



Schweizerische Eidgenossenschaft  
Confédération suisse  
Confederazione Svizzera  
Confederaziun svizra

Eidgenössische Kommission für genetische Untersuchungen beim Menschen  
Commission fédérale pour l'analyse génétique humaine  
Commissione federale per gli esami genetici sull'essere umano  
Federal Commission on Human Genetic Testing

**Tätigkeitsbericht**  
**der eidgenössischen Kommission**  
**für genetische**  
**Untersuchungen beim Menschen**  
**GUMEK**  
**2018**

Bern, 6. Juni 2019

Eidgenössische Kommission für genetische Untersuchungen beim Menschen (GUMEK)  
c/o Bundesamt für Gesundheit  
CH-3003 Bern

[gumek@bag.admin.ch](mailto:gumek@bag.admin.ch)  
<http://www.bag.admin.ch/gumek>



## Vorwort der Präsidentin

23. September 2010 – 15. Juni 2018. Der lange Weg einer Gesetzesrevision.

Es liegen knapp acht Jahre zwischen dem 23. September 2010, als alt-Nationalrat Jacques Neiryck mit seiner parlamentarischen Initiative 10.487 «Änderungen des Bundesgesetzes über genetische Untersuchungen beim Menschen» den ersten Stein der Gesetzesrevision legte und dem 15. Juni 2018, als das Schweizer Parlament das revidierte Gesetz verabschiedete. Jacques Neiryck schrieb in der Begründung zu seiner Initiative „Artikel 10 beschränkt solche Untersuchungen auf medizinische Zwecke, und Artikel 13 bestimmt, dass nur Ärztinnen und Ärzte genetische Untersuchungen veranlassen dürfen. Früher waren die Kosten für eine solche Untersuchung derart hoch, dass sie unmöglich von einer Einzelperson getragen werden konnten. Folglich gab es nur Untersuchungen aus konkreten medizinischen Gründen. In den letzten sechs Jahren hat sich die Situation aber drastisch verändert“. Er schlug die Änderung zweier Artikel vor. Aus seiner Initiative wurde eine Motion der Kommission für Wissenschaft, Bildung und Kultur des Nationalrates, die überwiesen wurde. Aus der Änderung zweier Artikel wurde eine Totalrevision, die am 15. Juni 2018 ihr erfolgreiches Ende fand.

Die GUMEK begleitete den Revisionsprozess Schritt für Schritt, als erstes mit einer umfangreichen Empfehlung zuhanden des Bundesrates am 13. Februar 2013, in welcher sie die aus ihrer Sicht problematischen Aspekte im Gesetz aufzeigte und entsprechende Revisionsempfehlungen unterbreitete. Später nahm sie an der Ämterkonsultation und an der Vernehmlassung teil. Anfangs 2018 war sie an den Hearings der zuständigen Kommissionen zur Eröffnung der parlamentarischen Debatte anwesend.

Mit der Verabschiedung des Gesetzes war allerdings die Arbeit für die GUMEK noch nicht zu Ende: Gleich nach der Verabschiedung hat das Bundesamt für Gesundheit (BAG) die Arbeiten zur Revision der Verordnung über genetische Untersuchungen beim Menschen aufgenommen. Die GUMEK wird auch diesen Prozess eng begleiten, zuerst mit mehreren Empfehlungen zur Regulierung einzelner Aspekte der Verordnung im Jahr 2019, danach in der Ämterkonsultation und der Vernehmlassung.

Erst dann wird das Thema der Gesetzesrevision für die GUMEK abgeschlossen sein.

In Hinblick auf die Inkraftsetzung von Gesetz und Verordnungen im Laufe des Jahres 2021 haben im BAG auch die Arbeiten zur Vorbereitung der Evaluation des GUMG begonnen, an welchen die GUMEK mit dem Einsitz einiger ihrer Mitglieder in der Begleitgruppe beteiligt ist.

