

Bundesamt für Gesundheit (BAG)

Formative Evaluation des revidierten Bundesgesetzes über genetische Untersuchungen beim Menschen (GUMG)

Schlussbericht
Zürich, 3. April 2025

Stephan Hammer, Beatrice Ehmann, Rebeka Furrer, Anna Vettori, Thomas von Stokar

In Zusammenarbeit mit Julian W. März, Institut für Biomedizinische Ethik und
Medizingeschichte (IBME) und Universitärer Forschungsschwerpunkt Innovative
Therapien für Seltene Krankheiten (ITINERARE) der Universität Zürich

Impressum

Vertragsnummer	142006672
Laufzeit der Evaluation	März 2024 bis März 2025
Datenerhebungs- periode	April 2024 bis September 2024
Autorinnen und Autoren	Stephan Hammer, Beatrice Ehmann, Rebeka Furrer, Anna Vettori, Thomas von Stokar INFRAS AG (www.infras.ch) Julian W. März, Institut für Biomedizinische Ethik und Medizingeschichte (IBME) und Universitärer Forschungsschwerpunkt Innovative Therapien für Seltene Krankheiten (ITINERARE) der Universität Zürich (www.ibme.uzh.ch , www.itinerare.uzh.ch)
Steuergruppe der Evaluation	Matthias Enderle, Nadine Keller Thies, Ania Sitek (BAG) Markus Bolliger (fedpol)
Leitung der Evaluation im BAG	Christine Heuer, Fachstelle Evaluation und Forschung (E+F), Bundesamt für Gesundheit (BAG)
Begleitgruppe der Evaluation	Rahel Schaub (BAG) Raphaela Meyer (fedpol) Eric Grütter (Swissmedic) Luzia Guyer (Konferenz der kantonalen Gesundheitsdirektorinnen und -direktoren, GDK) Susanne Rohrer (Sexuelle Gesundheit Schweiz) Karl Heinimann (Eidg. Kommission für genetische Untersuchungen beim Menschen, GUMEK) Melanie Levy (Nationale Ethikkommission im Bereich der Humanmedizin, NEK) Iris Herzog-Zwittler (Verbindung Schweizer Ärztinnen und Ärzte FMH) Thierry Nospikel, stv. Isabel Filges (Schweizerische Gesellschaft für medizinische Genetik, SGMG) Angelika Hammerer-Lercher (Die Medizinischen Laboratorien Schweiz, FAMH) Jan H. Rüschhoff (Schweizerische Gesellschaft für Molekularpathologie, SGMP) Christel Tran (Schweizerische Gesellschaft für Pädiatrie, SGP) Alexandra Vedana (Schweizerischer Apothekerverband, pharmaSuisse) Sébastien Nusslé (Geknowme) Anita Finger Weber (Schweizer Drogistenverband, SDV) Adrian Rufener (Schweizer Verband der Ernährungsberater/innen, SVDE) Boris Quednow (Föderation der Schweizer Psychologinnen und Psychologen FPS) Iris Schulz (Schweizerische Gesellschaft für Rechtsmedizin, SGRM) Wilhelm Schöfbänker (ProGenom) Patrizio Pelliccia (Schweizerischer Versicherungsverband, SVV) Sikander Jenne (VBS, Militärärztlicher Dienst) Tino Plümecke (biorespect) Yvonne Feri (Pro Raris, Allianz Seltener Krankheiten) Thomas Thentz (Insieme Schweiz) Claudine Rieubland (Vereinigung der Kantonsärztinnen und Kantonsärzte, VKS/AMCS)

Meta-Evaluation	Der vorliegende Bericht wurde vom BAG extern in Auftrag gegeben, um eine unabhängige und wissenschaftlich fundierte Antwort auf zentrale Fragen zu erhalten. Die Interpretation der Ergebnisse, die Schlussfolgerungen und allfällige Empfehlungen an das BAG und andere Akteure können somit von der Meinung, respektive dem Standpunkt des BAG abweichen. Der Entwurf des Berichts war Gegenstand einer Meta-Evaluation durch die Fachstelle Evaluation und Forschung des BAG. Die Meta-Evaluation (wissenschaftliche und ethische Qualitätskontrolle einer Evaluation) stützt sich auf die Qualitätsstandards der Schweizerischen Evaluationsgesellschaft (SEVAL-Standards). Das Ergebnis der Meta-Evaluation wurde den Autorinnen und Autoren mitgeteilt und fand Berücksichtigung im vorliegenden Bericht.
Bezug	Bundesamt für Gesundheit, 3003 Bern
Übersetzung	Aus der Originalsprache in die Zielsprache übersetzt durch ARGUS Sprachmanufaktur
Zitiervorschlag	Hammer S., Ehmann B., Furrer R., März J.W., Vettori A., von Stokar T. 2025: Formative Evaluation des revidierten Bundesgesetzes über genetische Untersuchungen beim Menschen (GUMG), Zürich
Korrespondenzadressen	INFRAS AG, Binzstrasse 23, CH-8045 Zürich Tel. 044 205 95 95; info@infras.ch

Inhalt

Zusammenfassung	7
Résumé	9
Esposizione riassuntiva	11
1. Einleitung	13
1.1. Ausgangslage	13
1.2. Evaluationsauftrag	14
1.3. Methodik	16
1.4. Gliederung des Berichts	19
2. Vollzug des GUMG	21
2.1. Aufsicht über die Laboratorien	21
2.1.1. Organisation und Regelung der Aufsicht über die Laboratorien	21
2.1.2. Beaufsichtigung der Laboratorien durch das BAG und fedpol	22
2.1.3. Optimierungsbedarf	24
2.2. Aufsicht über das Screening von Neugeborenen	24
2.2.1. Organisation und Regelung der Aufsicht über das Neugeborenen-Screenings	24
2.2.2. Optimierungsbedarf	25
3. Wirksamkeit des GUMG	27
3.1. Laboratorien	27
3.1.1. «Laborlandschaft»	27
3.1.2. Beurteilung der Vorgaben des GUMG	27
3.1.3. Beurteilung der Umsetzung der Vorgaben des GUMG	29
3.2. Gesundheitsfachpersonen im medizinischen Bereich	31
3.2.1. Veranlassende Gesundheitsfachpersonen	31
3.2.2. Zweckmässigkeit der Anforderungen und Vorgaben des GUMG	33
3.2.3. Beurteilung der Umsetzung der Vorgaben des GUMG	35
3.3. Gesundheitsfachpersonen im aussermedizinischen Bereich	41
3.3.1. Veranlassende Gesundheitsfachpersonen	41
3.3.2. Zweckmässigkeit der Anforderungen und Vorgaben des GUMG	43
3.3.3. Beurteilung der Umsetzung der Vorgaben des GUMG	45

