

**Totalrevision des Bundesgesetzes über genetische Untersuchungen beim Menschen (GUMG)
Vernehmlassung vom 18.02. bis 26.05.2015**

Stellungnahme von

Name / Firma / Organisation : Nationale Ethikkommission im Bereich der Humanmedizin

Abkürzung der Firma / Organisation : NEK

Adresse : Sekretariat NEK, c/o BAG, 3003 Bern

Kontaktperson : Dr. Elisabeth Ehrensperger

Telefon : 058 464 02 36

E-Mail : elisabeth.ehrensperger@bag.admin.ch

Datum : 21. Mai 2015

Wichtige Hinweise:

1. Wir bitten Sie keine Formatierungsänderungen im Formular vorzunehmen.
2. Zeile einfügen: Ganze Zeile mit leeren grauen Feldern markieren, Control C für Kopieren, Control V für Einfügen
3. Ihre elektronische Stellungnahme senden Sie bitte als Word-Dokument **bis am 26. Mai 2015** an folgende E-Mail Adresse: genetictesting@bag.admin.ch

**Totalrevision des Bundesgesetzes über genetische Untersuchungen beim Menschen (GUMG)
Vernehmlassung vom 18.02. bis 26.05.2015**

Totalrevision GUMG	
Name / Firma (bitte auf der ersten Seite angegebene Abkürzung verwenden)	Allgemeine Bemerkungen
NEK	<p>Die Nationale Ethikkommission im Bereich der Humanmedizin (NEK) bedankt sich für die Möglichkeit, zur Totalrevision des Bundesgesetzes über genetische Untersuchungen beim Menschen (GUMG, SR 810.12) Stellung zu nehmen.</p> <p>Die NEK begrüsst grundsätzlich die Erweiterung des Geltungsbereiches des GUMG auf genetische Untersuchungen ausserhalb des medizinischen Bereiches (Art. 29-35) und auf Eigenschaften des Erbguts, die nicht an Nachkommen weiter gegeben werden (somatische Eigenschaften) (Art. 2).</p> <p>Das revidierte Gesetz unterscheidet genetische Untersuchungen im medizinischen Bereich von genetischen Untersuchungen ausserhalb des medizinischen Bereiches. Letztere werden weiter unterteilt in genetische Untersuchungen zu besonders schützenswerten Eigenschaften (Art. 29-33) und zu „übrige“ genetische Untersuchungen (Art. 34-35). Für Labors, welche nur „übrige“ genetische Untersuchungen anbieten, soll eine Bewilligungspflicht entfallen. Der derzeitige Gesetzesentwurf erlaubt aus Sicht der NEK grossen Spielraum für Diskussionen über die Frage, was unter „übrigen“, d.h. nicht besonders schützenswerten Eigenschaften zu verstehen ist. In den Erläuterungen zur Revision werden namentlich Analysen von körperlichen Eigenschaften wie Grösse, Augen- und Haarfarbe genannt. Die NEK weist darauf hin, dass im Labor letztendlich nicht Eigenschaften, sondern Gene untersucht werden – als konkretes Beispiel Gene, welche die Augenfarbe beeinflussen. Veränderungen im Gen <i>OCA2</i> können dabei ca. 74% der Varianz der Augenfarbe erklären. Veränderungen im selben Gen sind aber auch verantwortlich für den okulokutanen Albinismus Typ 2 (<i>Online Mendelian Inheritance in Man</i> (OMIM) 203200). Diese Erbkrankheit führt beispielweise zu einem Nystagmus, einer Bewegungsstörung der Augen von grosser klinischer Relevanz. Es stellt sich also nicht nur die Frage, was besonders schützenswerte Eigenschaften sind, sondern zusätzlich die „technische“ Frage, wie im Labor Veränderungen mit Gesundheitsbezug von Veränderungen ohne Gesundheitsbezug klar zu trennen sein sollen. Mit anderen Worten: In der Praxis ist es häufig schwierig zu unterscheiden, welche genetische Veränderung pathogen und welche harmlos ist.</p> <p>Die NEK empfiehlt aus diesen Gründen, auf eine Unterteilung von genetischen Untersuchungen ausserhalb des medizinischen Bereiches zu verzichten und eine generelle Bewilligungspflicht für alle Labors zu verlangen, welche genetische Untersuchungen beim Menschen durchführen.</p> <p>Der derzeitige Gesetzesentwurf sieht für Labors, welche nur somatische Eigenschaften untersuchen, ebenfalls keine Bewilligungspflicht vor. Begründet wird dies in den Erläuterungen unter anderem mit der Behauptung, dass bei diesen Untersuchungen weder Verwandte noch die Familienplanung davon betroffen sind. Diese Behauptung ist falsch. So stellt z.B. für die Behandlung von Eierstockkrebs mit sogenannten PARP (Poly</p>