Parallel dazu widmete sich die GUMEK im Berichtsjahr (und tut dies auch im laufenden Jahr) weiteren Projekten, welche für die Aktualität und Gültigkeit der damaligen Aussage von Jacques Neiryck sprechen. In der Tat verändert sich die Situation in der Humangenetik weiterhin sowohl für Fachpersonen wie auch für Gesunde und Kranke aller Altersklassen, von den Ungeborenen über die Schwangeren und Neugeborenen bis hin zu anderen Familienangehörigen von Menschen mit genetischen Erkrankungen. Die Pränataldiagnostik ist seit der Einführung der nicht-invasiven Tests im Wandel, insbesondere waren die Kriterien für die Indikationen für eine invasive Untersuchung zu überprüfen. Die Etablierung eines Kaskaden-Screenings für Familienangehörige von Personen, die an familiärer Hypercholesterinämie leiden, zu deren rechtzeitiger Identifizierung und Behandlung und somit zur Vorbeugung schwerwiegender Konsequenzen rückt allmählich in die Nähe des Möglichen. Das Neugeborenen Screening steht auf Grund der neuen diagnostischen und therapeutischen Optionen vor neuen Herausforderungen und bedarf eines neuen und zwar nationalen Konzeptes.

In den nächsten Jahren wird der GUMEK die Arbeit nicht ausgehen!

Prof. Dr., em. Sabina Gallati, Präsidentin

# 1 Auftrag und gesetzliche Grundlagen

Die eidgenössische Kommission für genetische Untersuchungen beim Menschen (GUMEK) ist eine ausserparlamentarische Kommission mit dem Auftrag, diesbezügliche Empfehlungen abzugeben und verschiedenen Instanzen beratend zur Seite zu stehen. Insbesondere berät sie den Bundesrat beim Erlass von Vollzugsbestimmungen zum Gesetz über genetische Untersuchungen beim Menschen (GUMG, SR 810.12), die Bundes- und Kantonsbehörden bei dessen Vollzug, sowie Fachpersonen, die im medizinisch-genetischen Bereich tätig sind.

Die rechtliche Grundlage für die GUMEK bildet Artikel 35 GUMG, der die Einsetzung der Kommission verlangt und ihre Aufgaben definiert. Die Artikel 30 bis 35 der Verordnung über genetische Untersuchungen beim Menschen (GUMV, SR 810.122.1) regeln die Zusammensetzung und die Organisation der Kommission.

Die Kommission erstattet dem Bundesrat jährlich Bericht über ihre Tätigkeiten.

## 2 Zusammensetzung und Struktur der Kommission

### 2.1 Zusammensetzung

Gemäss Artikel 30 GUMV setzt sich die GUMEK zusammen aus Ärztinnen oder Ärzten, die genetische Untersuchungen veranlassen, sowie aus Fachpersonen der Bereiche medizinische Genetik, medizinisch-genetische Analytik, Arbeitsmedizin, Qualitätssicherung, Forschung im Bereich der medizinischen Genetik, sowie Erstellung von DNA-Profilen.

Die Kommissionsmitglieder und die Präsidentin oder der Präsident werden vom Bundesrat für eine Amtszeit von vier Jahren ernannt. Der Bundesrat hat am 14. Februar 2007 die Kommission eingesetzt und ihre Mitglieder ernannt. Im Dezember 2015 hat er acht Mitglieder wiedergewählt und vier Mitglieder als Nachfolger der vier austretenden Mitglieder bis zum Ende der Legislaturperiode im Dezember 2019 neu gewählt.

#### Präsidentin:

Frau Sabina Gallati, Prof. Dr. phil. nat., Extraordinaria für Humangenetik, Spezialistin für medizinisch-genetische Analytik FAMH, Leiterin der Abteilung Humangenetik, Universitätsklinik für Kinderheilkunde, Inselspital, Bern.

#### Mitglieder

- Herr Matthias Baumgartner, Prof. Dr. med., Facharzt für Kinder- und Jugendmedizin, Ordinarius für Stoffwechselkrankheiten, Direktor Forschungszentrum für das Kind, Leiter der Abteilung für Stoffwechselkrankheiten, Leiter Neugeborenen-Screening Schweiz, Universitäts-Kinderspital, Zürich;
- Herr Armand Bottani, Dr. med., Facharzt für medizinische Genetik, Médecin adjoint, Service de médecine génétique, Hôpitaux Universitaires de Genève;
- Herr Pierluigi Brazzola, Dr. med., Facharzt für Kinder- und Jugendmedizin, Caposervizio ematologia pediatrica, Ospedale Regionale S. Giovanni, Bellinzona;
- Frau Bernice Elger, Prof. Dr. med., Fachärztin für innere Medizin, MA Theol., Centre universitaire romand de médecine légale, Université de Genève, Leiterin des Instituts für Bio- und Medizinethik, Universität Basel;
- Frau Siv Fokstuen, PD Dr. med., Fachärztin für medizinische Genetik, Médecin adjointe agrégée, Service de médecine génétique, Hôpitaux Universitaires de Genève;