3.4.	Arbeitgeber und Versicherer	45
3.5.	«Direct-to-consumer»-Gentests	46
3.6.	Kontextfaktoren	48
4.	Beurteilung und Empfehlungen	51
4.1.	Beantwortung der Evaluationsfragen	51
4.1.1.	Vollzugs des GUMG	51
4.1.2.	Zweckmässigkeit des GUMG	52
4.1.3.	Wirksamkeit des GUMG	53
4.1.4.	Lücken oder Schwachstellen in der Gesetzesgrundlage	56
4.1.5.	Einfluss von Kontextfaktoren	58
4.2.	Gesamtbeurteilung	61
4.3.	Empfehlungen	63
4.3.1.	Politische Ebene	63
4.3.2.	Operative Ebene	64
Annex		67
A1.	Vorgaben für genetische Untersuchungen in verschiedenen Regelungsbereichen	67
A2.	Schwerpunkte und Detailfragestellungen der Evaluation	72
A3.	Ergänzende Angaben zur Methodik	78
Literatur		85

Zusammenfassung

Einleitung

Das am 1. Dezember 2022 in Kraft getretene totalrevidierte Bundesgesetz über genetische Untersuchungen beim Menschen (GUMG) führte verschiedene Neuerungen ein, insbesondere eine Erweiterung dessen Geltungsbereichs. Vorliegende Evaluation beurteilt die Umsetzung und die bisherigen Wirkungen des GUMG. Sie basiert auf den Ergebnissen einer qualitativen Befragung ausgewählter Vertretender der Aufsichtsbehörden, von Laboratorien, von Gesundheitsfachpersonen sowie von Patientinnen und Patienten.

Ergebnisse

Gestützt auf die empirischen Ergebnisse ziehen wir insgesamt eine positive Bilanz zur Zweckmässigkeit des GUMG, dessen Umsetzung und zu den bisherigen Wirkungen:

- Erstens beurteilen wir die mit dem revidierten GUMG eingeführten gesetzlichen Regelungen zur Erreichung von dessen Ziele als zweckmässig. Zum einen werden die gesetzlichen Regelungen des GUMG von den befragten Akteuren breit anerkannt und akzeptiert. Zum anderen weist die Evaluation auf einzelne Optimierungsmöglichkeiten, nicht aber auf schwerwiegendere gesetzliche Lücken oder Schwachstellen hin.
- Zweitens zeigt die Evaluation, dass das GUMG im Zuständigkeitsbereich der Bundesbehörden gut vollzogen wird. Die Beaufsichtigung der Laboratorien durch das Bundesamt für Gesundheit (BAG) und das Bundesamt für Polizei (fedpol) – in Zusammenarbeit mit der Schweizerischen Akkreditierungsstelle (SAS) – beurteilen wir als zweckmässig, angemessen und effizient. Das differenzierte Akkreditierungs- und Inspektionssystem stellt die Qualität der Laboratorien sicher. Die Aufsicht über das Neugeborenen-Screening wird vom BAG gut wahrgenommen.
- Drittens bestätigt die Evaluation, dass die Laboratorien und die Gesundheitsfachpersonen die genetischen Untersuchungen zu einem grossen Teil gemäss den Vorgaben des GUMG umsetzen. Unbestritten ist, dass die Analysen der Laboratorien eine hohe Qualität aufweisen und die Aufsicht die Einhaltung der gesetzlichen Vorgaben gewährleistet. Die im medizinischen Bereich tätigen Gesundheitsfachpersonen – insbesondere die medizinischen Genetikerinnen und Genetiker sowie die weiteren spezialisierten Fachärztinnen und Fachärzte – veranlassen die genetischen Untersuchungen grundsätzlich nach den Vorgaben des GUMG. Optimierungsbedarf besteht vor allem bei der Aufklärung, der Beratung und der Mitteilung der Ergebnisse, insbesondere bei pränatalen genetischen Untersuchungen. Die Umsetzung der Vorgaben des GUMG bei genetischen Untersuchungen im aussermedizinischen Bereich zu

besonders schützenswerten Eigenschaften scheint aufgrund der Zusammenarbeit zwischen Anbietenden von Gentests und Veranlassenden ebenfalls gut zu funktionieren.

Die Umsetzung und die Wirkungen des GUMG werden massgeblich von Kontextfaktoren beeinflusst, insbesondere der dynamischen Entwicklung der Analysemöglichkeiten, dem Mangel an medizinischen Genetikerinnen und Genetikern, gewissen Wissensdefiziten bei der Ärzteschaft und dem ausländischen Internetangebot an «Direct-to-Consumer»-Gentests.

Die Nutzung ausländischer Internetangebote durch die Schweizer Wohnbevölkerung stellt unseres Erachtens die grösste Herausforderung für die Zielerreichung des GUMG dar. Obwohl das Ausmass der Nutzung dieser Angebote durch die Schweizer Bevölkerung nicht bekannt ist, gehen wir gestützt auf Hinweise der Befragten von einem relevanten Umfang aus. Ausländische Internetangebote betreffen vor allem auch sog. Lifestyle-Analysen, Vaterschaftsabklärungen und Ahnenforschungstests, deren Durchführung in der Schweiz reguliert ist. In der Regel ist die Qualität dieser im Ausland durchgeführten Analysen nicht sichergestellt. Zudem beinhalten diese Gentests keine Aufklärung, Beratung und Mitteilung der Ergebnisse durch Gesundheitsfachpersonen. Da die ausländischen Internetangebote durch die Schweiz kaum reguliert werden können, sollte die Bevölkerung aktiver und intensiver über die Nachteile entsprechender Angebote informiert werden.