Totalrevision des Bundesgesetzes über genetische Untersuchungen beim Menschen (GUMG) Vernehmlassung vom 18.02. bis 26.05.2015

ADP ribose polymerase)-Inhibitoren der Nachweis einer pathogenen Mutation im *BRCA1* (*BR*east *C*Ancer *1*)- oder im *BRCA2* (*BR*east *C*Ancer *2*)- Gen eine Indikation dar. Bei der Untersuchung von Tumorgewebe werden aber nicht nur somatische Mutationen, sondern auch vererbare Keimzellmutationen nachgewiesen. Die Wahrscheinlichkeit für den Nachweis einer vererbaren Mutation beträgt in diesem Fall mindestens 5% (Frau mit Eierstockkrebs ohne Familienanamnese) und ist damit doppelt so hoch wie die Wahrscheinlichkeit, eine Mutation nachzuweisen, die auf den Tumor beschränkt ist. Je mehr Gene in Tumoren auf somatische Mutationen hin untersucht werden, desto höher ist die Wahrscheinlichkeit für den Nachweis einer Keimzellmutation. Die Wahrscheinlichkeit, bei der Untersuchung von Tumorgewebe („unabsichtlich“) Mutationen nachzuweisen, welche auch Verwandte und die Familienplanung betreffen, wird zunehmen. Der Nachweis einer Mutation im Tumorgewebe wird quasi automatisch dazu führen, die Patientinnen und Patienten darauf hinweisen zu müssen, dass die Mutation erblich sein könnte.

Die NEK empfiehlt deshalb auch für Labors eine generelle Bewilligungspflicht, welche nur somatische Mutationen (in der Regel also Tumorgewebe) untersuchen.

Mit der von der NEK gestellten Forderung nach einer Bewilligungspflicht und einer kontrollierten Probeentnahme für die Durchführung sämtlicher genetischer Untersuchungen beim Menschen entfällt die Notwendigkeit einer Unterscheidung zwischen „besonders schützenswerten Eigenschaften“ und „übrige“.

VUS (*variants of unknown significance*, siehe unten Art. 15) werden im revidierten GUMG nicht erwähnt. Die NEK erachtet diesen Aspekt allerdings als thematisierungswürdig. Mit der Sequenzierung des gesamten Genoms werden bei jedem Menschen ca. 20'000 Abweichungen zum Referenzgenom nachgewiesen. Diese werden 1) als Polymorphismus (ohne klinische Bedeutung), 2) als pathogene Mutation oder aber 3) als VUS klassifiziert. Darunter versteht man allgemein Mutationen, welche mit einer Wahrscheinlichkeit zwischen 5% und 95% eine pathogene Bedeutung haben. Mit anderen Worten: VUS können aktuell weder eindeutig als Polymorphismus noch als pathogene Mutation klassifiziert werden. Fortschritte in der Interpretation von VUS sind nur dann zu erzielen, wenn die in der genetischen Diagnostik tätigen Akteure ihre Daten und Interpretationen mit der Öffentlichkeit teilen.

Die NEK schlägt deshalb vor, eine Laborbewilligung mit der zwingenden Bedingung zu verknüpfen, VUS und Interpretationen von VUS öffentlich zugänglich zu machen.