- Herr Andreas Huber, Prof. Dr. med., em. Facharzt für Innere Medizin, Facharzt für Onkologie-Hämatologie, Spezialist für Hämatologie FAMH, Spezialist für Immunologie FAMH, Spezialist für klinische Chemie FAMH, Chefarzt, Institut für Labormedizin, Kantonsspital Aarau (bis 31.3.2018), emeritiert und Senior Consultant des Kantonsspitals Aarau (ab 1.4.2018);
- Herr Wolfram Jochum, Prof. Dr. med., Facharzt für Pathologie, Facharzt in Molekularpathologie, Facharzt in Neuropathologie, Chefarzt, Institut für Pathologie, Kantonsspital St. Gallen;
- Frau Adelgunde Kratzer, Dr. phil., Forensische Genetikerin SGRM, Leiterin der Abteilung Forensische Genetik, Institut für Rechtsmedizin der Universität Zürich, stellvertretende Leiterin der EDNA-Koordinationsstelle der Eidgenössischen Datenbank, Institut für Rechtsmedizin der Universität Zürich;
- Herr Michael Morris, Dr., Spezialist für medizinisch-genetische Analytik FAMH, Direktor, synlab Genetics, Lausanne (bis 31.8.2018);
- Frau Nicole Probst-Hensch, Prof. Dr. phil. II, PhD, MPH, Extraordinaria für Sozial- und Präventivmedizin, Leiterin des Departements Epidemiologie und Public Health, Schweizerisches Tropen- und Public-Health-Institut der Universität Basel;
- Frau Dorothea Wunder, PD Dr. med., Fachärztin für Gynäkologie und Geburtshilfe, Fachärztin in Reproduktionsmedizin und gynäkologischer Endokrinologie, Centre de Procréation Médicalement Assistée et d'endocrinologie gynécologique, Lausanne.

## **2.2 Sitzungen**

Im Jahr 2018 hat die GUMEK insgesamt sechs Plenarsitzungen abgehalten.

Zusätzlich zu den Plenarsitzungen hat die Kommission zahlreiche Geschäfte auf elektronischem Weg behandelt und erledigt.

## **2.3 Sekretariat**

Die GUMEK wird fachlich und administrativ vom Kommissionssekretariat unterstützt. Dieses ist administrativ dem Bundesamt für Gesundheit (BAG) und fachlich der Präsidentin unterstellt.

Wissenschaftliche Sekretärin der Kommission mit einem Pensum von 80% ist Frau Cristina Benedetti, eidg. dipl. Apothekerin, MPH.

# **3 Tätigkeit**

## **3.1 Empfehlungen und Stellungnahmen**

Keine, weil keine entsprechende Anfrage eingetroffen ist.

## **3.2 Stellungnahmen zu Gesetzgebungsprojekten**

Die GUMEK hat in der Berichtsperiode zu einer Vorlage Stellung genommen.

## **Ämterkonsultation zur Revision der Krankenpflege-Leistungsverordnung und deren Anhänge (Revision per 1. Juli 2018 bzw. 1. September 2018 bzw. 1. Oktober 2018 bzw. 1. Januar 2019)**

Bei der diesjährigen Revision der Krankenpflege-Leistungsverordnung (KLV) und ihrer Anhänge, die gestaffelt in vier Phasen in Kraft getreten sind, betraf lediglich die Anpassung der Regelung der Kostenübernahme des nicht-invasiven pränatalen Tests (NIPT) die medizinische Genetik.

Die GUMEK hat ihre Bedenken zur vorgeschlagenen Preissenkung kundgetan, die zu einem vorübergehenden Versorgungsengpass führen könnte. Die Preissenkung um 36% nach bloss 14 Monaten und um nahezu 50% innerhalb von drei Jahren wurde in der Ämterkonsultation dadurch begründet, dass die neu zugelassene Microarray-Technik weniger komplex sei und damit die Tarifpunktesenkung rechtfertige. Die GUMEK wies darauf hin, dass über eine gewisse Zeit beide Methoden parallel bestehen werden und die Laboratorien, die mit Hochdurchsatzsequenzierung (HDS) arbeiten, den Test nicht mehr kostendeckend anbieten könnten. Unter Berücksichtigung dieser Tatsache, ersuchte die Kommission, den Taxpunktwert gestaffelt zu reduzieren.