Empfehlungen

Nachfolgende Empfehlungen dienen der Optimierung der Umsetzung und der Zielerreichung des GUMG.

Tabelle 1: Empfehlungen

Ebenen	Empfehlungen
Politische Ebene	E1: Längere Frist für die Aufbewahrung von Untersuchungsergebnissen durch Laboratorien festlegen
	E2: Berechtigung zur Veranlassung von genetischen Untersuchungen im aussermedizinischen Bereich zu besonders schützenswerten Eigenschaften auf weitere Fachpersonen erweitern
Operative Ebene	E3: Abgrenzung zwischen genetischen Untersuchungen im medizinischen und aussermedizinischen Bereich verdeutlichen
	E4: Begriff der nichtdirektiven Beratung präzisieren
	E5: Breite Bevölkerung aktiver und intensiver informieren

Tabelle INFRAS.

Résumé

Introduction

La révision totale de la loi fédérale sur l'analyse génétique humaine (LAGH) entrée en vigueur le 1^{er} décembre 2022 a introduit plusieurs nouveautés, notamment un élargissement de son champ d'application. La présente évaluation porte sur la mise en œuvre et les effets de la LAGH à ce jour. Elle se base sur les résultats d'une enquête qualitative menée auprès d'une sélection de représentants des autorités de surveillance, de laboratoires, de professionnels de la santé et de patientes et patients.

Résultats

Sur la base des résultats empiriques, nous tirons un bilan globalement positif de l'opportunité de la LAGH, de sa mise en œuvre et de ses effets à ce jour :

- Premièrement, nous estimons que les dispositions légales introduites par la LAGH révisée sont opportunes pour la réalisation de ses objectifs. D'une part, les dispositions légales de la LAGH sont largement reconnues et acceptées par les acteurs interrogés. D'autre part, l'évaluation met en évidence certaines améliorations possibles, mais pas de lacunes ou de points faibles légaux plus graves.
- Deuxièmement, l'évaluation montre que la LAGH est bien exécutée dans le domaine de compétence des autorités fédérales. Nous estimons que la surveillance des laboratoires par l'Office fédéral de la santé publique (OFSP) et l'Office fédéral de la police (fedpol), en collaboration avec le Service d'accréditation suisse (SAS), est opportune, adéquate et efficiente. Le système différencié d'accréditation et d'inspection garantit la qualité des laboratoires. La surveillance du dépistage néonatal est bien assurée par l'OFSP.
- Troisièmement, l'évaluation confirme que les laboratoires et les professionnels de la santé effectuent les analyses génétiques en grande majorité conformément aux exigences de la LAGH. Il est indéniable que les analyses effectuées par les laboratoires sont de grande qualité et que la surveillance garantit le respect des exigences légales. Les professionnels de la santé travaillant dans le domaine médical, notamment les médecins généticiens et les médecins spécialistes, prescrivent en principe les analyses génétiques conformément aux exigences de la LAGH. En particulier l'information des patients, le conseil et la communication des résultats, notamment pour les analyses génétiques prénatales, auraient besoin d'être améliorés. La mise en œuvre des exigences de la LAGH pour les analyses génétiques visant à déterminer des caractéristiques sensibles en dehors du domaine médical semble également bien fonctionner en raison de la collaboration entre les fournisseurs de tests et les prescripteurs.

La mise en œuvre de la LAGH et ses effets sont fortement influencés par des facteurs contextuels, notamment l'évolution dynamique des possibilités d'analyse, la pénurie de médecins généticiens, certains déficits de connaissances au sein du corps médical ainsi que par les offres étrangères de tests génétiques « direct-to-consumer » sur Internet.

L'utilisation d'offres étrangères sur Internet par la population résidente en Suisse représente, à notre sens, le plus grand défi pour la réalisation des objectifs de la LAGH. Bien qu'on ne connaisse pas le volume d'autotests utilisés par la population via des offres étrangères sur Internet, nous présumons ce volume important, sur la base des indications fournies par les personnes interrogées. Les offres étrangères sur Internet concernent aussi et surtout les analyses dites de style de vie, les recherches de paternité et les tests de généalogie, dont la réalisation est réglementée en Suisse. En règle générale, la qualité des analyses effectuées à l'étranger n'est pas garantie. Ces tests génétiques ne comportent en outre ni information, ni conseil, ni communication des résultats par des professionnels de la santé. Comme les offres étrangères sur Internet ne peuvent guère être régulées par la Suisse, la population devrait être informée plus activement et plus intensément sur les inconvénients de ces offres.

Recommandations

Les recommandations suivantes visent à améliorer la mise en œuvre et la réalisation des objectifs de la LAGH.

Tableau 2 : Recommandations

Niveaux	Recommandations
Niveau politique	R1 : Fixer un délai plus long pour la conservation des résultats d'analyses par les laboratoires R2 : Élargir à d'autres professionnels de la santé l'autorisation d'effectuer des analyses génétiques visant à déterminer des caractéristiques sensibles en dehors du domaine médical
Niveau opérationnel	R3 : Clarifier la délimitation entre les analyses génétiques dans le domaine médical et en dehors du domaine médical R4 : Préciser la notion de conseil non directif R5 : Informer le grand public plus activement et plus intensément

Tableau INFRAS.

Esposizione riassunto

Introduzione

La revisione completa della Legge federale concernente gli esami genetici sull'essere umano (LEGU), entrata in vigore il 1° dicembre 2022, ha introdotto diverse novità, in particolare un ampliamento del suo campo di applicazione. La presente valutazione prende in considerazione l'attuazione e gli effetti della LEGU fino alla data odierna e si basa sui risultati di un'indagine qualitativa condotta tra rappresentanti selezionati delle autorità di controllo, dei laboratori, degli operatori sanitari e dei pazienti.