Gemäss Revisions-Entwurf des GUMG darf eine genetische Untersuchung nur durchgeführt werden, sofern die betroffene Person frei und nach hinreichender Aufklärung zugestimmt hat. Der Einsatz neuer Technologien führt zunehmend zu Überschussinformationen, d.h. zu Ergebnissen, welche nicht mit der im Einzelfall zur Untersuchung führenden konkreten medizinischen Fragestellung in Zusammenhang stehen. Dies muss mit der Patientin bzw. dem Patienten schon bei der Aufklärung und Beratung vor der Durchführung der Untersuchung thematisiert werden.

Die NEK begrüsst, dass die betroffene Person die Möglichkeit haben soll zu entscheiden, welche Ergebnisse und Überschussinformationen sie zur

**Totalrevision des Bundesgesetzes über genetische Untersuchungen beim Menschen (GUMG)
Vernehmlassung vom 18.02. bis 26.05.2015**

<p>Kenntnis nehmen möchte und welche nicht (Art. 24). Sie begrüsst insbesondere auch, dass im Revisionsentwurf des GUMG die Artikel 5 und 24 auch für Untersuchungen von somatischen Eigenschaften des Erbguts gelten.</p> <p>Die NEK weist auf die Schwierigkeit der Definition von «Eigenschaften [...] welche die Gesundheit des Embryos oder des Fötus direkt und wesentlich beeinträchtigen» (Art. 15 Abs. 1 lit. a) hin. Überzeugt, dass die Einführung neuer Begriffe wie «wesentlich» wichtige Fragen aufwirft, ist die NEK der Ansicht, dass diese Problematik grundsätzlich angegangen werden muss. Sie wünschte sich, das explizite Mandat des Bundesrates zu erhalten, um sich dieser Frage in einem angemessenen Zeitrahmen zuwenden zu können.</p>			
Name / Firma	Artikel	Kommentar / Bemerkungen	Antrag für Änderungsvorschlag (Textvorschlag)
NEK	Art. 2 Abs. 4c	<p>Gemäss Art. 2 Abs. 4c sind genetische Untersuchungen zu Forschungszwecken vom Geltungsbereich des Gesetzes ausgenommen, weil diese bereits im Humanforschungsgesetz (HFG) hinreichend geregelt sind (Erläuternder Bericht, S. 19, 23). Was die Weiterverwendung von biologischen Materialien und genetischen Daten zu Forschungszwecken betrifft, enthält das HFG eine abschliessende Regelung (Art. 32 ff. HFG). Demgegenüber ist die Durchführung genetischer Untersuchungen im Rahmen von Forschungsprojekten an Personen im HFG nicht spezifisch geregelt. Zugleich kommen die im GUMG vorgesehenen Schutzvorkehrungen (insbesondere genetische Beratung, Veranlassung der Untersuchungen durch eine Ärztin bzw. einen Arzt, Durchführung der Untersuchung durch bewilligte Laboratorien) aufgrund des Ausschlusses der Forschung in Art. 2 Abs.4 GUMG nicht zur Anwendung.</p> <p>Die NEK empfiehlt, im Rahmen der Totalrevision des GUMG dieses Problem zu lösen, indem der Geltungsbereich des Gesetzes auf genetische Untersuchungen zu Forschungszwecken ausgeweitet wird.</p>	
NEK	Art. 11, 34, 35	<p>Das revidierte Gesetz sieht für genetische Untersuchungen im medizinischen Bereich und für die Abklärung von besonders schützenswerten Eigenschaften ausserhalb des medizinischen Bereiches eine kontrollierte Entnahme der Probe vor. Die „übrigen“ genetischen Untersuchungen sollen zur</p>	

**Totalrevision des Bundesgesetzes über genetische Untersuchungen beim Menschen (GUMG)
Vernehmlassung vom 18.02. bis 26.05.2015**