Weiter bedauerte sie, dass die Kostenübernahme des NIPT weiterhin an den Einsatz einer bestimmten Technik geknüpft ist. Nicht die Wahl der Technik, sondern die Qualität des Tests ist massgebend, erinnert die GUMEK, wobei die Qualität durch die Limitation 2 (CE-Konformität) und eine obligatorische Teilnahme an Ringversuchen gewährleistet wird. Da die Vorgabe einer Methode, die für die Durchführung einer bestimmten Untersuchung zu wählen ist, nirgends sonst in der Analysenliste anzutreffen und nicht nachvollziehbar ist, ersuchte die Kommission, die entsprechende Limitation ersatzlos zu streichen.

### **3.3 Stellungnahmen zu nicht-behördlichen Projekten**

Die GUMEK hat in der Berichtsperiode keine Stellungnahme zu nicht-behördlichen Projekten erarbeitet, weil keine entsprechende Anfrage eingetroffen ist.

### **3.4 Weitere Projekte, Tätigkeiten und Öffentlichkeitsarbeit**

#### **Treffen mit einem Vertreter des BAG zwecks Klärung der Indikation Trisomie-Risiko > 1:380**

Auf Anfrage des BAG hin, trafen sich ein Vertreter des BAG und die GUMEK zwecks Klärung der Indikation Trisomie-Risiko > 1:380 bei Frauen über 35 Jahre im Zusammenhang mit der Durchführung und Kostenübernahme von invasiven pränatalen Untersuchungen. Einzelne Meldungen ans BAG nennen eine mutmassliche Zunahme der invasiven pränatalen Untersuchungen bei Frauen über 35 Jahre ausschliesslich auf Grund des Alters. Diese Aussagen überraschen die GUMEK. Die verfügbaren Zahlen zeigen, dass die invasiven Untersuchungen seit der Einführung des NIPT massiv zurückgegangen sind. Auch die Tatsache, dass bei invasiven Untersuchungen der Anteil an pathologischen Befunden zunimmt, spricht gegen eine Zunahme der invasiven Untersuchungen ohne vorgängigen bzw. auffälligen Ersttrimestertest (ETT) und/oder NIPT. Die GUMEK ist deswegen der Meinung, dass ohne konkrete Beweise kein Grund zum Ergreifen von Massnahmen besteht.

Die GUMEK wies ihrerseits auf den Bedarf nach einer sinnvollen und überfälligen Anpassung der KLV hin, damit Frauen mit auffälligen Werten im ETT/NIPT, die sich für eine invasive Untersuchung entscheiden, neben dem Standardkaryotyp auch eine Mikroarray-Analyse zu Lasten der Grundversicherung verrechnen dürfen. Insbesondere bei unauffälligem Ultraschall riskiert man sonst, Mikrodeletionen zu verpassen.

#### **Einbezug in die Vorbereitung des Monitorings des Fortpflanzungsmedizingesetzes (FMedG)**

Das BAG hat die Aufgabe, die Wirksamkeit des Fortpflanzungsmedizingesetzes und insbesondere die Auswirkungen der Zulassung der Präimplantationsdiagnostik zu untersuchen. Vom BAG im Rahmen

der Vorarbeiten zu einem Wirkungsmodell konsultiert, hat die GUMEK ihre Inputs zum Entwurf der Erhebungsinstrumente gegeben, damit der Fragebogen verständlich, die Erhebung machbar und die anschließende Auswertung aussagekräftig sind.

### **Teilnahme am Workshop des BAG zur Erarbeitung des Wirkungsmodells für die Evaluation des GUMG**

Nach der Inkraftsetzung des revidierten GUMG wird das BAG neu die Aufgabe haben, die Wirksamkeit des GUMG zu untersuchen. Als ersten Schritt zu diesem Ziel hin bereitet es ein Wirkungsmodell vor. Die Präsidentin und drei Mitglieder der GUMEK nahmen im Berichtsjahr zusammen mit weiteren Fachpersonen am ersten Workshop teil. Sie hatten Gelegenheit, die Projektleitung auf einige wichtige Aspekte hinzuweisen, namentlich, dass das Wirkungsmodell in der Lage sein muss, Unschärfen im Gesetz zu erfassen.