Risultati

Sulla base dei risultati empirici, traiamo una conclusione complessivamente positiva sull'opportunità della LEGU, sulla sua attuazione e sugli effetti rilevati fino a oggi:

- in primo luogo, riteniamo che le norme giuridiche introdotte con la LEGU riveduta siano opportune al raggiungimento dei suoi obiettivi. Da un lato, le disposizioni legali della LEGU sono ampiamente riconosciute e accettate dagli stakeholder intervistati. D'altro canto, la valutazione evidenzia singole opportunità di miglioramento, ma non lacune o debolezze giuridiche gravi.
- In secondo luogo, la valutazione mostra che la LEGU è ben eseguita nell'area di responsabilità delle autorità federali. La supervisione dei laboratori da parte dell'Ufficio federale per la sanità pubblica (UFSP) e dell'Ufficio federale di polizia (fedpol) – in collaborazione con il Servizio di accreditamento svizzero (SAS) – è considerata appropriata, opportuna ed efficiente. Il sistema differenziato di accreditamento e ispezione garantisce la qualità dei laboratori. La supervisione dello screening neonatale viene svolta in modo ottimale dall'UFSP.
- In terzo luogo, la valutazione conferma che i laboratori e gli operatori sanitari eseguono in gran parte i test genetici in conformità ai requisiti della LEGU. È indiscutibile che le analisi effettuate dai laboratori siano di alta qualità e che la supervisione garantisca il rispetto dei requisiti di legge. Gli operatori sanitari che lavorano in campo medico – in particolare i genetisti medici e altri medici specialisti – in linea di massima organizzano i test genetici in conformità ai requisiti della LEGU. Sussiste invece una particolare necessità di miglioramento nelle aree relative a informazione, consulenza e comunicazione dei risultati, soprattutto nel caso dei test genetici prenatali. L'attuazione dei requisiti della LEGU per i test genetici in ambito non medico per caratteristiche particolarmente meritevoli di tutela sembra funzionare bene anche grazie alla collaborazione tra chi offre i test genetici e chi li autorizza.

L'attuazione e gli effetti della LEGU subiscono un'influenza significativa da parte di fattori legati al contesto, in particolare dallo sviluppo dinamico delle opzioni di analisi, dalla carenza di genetisti medici, da alcune lacune nelle conoscenze dei medici e dall'offerta estera di test genetici «direct-to-consumer» su Internet.

A nostro avviso, l'utilizzo di servizi Internet stranieri da parte della popolazione residente svizzera rappresenta la sfida più grande per il raggiungimento degli obiettivi della LEGU. Sebbene non sia noto in che misura la popolazione si avvalga di questi servizi, ipotizziamo una portata rilevante sulla base delle informazioni fornite dagli intervistati. Anche le offerte estere su Internet riguardano principalmente le cosiddette analisi dello stile di vita, gli accertamenti della paternità e i test genealogici, che in Svizzera sono regolamentati. Di norma, la qualità di queste analisi effettuate all'estero non è garantita. Inoltre, questi test genetici non comprendono la spiegazione, la consulenza e la comunicazione dei risultati a cura degli operatori sanitari. Poiché i servizi Internet stranieri non possono essere regolamentati dalla Svizzera, la popolazione dovrebbe essere informata più attivamente e intensamente in merito agli svantaggi che portano con sé.

Raccomandazioni

Le seguenti raccomandazioni servono a ottimizzare l'attuazione e il raggiungimento degli obiettivi della LEGU.

Tabella 3: Raccomandazioni

Livelli	Raccomandazioni
Livello politico	R1: Definire un periodo più lungo per la conservazione dei risultati dei test da parte dei laboratori
	R2: Estendere ad altri specialisti l'autorizzazione ad effettuare esami genetici in ambito non medico relativamente a caratteristiche che richiedono una tutela speciale.
Livello operativo	R3: Chiarire la distinzione tra esami genetici in ambito medico e non medico.
	R4: Precisare il concetto di consulenza non direttiva.
	R5: Informare la popolazione in modo più attivo e intenso

Tabella INFRAS.

1. Einleitung

1.1. Ausgangslage

Genetische Untersuchungen dienen der Diagnose von Krankheiten und der Feststellung von Veranlagungen für erblich bedingte Krankheiten vor dem Auftreten von klinischen Symptomen oder in einer vorgeburtlichen Phase (BAG 2022a). Sie können auch für Therapieentscheidungen und die Therapieplanung eingesetzt werden (z.B. pharmakogenetische Untersuchungen). Zudem können genetische Hintergründe von medizinisch nicht relevanten Eigenschaften abgeklärt werden (z.B. Augenfarbe oder sportliche Veranlagung). Die Erstellung von DNA-Profilen, die der Klärung von Verwandtschaftsverhältnissen oder der Identifikation von Personen dienen, sind ebenfalls genetische Untersuchungen. In den letzten Jahren sind bei der Entschlüsselung des Erbguts grosse technologische Fortschritte erzielt worden (BAG 2022a, Bundesrat 2017). Die neuen Technologien ermöglichen eine rasche und kostengünstige Analyse nicht nur einzelner Genabschnitte, sondern des gesamten Erbguts. Dies führte auch zu neuen kommerziellen Angeboten, die sich direkt an private Personen richten (sog. «Direct-to-Consumer»-Gen-tests). Bei diesen in der Regel über Internet erhältlichen Angeboten ist meist keine persönliche Betreuung durch eine Gesundheitsfachperson gewährleistet.