		<p>Eigenanwendung ohne kontrollierte Entnahme zugelassen werden. Die NEK ist der Ansicht, dass eine Abgrenzung der Regelungskriterien schwierig ist. Es ist absehbar, dass Firmen behaupten werden, nur Untersuchungen im Bereich „übrige“ genetische Untersuchungen durchzuführen (Beispiel: Streit zwischen „23andME“ und FDA in den USA).</p> <p>Die NEK empfiehlt deshalb eine kontrollierte Entnahme der Probe bei allen genetischen Untersuchungen. Für genetische Abklärungen ausserhalb des medizinischen Bereiches kann die Kontrolle nach Ansicht der NEK auch durch eine nicht-ärztliche Fachperson (Apothekerin bzw. Apotheker oder vergleichbare Fachperson) erfolgen.</p>	
NEK-CNE	Art. 15	<p>Die Zukunft der Pränataldiagnostik wird entscheidend durch die kürzliche Einführung von NIPT (<i>non invasive prenatal testing</i>) geprägt werden. Mittels Untersuchung von fetaler DNA im mütterlichem Blut mittels NGS (<i>next generation sequencing</i>) wird es in Zukunft im Prinzip möglich sein, sämtliche bekannten genetischen Erkrankungen bereits vor der 12. Schwangerschaftswoche zu diagnostizieren. Es wird also möglich sein, alle Feten genetisch zu untersuchen, ohne dass beim Einzelnen ein konkreter Verdacht auf eine gesuchte Eigenschaft besteht. Damit handelt es sich im Grunde genommen um eine Reihenuntersuchung. Konkret wird beispielweise bereits heute systematisch ohne konkreten klinischen Verdacht mittels NIPT nach Geschlechtschromosomen-Anomalien gesucht (z.B. Turner-Syndrom, Klinefelter-Syndrom). Gemäss Art. 15 dürfen pränatale Untersuchungen nur durchgeführt werden, wenn sie dazu dienen, Eigenschaften abzuklären, welche die Gesundheit des Embryos direkt und wesentlich beeinträchtigen.</p> <p>Die NEK weist auf die Schwierigkeit der Definition von «Eigenschaften [...] welche die Gesundheit des Embryos oder des Fötus direkt und wesentlich beeinträchtigen» hin. Die Einführung neuer Begriffe wie «wesentlich» wirft bedeutsame und schwierige Fragen auf, die eine bestimmte Gewichtung der auf dem Spiel stehenden Werte voraussetzen. Diese Problematik betrifft</p>	

**Totalrevision des Bundesgesetzes über genetische Untersuchungen beim Menschen (GUMG)
Vernehmlassung vom 18.02. bis 26.05.2015**

		<p>nicht nur das GUMG, sondern auch andere Bereiche wie die Fortpflanzungsmedizin, das Lebensende, die Invalidenversicherung etc. Die NEK ist überzeugt, dass diese Problematik grundsätzlich angegangen werden muss. Sie wünschte sich, das explizite Mandat des Bundesrates zu erhalten, um sich dieser Frage in einem angemessenen Zeitrahmen zuwenden zu können.</p> <p>Mittels NIPT lassen sich nicht nur Chromosomen-Aneuploidien nachweisen. Bereits heute wird von verschiedenen Firmen kommerziell zusätzlich ein Screening auf häufige Mikrodeletionen angeboten. Und im wissenschaftlichen Rahmen konnte bereits 2012 gezeigt werden, dass mittels NIPT prinzipiell das gesamte fetale Genom sequenziert werden kann. Es ist davon auszugehen, dass das aktuelle NIPT-Angebot kontinuierlich auf weitere genetische Veränderungen ausgeweitet werden wird. Durch eine solche Ausweitung des Testangebots (z.B. um 500 Krankheiten, welche zu einer „Wesentlichen Beeinträchtigung“ führen und heute bereits kommerziell postnatal angeboten werden) werden mit zunehmender Häufigkeit genetische Veränderungen nachgewiesen werden, welche klinisch nicht eindeutig interpretiert werden können (z.B. <i>variants of unknown significance</i>, siehe oben).</p> <p>Die NEK befürchtet, dass eine unkontrollierte Ausweitung des Testangebots bis hin zur kompletten Sequenzierung des fetalen Genoms zu einer Vervielfachung von unklaren Ergebnissen führt, und sie fordert eine klare gesetzliche Regelung, um dies zu verhindern.</p>	
		<p><i>Verabschiedet von der Kommission am 19. Mai 2015</i></p>	