### **Standortbestimmung zum Angebot an genetischen Untersuchungen in der Schweiz in einem Austausch mit dem BAG**

10 Jahre nach der Inkraftsetzung des GUMG hat die Vollzugsverantwortliche im BAG die Situation bezüglich genetischen Untersuchungen in der Schweiz vorgestellt, namentlich Anzahl und Art der in der Schweiz durchgeführten genetischen Untersuchungen, der ins Ausland geschickten Proben, der Veränderungen über die Zeit, sowie der Durchführung und der Ergebnisse der obligatorischen Qualitätskontrollen durch die Laboratorien. Die Zahlen deuten auf eine starke Zunahme der durchgeführten genetischen Untersuchungen hin, von 65 000 (2009) zu 140 000 (2016) und auf sehr erfreuliche Resultate der Qualitätskontrolle, sowohl bzgl. Inanspruchnahme wie auch bzgl. Ergebnissen.

### **Treffen zwischen Vertreterinnen und Vertretern der GUMEK und der EALGK zur Zukunft des Neugeborenen Screenings**

Auf Einladung der Eidgenössischen Kommission für Analysen, Mittel und Gegenstände (EALGK) hin haben die Präsidentin und der Leiter des Neugeborenen Screenings Schweiz als GUMEK-Vertreter an einem Austausch zur Zukunft des Neugeborenen Screenings (NGS) teilgenommen. Seit Inkraftsetzung des GUMG im Jahr 2007 ist das Neugeborenen-Screening bereits um die Untersuchung von vier auf insgesamt zehn Krankheiten erweitert worden und mehrere Fachorganisationen signalisieren ihre Absicht, ein Gesuch einzureichen. Wie ist diesen Entwicklungen zu begegnen? Die beiden Kommissionen und das Neugeborenen Screening Schweiz werden in den kommenden Jahren mehreren Fragen nachgehen müssen, sowohl zum Screening Angebot (wie viele Krankheiten sind sinnvollerweise in das NGS aufzunehmen?), zur Finanzierung (die Untersuchung der neu aufgenommenen Krankheiten hat meist ein ungünstigeres Kosten/Nutzen-Verhältnis als diejenige der herkömmlichen Krankheiten) sowie zum Prozedere (Welche Alternativen gibt es zum „Einzelgesuchsmodell“?). Zudem wurden weitere Populationsscreenings thematisiert, die in anderen Ländern bereits angeboten werden.

Die GUMEK unterstützt die Schaffung eines Gremiums, das Fragen rund um Screening mit einem breiteren Ansatz angeht.

### **Treffen mit Vertreterinnen und Vertretern der Arbeitsgemeinschaft Lipide und Arteriosklerose (AGLA) zu Fragen der genetischen Untersuchung und des Kaskadenscreenings der familiären Hypercholesterinämie**

Neu ab 2018 empfiehlt die Arbeitsgemeinschaft Lipide und Arteriosklerose (AGLA) in ihrer Richtlinie zum Umgang mit Patientinnen und Patienten mit Dyslipidämie auch die genetische Abklärung des Index-Patienten sowie ein Kaskaden-Screening bei Familienangehörigen im Fall eines positiven Ergebnisses. Die Erkennung der Risiko-Personen ermöglicht die frühzeitige Einleitung von präventiven und

therapeutischen Massnahmen und somit die Reduktion von schweren bis tödlichen Zwischenfällen. Die GUMEK begrüsst die Initiative, die in anderen Ländern zum Teil bereits vor Jahren erfolgreich etabliert wurde. In einem Treffen mit Vertreterinnen und Vertretern der AGLA hat die GUMEK erfahren, dass ein Gesuch in Erarbeitung ist, um die genetische Untersuchung sowohl des Index-Patienten wie auch das Kaskaden-Screening als Leistung zu Lasten der Grundversicherung anerkennen zu lassen und hat ihre Unterstützung angeboten.

### **Treffen mit Vertretern des Schweizerischen Versicherungsverbandes (SVV) zu Fragen der prä-symptomatischen Untersuchungen und Versicherungswesen**

In einem Treffen tauschten sich die GUMEK und Vertreter des schweizerischen Versicherungsverbandes (SVV) zu den Herausforderungen der Regelung betreffend präsymptomatische Untersuchungen im Versicherungsbereich aus. Das GUMG sieht ein Verbot vor, für Lebensversicherungen bis höchstens 400'000 Franken und für freiwillige Invaliditätsversicherungen mit einer Jahresrente bis höchstens 40'000 Franken bereits vorliegende Ergebnisse präsymptomatischer genetischer Untersuchungen zu verlangen oder solche Ergebnisse zu verwerten. Oberhalb dieses Betrages dürfen Versicherungsgesellschaften genetische Befunde nur dann verlangen, wenn die Untersuchung zuverlässige Ergebnisse liefert. Mit der Revision des GUMG wird sich diesbezüglich nichts ändern.