Aufgrund der technologischen und kommerziellen Weiterentwicklung von genetischen Untersuchungen sowie deren zunehmenden Verwendung im medizinischen und nicht-medizinischen Bereich wurde das Bundesgesetz über genetische Untersuchungen beim Menschen (GUMG) revidiert. Die Ziele des am 1. Dezember 2022 in Kraft getretenen revidierten GUMG sind gleichgeblieben: Bei genetischen und pränatalen Untersuchungen sollen erstens die Menschenwürde und die Persönlichkeit geschützt, zweitens Missbräuche bei der Durchführung der Untersuchungen und beim Umgang mit genetischen Daten verhindert und drittens die Qualität der Durchführung der Untersuchungen und der Interpretation der Ergebnisse sichergestellt werden (Art. 1 GUMG). Mit der Revision des GUMG wurden folgende Neuerungen eingeführt (BAG 2022a, Bundesrat 2017):

- Der Geltungsbereich des GUMG wurde umfassend erweitert. Neu unterliegen auch genetische Untersuchungen ausserhalb des medizinischen Bereichs und genetische Untersuchungen von nicht erblichen Eigenschaften dem Gesetz.
- Das GUMG formuliert Anforderungen, die für alle genetischen Untersuchungen gelten (z.B. betreffend Aspekte des Persönlichkeitsschutzes). Je nach den Konsequenzen eines möglichen Missbrauchs und je nach Schutzbedarf von betroffenen Personen werden die verschiedenen Bereiche unterschiedlich streng geregelt. Bei genetischen Untersuchungen im medizinischen Bereich und bei der Erstellung von DNA-Profilen gelten sehr hohe Anforderungen.

Genetische Untersuchungen von Eigenschaften ausserhalb des medizinischen Bereichs und von nicht erblichen Eigenschaften sind weniger streng geregelt.¹

- Im medizinischen Bereich können – neben Ärztinnen und Ärzten – neu auch Zahnärztinnen und Zahnärzte, Apothekerinnen und Apotheker sowie Chiropraktorinnen und Chiropraktoren bestimmte genetische Untersuchungen in ihrem Fachbereich veranlassen. Die durchführenden Laboratorien unterliegen einer Bewilligungspflicht und neu auch einer Akkreditierungspflicht. Neu regelt das GUMG den Umgang mit sog. Überschussinformationen (Informationen, die für den Zweck der Untersuchung nicht benötigt werden) ausführlich.
- Bei den genetischen Untersuchungen ausserhalb des medizinischen Bereichs unterscheidet das GUMG zwischen zwei Bereichen. Genetische Untersuchungen zur Abklärung besonders schützenswerter Eigenschaften (z.B. zur Optimierung des Ernährungsverhaltens) dürfen nur durch bestimmte Gesundheitsfachpersonen veranlasst werden (z.B. Apotheker/innen, Ernährungsberater/innen). Die durchführenden Laboratorien unterliegen einer Bewilligungspflicht. Die übrigen genetischen Untersuchungen bzw. Tests (z.B. zum Geschmacksempfinden) dürfen direkt den Kundinnen und Kunden abgegeben werden, auch über das Internet. Die durchführenden Laboratorien sind nicht bewilligungspflichtig.
- «Direct-to-Consumer»-Regelung: Unternehmen mit Sitz in der Schweiz dürfen nur übrige genetische Untersuchungen, d.h. Tests zur Abklärung vergleichsweise harmloser Eigenschaften (z.B. Haarstruktur) über Internet an Kundinnen und Kunden weitergeben. Die Abgabe von Tests im medizinischen Bereich, im aussermedizinischen Bereich zu besonders schützenswerten Eigenschaften sowie Ahnenforschungs- und Vaterschaftstests direkt an Kundinnen und Kunden ist nicht erlaubt. Die Durchsetzung dieser Vorschriften bei ausländischen Anbietenden von Tests im Internet ist jedoch kaum möglich.

1.2. Evaluationsauftrag

Zweck der Evaluation

Die Evaluation fokussierte auf die Umsetzung und die ersten Wirkungen des GUMG (inkl. GUMV und VDZV²) und war formativ ausgerichtet. Basierend auf der Beurteilung der Zweckmässigkeit und der Wirksamkeit des GUMG sollten Empfehlungen zur Optimierung des Vollzugs und gegebenenfalls der Anpassungen der gesetzlichen Regelungen formuliert werden.³

¹ Siehe Übersicht über die Vorgaben für genetische Untersuchungen in verschiedenen Regelungsbereichen in Annex A1.

² GUMV: Verordnung über genetische Untersuchungen beim Menschen; VDZV: Verordnung über die Erstellung von DNA-Profilen im Zivil- und Verwaltungsbereich.

³ Die für den Vollzug des GUMG weiteren massgeblichen Bundesgesetze – wie beispielsweise das Medizinalberufegesetz, das Datenschutzgesetz und das Regierungs- und Verwaltungsorganisationsgesetz – waren nicht primäre Gegenstände der Evaluation. Die kantonale Aufsicht über die veranlassenden Gesundheitsfachpersonen war ebenfalls kein primärer Evaluationsgegenstand, wurde jedoch als Kontextfaktor berücksichtigt.

Evaluationsfragen

Gemäss Vorgaben des Bundesamts für Gesundheit (BAG) waren die Evaluationsfragen gemäss Tabelle 4 zu beantworten.

Tabelle 4: Evaluationsfragen

Vollzug des GUMG

1. Wie wird das revidierte GUMG umgesetzt?

- a. Wie ist der Stand der Umsetzung des GUMG?
 - Wie stellen die Aufsichtsbehörden die Aufsicht sicher (inkl. Abgrenzung zwischen den verschiedenen Regelungsbereichen)?
 - Wie gestaltet sich der Vollzug beim Screening von Neugeborenen durch das BAG?
- b. Welche Stärken und Schwächen zeigen sich generell bei der Umsetzung? Und spezifisch:
 - Kann die Aufsicht gemäss GUMG gewährleistet werden? Wenn nein, weshalb nicht?
 - Wie gut ist die Zusammenarbeit der Vollzugsbehörden?

Zweckmässigkeit des GUMG

2. Wie ist die Eignung der Organisation und der Regelungen des Vollzugs zu bewerten?

- a. Wie zweckmässig ist die Vollzugsorganisation des GUMG (BAG, EJPD, kantonale und weitere Behörden)?
- b. Wie geeignet sind die gesetzlichen Bestimmungen über den Vollzug, seine Ziele zu erreichen?

Wirksamkeit des GUMG

3. Welche beabsichtigten und nichtbeabsichtigten Wirkungen sind bisher ersichtlich?

- a. Setzen die Laboratorien die Vorgaben des GUMG um? Gibt es Optimierungsbedarf?
- b. Veranlassen die Gesundheitsfachpersonen die Gentests gemäss GUMG? Wenn nein, weshalb nicht?
- c. Wie befolgen die Arbeitgeber und Versicherer die vom GUMG festgelegten Durchführungs- und Verwertungsverbote? Gibt es Optimierungsbedarf?
- d. Löst das revidierte GUMG unbeabsichtigte Wirkungen aus? Wenn ja, welche? Sind diese positiv oder negativ zu bewerten?

4. Gibt es Hinweise darauf, dass die Gesetzesgrundlage Lücken oder Schwachstellen aufweist?

Wenn ja, welche?

5. Welche relevanten Kontextfaktoren begünstigen oder hindern die Umsetzung des GUMG?

Zeichnen sich Entwicklungen ab, welche die Gesetzgebung betreffen (Bsp. internationaler Gentestmarkt)? Inwiefern betreffen sie die Gesetzgebung?

Tabelle INFRAS. Quelle: BAG 2023 (Hervorhebungen durch INFRAS).

Bei der Beantwortung der Evaluationsfragen sollten der medizinische und der nicht-medizinische Bereich berücksichtigt werden. Wo relevant, sollte auch der VDZV-Bereich miteinbezogen werden.

In Absprache mit dem BAG wurden in der Evaluation drei Schwerpunkte gesetzt: a) Veranlassung durch ärztliche Fachpersonen mit Fokus auf Aufklärung und Beratung (medizinischer Bereich), b) Veranlassung durch nichtärztliche Fachpersonen (medizinischer Bereich und Bereich ausserhalb der Medizin), c) «Direct-to-consumer»-Regelung.⁴ Basierend auf den Evaluationsfragen und den Schwerpunkten der Evaluation wurden in Absprache mit dem BAG Detail-

⁴ Begründung der Auswahl der Schwerpunkte siehe Annex A2.

fragestellungen formuliert (vgl. Annex A2). Dabei orientierten wir uns auch an dem zum revidierten GUMG erstellten Wirkungsmodell (vgl. Bolliger und Rüefli 2018).

1.3. Methodik

Evaluationskriterien

Ein wesentlicher Teil der Evaluationsfragen war deskriptiver Art. Es war zu untersuchen, wie das revidierte GUMG durch die Aufsichtsbehörden umgesetzt wird und wie sich die Laboratorien sowie die Gesundheitsfachpersonen verhalten. Bei den evaluativen Fragen orientierten wir uns an folgenden Kriterien:

- Die Stärken und Schwächen der Umsetzung des GUMG (vgl. Frage 1.b.) beurteilten wir nach deren Angemessenheit in Bezug auf die gesetzlichen Bestimmungen. Im Kern war zu beurteilen, ob die Aufsicht gemäss GUMG gewährleistet werden kann.
- Die Regelung der Vollzugsorganisation des GUMG (vgl. Frage 2.a.) und die gesetzlichen Bestimmungen zum Vollzug (vgl. Frage 2.b.) beurteilten wir anhand deren Eignung, die Einhaltung der entsprechenden gesetzlichen Vorgaben sicherzustellen.
- Das Handeln der Adressatinnen und Adressaten des GUMG beurteilten wir anhand der Wirksamkeit der gesetzlichen Vorgaben für diese Akteure. Dabei analysierten wir, inwiefern die Laboratorien und die Gesundheitsfachpersonen sich gemäss den Vorgaben des GUMG verhalten

Untersuchungsdesign

Die Evaluation stützte sich in erster Linie auf die Befragung ausgewählter Akteure. Bei der Auswahl der zu Befragenden gingen wir relevanzorientiert vor. Dabei massen wir unter Berücksichtigung der Evaluationsfragen und der Schwerpunkte insbesondere der Befragung von Vertretenden der Aufsichtsbehörden, der Laboratorien, besonders relevanten Fachärztinnen und -ärzten sowie von Patientinnen und Patienten eine hohe Bedeutung bei.⁵

Wir analysierten und beurteilten die Fragestellungen anhand folgender Vergleiche:

- Vorher-Nachher-Vergleiche dienten dazu, die mit den revidierten GUMG eingeführten Veränderungen auf gesetzlicher Ebene, bei der Umsetzung und den erwarteten Wirkungen zu analysieren und zu beurteilen.
- Anhand von Soll-Ist-Vergleichen beurteilten wir, inwiefern die gesetzlichen Regelungen zum Vollzug, dessen konkrete Umsetzung und das Handeln der Adressatinnen und Adressaten den im GUMG definierten Vorgaben und Zielen entsprechen.⁶

⁵ Die Aussagekraft und die Grenzen der Evaluation werden in einem nachfolgenden Abschnitt in diesem Kapitel diskutiert.

⁶ Basierend auf den gesetzlichen Grundlagen sind in Annex A1 Vorgaben für die verschiedenen Regelungsbereiche aufgeführt.

- Ergänzend nahmen wir Quervergleiche zwischen verschiedenen Akteuren vor (z.B. unterschiedliche Gruppen von Gesundheitsfachpersonen), um die Einhaltung der gesetzlichen Vorgaben zu beurteilen.

Forschungsmethoden

Empirischer Kern der Evaluation war eine qualitative Befragung ausgewählter Vertretender der Aufsichtsbehörden, der Laboratorien und Gesundheitsfachpersonen sowie der Patientinnen und Patienten. Die Auswahl der zu befragenden Personen erfolgte in Absprache mit dem BAG. Die qualitative Befragung umfasste explorative Interviews, Abklärungen bei verschiedenen Organisationen, Interviews mit verschiedenen Akteuren und eine Fokusgruppe mit Fachärztinnen und -ärzten. Ergänzend werteten wir ausgewählte Dokumente aus und führten eine Umfrage bei den Kantonsärztinnen und -ärzten durch.