Objekt des Austausches waren einerseits die Bedenken des SVV zur Informationsasymmetrie zwischen Versicherungsgesellschaft und versicherter Person im Bereich unterhalb 400 000 CHF / 40 000 CHF, andererseits zum Umgang der Versicherungsgesellschaften bei Versicherungssummen oberhalb 400 000 CHF / 40 000 CHF. Weil es sich zurzeit um wenige Fälle handelt und noch keine harten Fakten vorliegen, verzichtet der SVV zumindest vorübergehend auf die Erarbeitung einer Liste der versicherungsrelevanten Krankheiten.

Beide Organisationen beobachten die Entwicklungen. Die GUMEK wird nach Bedarf eine Empfehlung erarbeiten.

### **Teilnahme an den Hearings der Kommissionen für Wissenschaft, Bildung und Kultur des Nationalrates (WBK-N) und des Ständerates (WBK-S)**

Anlässlich der parlamentarischen Debatten zur Gesamtrevision des GUMG wurden die Präsidentin und zwei Mitglieder der GUMEK ans Hearing der WBK-N und eine Vertreterin ans Hearing der WBK-S eingeladen. Sie konnten die Position der GUMEK zur Vorlage präsentieren und standen für Fragen der Kommissionsmitglieder zur Verfügung.

### **Einsitz in der Arbeitsgruppe „Interprofessionelle Weiter- und Fortbildung in personalisierter Medizin“ der Schweizerischen Akademie der medizinischen Wissenschaften**

Auf Einladung der Schweizerischen Akademie der medizinischen Wissenschaften (SAMW) hin haben die Präsidentin der GUMEK, Prof. Sabina Gallati und Frau PD Dr. med. Siv Fokstuen Einsitz in die Arbeitsgruppe „Interprofessionelle Weiter- und Fortbildung in personalisierter Medizin“ der SAMW Einsitz genommen und an der Erstellung eines diesbezüglichen Leitfadens mitgearbeitet.

### **Anfragen**

Das Kommissionssekretariat dient regelmässig als Anlaufstelle für Anfragen von nationalen und internationalen Behörden, Fachgesellschaften, Fach- und Privatpersonen rund um die genetischen Untersuchungen.

## **4 Kontakte und Kommunikation**

### **Vollzugsbehörden**

Die GUMEK steht in regelmässigem Kontakt mit den zuständigen Stellen im Bundesamt für Gesundheit und im Bundesamt für Polizei und wird über den Stand des Vollzuges des GUMG informiert.

### **Internet Auftritt**

Die Stellungnahmen und die Empfehlungen der GUMEK, sowie Informationen zur Kommission und ihrem Auftrag sind unter der Internet-Adresse [www.bag.admin.ch/gumek](http://www.bag.admin.ch/gumek) abrufbar.

## **5 Einsitz in Expertengruppen und Kommissionen**

### **Eidgenössische Kommission für allgemeine Leistungen und Grundsatzfragen ELGK**

Bernice Elger.

### **Nationale Ethikkommission im Bereich der Humanmedizin NEK**

Dorothea Wunder.

### **Interessengemeinschaft Seltene Krankheiten**

Matthias Baumgartner, Andreas Huber.

### **Nationale Koordination Seltene Krankheiten KOSEK**

Matthias Baumgartner.

### **Arbeitsgruppe der SAMW „Referenzzentren Seltene Krankheiten“**

Matthias Baumgartner.

### **Subkommission der Zentralen Ethikkommission der SAMW zur Erarbeitung von Richtlinien zu ethischen und praktischen Aspekten bei der Umsetzung des revidierten Fortpflanzungsmedizingesetzes**

Dorothea Wunder.

### **Executive Board Swiss Personalized Health Network SPHN**

Nicole Probst-Hensch.

### **Koordination Epidemiologie Pilotprojekt Humanbiomonitoring**

Nicole Probst-Hensch.

### **Expertenkommission Brustkrebs der Krebsliga Schweiz**

Cristina Benedetti.