Auswertung von Dokumenten

Eine wichtige Grundlage der Evaluation war die Analyse der gesetzlichen Bestimmungen (GUMG sowie GUMV und VDZV), inkl. den entsprechenden Erläuterungen und weiteren Dokumenten zu den gesetzlichen Grundlagen. Die Analyse der gesetzlichen Regelungen diente vor allem der Bestimmung der einzuhaltenden Vorgaben. Ergänzend werteten wir verschiedene Dokumente aus, insbesondere die Liste der vom BAG bewilligten Laboratorien sowie die vom BAG zur Verfügung gestellten anonymisierten Anfragen im Zusammenhang mit dem Vollzug des GUMG.

Abklärungen und qualitative Interviews

Die Abklärungen und qualitativen Interviews mit Expertinnen und Experten sowie mit Patientinnen und Patienten führten wir in vier Phasen durch:⁷

- In der ersten Phase führten wir mit sieben Expertinnen und Experten explorative qualitative Interviews durch. Die Interviews dienten einer ersten Beurteilung der Umsetzung und der Wirkungen des GUMG.
- In der zweiten Phase folgten die Abklärungen und weiteren Interviews in drei Schritten:
 - Im ersten Schritt führten wir Abklärungen bei neun Organisationen durch. Die Abklärungen dienten der Einschätzung der Relevanz von genetischen Untersuchungen für die entsprechende Akteursgruppen und der Erhebung allfälliger Hinweise auf Schwierigkeiten oder Probleme bei der Umsetzung des GUMG.
 - Im zweiten Schritt führten wir 19 Interviews mit Vertretenden der Aufsichtsbehörden, der Laboratorien und Gesundheitsfachpersonen sowie der Patientinnen und Patienten. Die

⁷ Weitere Angaben zu den befragten Expertinnen und Expertinnen sowie zu den Abklärungen finden sich in Annex A3.

Interviews dienten der Beurteilung der Umsetzung des GUMG und der ersten Wirkungen aus Sicht verschiedener involvierter und betroffener Akteure.

- Im dritten Schritt befragten wir vier Patientinnen und Patienten zu ihren Erfahrungen mit der Umsetzung des GUMG. Die Patientinnen und Patienten wurden über Aufrufe verschiedener Organisationen rekrutiert.

Die Interviews führten wir anhand von spezifischen Gesprächsleitfäden in der Regel über Video-Calls. Die Abklärungen erfolgten per Telefon oder E-Mail. Die Ergebnisse wurden zusammenfassend protokolliert.

Fokusgruppe

Ergänzend zu den Interviews mit Expertinnen und Experten führten wir ein Fokusgruppengespräch mit vier Fachärztinnen und -ärzten durch. Mit zwei weiteren fachärztlichen Personen, die nicht an der Fokusgruppe teilnehmen konnten, wurde je ein Interview geführt.⁸ Die Rekrutierung der Fachärztinnen und -ärzte erfolgte über entsprechende Aufrufe von Facharztgesellschaften und der Nationalen Koordination Seltene Krankheiten (kosek). Die Fokusgruppe und das Interview dienten der vertiefteren Untersuchung der Umsetzung des GUMG (insbes. Aufklärung und Beratung sowie Mitteilung der Ergebnisse) und der Beurteilung der gesetzlichen Vorgaben. Die Gespräche wurden anhand eines Leitfadens geführt und zusammenfassend protokolliert.

Auswertung und Darstellung der Befragungsergebnisse

Die Ergebnisse der Abklärungen, der Interviews und der Fokusgruppe wurden mit Unterstützung des Softwareprogramms MAXQDA inhaltlich ausgewertet. Bei der zusammenfassenden Darstellung der Ergebnisse verstehen wir unter der Nennung von Aussagen «einzerner» Befragter 1 bis 2 Personen und «mehrerer» Befragter 3 bis 8 Personen.

Umfrage bei den Kantonsärztinnen und -ärzten

Ergänzend zu den qualitativen Befragungen führten wir bei den Kantonsärztinnen und -ärzten eine kurze schriftliche Umfrage durch. Damit sollten insbesondere allfällige Hinweise auf Schwierigkeiten, Probleme oder Missbräuche durch die veranlassenden Gesundheitsfachpersonen erhoben werden. Wir erhielten von 22 Kantonsärztinnen und -ärzten eine Rückmeldung.

⁸ Vertretende Fachrichtungen Fokusgruppe und Interviews: Medizinische Genetik; Pädiatrie (insbesondere Endokrinologie); Gynäkologie, Geburtshilfe und Reproduktionsmedizin.

Aussagekraft und Grenzen der Evaluation

Das Vorgehen ermöglichte eine empirisch vergleichsweise gut abgestützte Beurteilung der Umsetzung und der bisherigen Wirkungen sowie allfälliger Lücken des GUMG bei den Laboratorien und den veranlassenden Gesundheitsfachpersonen von genetischen Untersuchungen im medizinischen und im aussermedizinischen Bereich. Die relevanzorientierte Auswahl der zu befragenden Akteure ermöglichte eine aus unserer Sicht angemessene Erfassung der Stärken und Schwächen der Umsetzung und der Wirkungen sowie des Optimierungsbedarfs des GUMG. Die inhaltliche Fokussierung der Befragung auf Stärken und Schwächen bzw. «Probleme» erlaubte es jedoch nicht, die Einhaltung der gesetzlichen Anforderungen und Vorgaben umfassend und systematisch zu analysieren. Die dafür erforderlichen weiteren empirischen Erhebungen hätten den Rahmen der Evaluation weit übertroffen.

Vergleichsweise wenig Wissen konnte zum Verhalten der breiten Ärzteschaft im Zusammenhang mit der Veranlassung genetischer Untersuchungen und zur Nutzung ausländischer Internetangebote von Gentest durch die Schweizer Bevölkerung erhoben werden. Bei der breiten Ärzteschaft ist davon auszugehen, dass der grösste Teil an potenziellen genetischen Untersuchungen an die medizinischen Genetikerinnen und Genetiker überwiesen werden. Es ist jedoch nicht klar, in welchem Ausmass die breite Ärzteschaft selbst genetische Untersuchungen veranlasst. Zur Nutzung des ausländischen Internetangebots durch die Schweizer Bevölkerung besteht wenig Wissen, auch seitens der befragten Akteure. Es wird jedoch davon ausgegangen, dass diese Angebote in einem relevanten Ausmass genutzt werden, insbesondere bei Lifestyle-Analysen, Vaterschaftsabklärungen und Ahnenforschungstests. Entsprechend sind die Ergebnisse in diesen beiden Bereichen mit Vorsicht zu interpretieren.