## **6 Ausblick 2019**

Nachdem im Juni 2018 das Parlament das revidierte GUMG verabschiedet hat, haben sich die zuständigen Stellen im BAG und fedpol an die Arbeit für die Revision des Verordnungsrechts gemacht. Das BAG wird zu mehreren Regulierungsaspekten eine Empfehlung der GUMEK einholen. Wie bereits bei früheren Revisionen wird die GUMEK zu gegebener Zeit ihre Expertise bei der Ämterkonsultation und Vernehmlassung einfließen lassen.

Ihren Fokus möchte die GUMEK im 2019 auch auf die Pharmakogenetik richten. In einem Hearing mit Expertinnen und Experten verschiedener Fachrichtungen beabsichtigt sie zu eruieren, wo es ungenutztes Potential gibt, um den Therapieerfolg zu verbessern und Nebenwirkungen, Risiken und Kosten zu reduzieren. Liegt es an der fehlenden Fachkompetenz, an der Erfahrung, an der Regulierung, an den Kosten, an der fehlenden Evidenz, dass die Pharmakogenetik immer noch sehr selten eingesetzt wird?

Einen mit dem GUMG verwandten Regelungsbereich stellt die Revision des DNA-Profilegesetzes dar. Im Jahr 2019 wird sich die GUMEK an der Vernehmlassung zur Gesetzesrevision beteiligen.

## **Anhang**

### **Zusammenstellung aller Empfehlungen und Stellungnahmen**

#### **2008**

Empfehlung 1/2008 zur Stellvertretung der Laborleiterin oder des Laborleiters

Empfehlung 2/2008 zur Revision von Artikel 4 GUMV

Empfehlung 3/2008 zur Erstellung von und zum Umgang mit DNA-Profilen zwecks Genealogie-Abklärungen

Stellungnahme 1/2008 zur Anerkennung eines Anbieters von DNA-Profilen zwecks Genealogie-Abklärungen

#### **2009**

Empfehlung 4/2009 zu den Anforderungen an die Gesuche zur Durchführung von Reihenuntersuchungen gemäss Art. 12 GUMG

Empfehlung 5/2009 zur Regelung der Pharmakogenetik

Empfehlung 6/2009 zur Revision von Art. 6 Abs. 4 GUMV

#### **2010**

Empfehlung 7/2010 zu den Anforderungen an die LaborleiterInnen eines genetischen Laboratoriums

Empfehlung 8/2010 zur Weiterverwendung von biologischem Material

Stellungnahme 2/2010 zur Erweiterung des Neugeborenen Screenings um die Untersuchung auf cystische Fibrose

#### **2011**

Empfehlung 9/2011 zur Regelung der Durchführung von externen Qualitätskontrollen

Empfehlung 10/2011 zur Revision der GUMV-EDI: Prüfung der Aufnahme von weiteren genetischen Untersuchungen

#### **2012**

Empfehlung 11/2012 zur Regelung des unmittelbaren Genproduktes

Stellungnahme 3/2012 der GUMEK zum definitiven Bewilligungsgesuch zur Erweiterung des Neugeborenen-Screenings auf cystische Fibrose

#### **2013**

Empfehlung 12/2013 zur Revision des GUMG

Empfehlung 13/2013 zu den Anforderungen an LaborleiterInnen infolge der Revision des FAMH-Reglements

#### **2014**

Empfehlung 14/2014 der GUMEK zu den Voraussetzungen zur Veranlassung der Nicht-invasiven Pränatalen Tests

Stellungnahme 4/2014 der GUMEK zu zwei Bewilligungsgesuchen zur Durchführung von Reihenuntersuchungen: Erweiterung des Neugeborenen Screenings um die Untersuchungen auf die Ahornsirupkrankheit (MSUD) und auf die Glutarazidurie Typ 1 (GA-1)

#### **2015**

Empfehlung 15/2015 zu den Bewilligungsvoraussetzungen für ein PID-Laboratorium

#### **2016**

Empfehlung 16/2016 als Ergänzung der Empfehlung 9/2011 zur Regelung der Durchführung von externen Qualitätskontrollen

#### **2017**

Stellungnahme 5/2017 der GUMEK zum Bewilligungsgesuch zur Durchführung von Reihenuntersuchungen: Erweiterung des Neugeborenen Screenings um die Untersuchungen auf schwere angeborene Immundefekte (SCID)