1.4. Gliederung des Berichts

Der Evaluationsbericht ist wie folgt gegliedert:

- Im Kapitel 2 werden die Aufsicht über die Laboratorien und der Vollzug des Screenings für Neugeborene aus Sicht der befragten Akteure beschrieben und beurteilt.
- Im Kapitel 3 wird die Wirksamkeit des GUMG aus Sicht der befragten Akteure beschrieben und beurteilt. Im Vordergrund steht die Beurteilung, inwiefern die Laboratorien und die Gesundheitsfachpersonen die Vorgaben des GUMG einhalten. Zudem werden die empirischen Ergebnisse zur «Direct-to-Consumer»-Regelung und zu Kontextfaktoren dargestellt.
- Basierend auf den empirischen Ergebnissen werden im Kapitel 4 die Evaluationsfragen aus Sicht des Evaluationsteams beantwortet, eine Gesamtbeurteilung vorgenommen und Empfehlungen formuliert.

Der Annex enthält eine Übersicht über die gesetzlichen Vorgaben für genetische Untersuchungen in verschiedenen Regelungsbereichen (Annex A1), die Begründung der Schwerpunkte der Evaluation und die Detailfragestellungen (Annex A2) sowie ergänzende Angaben zur Methodik (Annex A3).

2. Vollzug des GUMG

2.1. Aufsicht über die Laboratorien

2.1.1. Organisation und Regelung der Aufsicht über die Laboratorien

Das BAG ist für die Aufsicht der im GUMV-Bereich tätigen Laboratorien zuständig. fedpol ist für die Aufsicht der im VDZV-Bereich tätigen Laboratorien verantwortlich.⁹ Das BAG und fedpol haben in ihren Bereichen zu prüfen, ob die Laboratorien die Bewilligungs- bzw. die Anerkennungsvoraussetzungen und die ihnen übertragenen Pflichten einhalten. Ein Kernelement der Bewilligung bzw. der Anerkennung ist die für den VDZV-Bereich bestehende und für den GUMV-Bereich mit der Revision neu eingeführte Notwendigkeit der Akkreditierung.¹⁰ Für die Akkreditierung ist in beiden Bereichen die Schweizerische Akkreditierungsstelle (SAS) zuständig. Die Akkreditierung und die Überwachungstätigkeit sind entsprechend den für die Akkreditierung massgebenden Normen international festgelegt.¹¹ Das BAG und fedpol legen periodisch Anforderungsschwerpunkte für die von der SAS durchgeführten Begutachtungen (bzw. Überwachungsaudits) fest. Die nicht akkreditierten Laboratorien im GUMV-Bereich werden durch Swissmedic inspiziert.

Die Organisation und die Regelung der Aufsicht über die Laboratorien wird von den Aufsichtsbehörden (BAG und fedpol), der SAS und den befragten Laboratorien als zweckmässig beurteilt:

- Das BAG und fedpol sind sich einig, dass die Aufteilung der Zuständigkeit der Aufsicht über die Laboratorien in den GUMV- (BAG) und VDZV-Bereich (fedpol) zweckmässig und angemessen ist. Die im VDZV-Bereich vorgenommen genetischen Untersuchungen (DNA-Profile zur Klärung der Abstammung und zur Identifikation von Personen) hätten einen Bezug zu den im Strafrechtsbereich erstellten DNA-Profilen, inkl. den Bestimmungen für die Anerkennung der Laboratorien. Entsprechend seien die im VDZV-Bereich tätigen Laboratorien in der Regel auch im Strafrechtsbereich tätig (insbesondere die rechtsmedizinischen Institute). Aufgrund des Bezugs zum Strafrechtsbereich sei es gerechtfertigt, dass die Aufsicht über die Laboratorien im VDZV-Bereich bei fedpol belassen wurde. Diese Ansicht wird auch von der SAS und einem Laboratorium, das sich zu diesem Aspekt äusserte, geteilt.
- Das Kernelement der Aufsicht, die Akkreditierung (inkl. Begutachtungen und Re-Akkreditierung), wird von den beteiligten (BAG, fedpol, SAS) und betroffenen Akteuren (Laboratorien)

⁹ Formal obliegt die Anerkennung und deren Entzug von im VDZV-Bereich tätigen Laboratorien dem Eidg. Polizei- und Justizdepartement (EJPD).

¹⁰ Im GUMV-Bereich benötigen nur Laboratorien eine Akkreditierung, die genetische Untersuchungen im medizinischen Bereich durchführen. Im nicht-medizinischen Bereich wird für die Durchführung von genetischen Untersuchungen zu besonders schützenswerten Eigenschaften eine Bewilligung (ohne Akkreditierung) benötigt. Bei genetischen Untersuchungen zu übrigen Eigenschaften besteht weder eine Bewilligungspflicht, noch sind die Pflichten für die Laboratorien gesetzlich geregelt.

¹¹ GUMV-Bereich: ISO 15189; VDZV-Bereich: ISO 17025.

als zweckmässig erachtet. Dieses Kontrollsystem führe zu einer hohen Kontrolldichte gegenüber den Laboratorien und stelle damit deren Qualität sicher. Die Laboratorien anerkennen, dass das Akkreditierungs- und Überwachungssystem unter Beizug externen Fachexpertise helfe, deren Qualität weiter zu verbessern. Teilweise wird es jedoch als aufwändig erachtet. Nach Ansicht des BAG und von fedpol ist die Kombination von Akkreditierung, Begutachtungen (bzw. Überwachungsaudits) und Re-Akkreditierung ein zentrales Element zur Gewährleistung der Aufsicht über die Laboratorien und die Sicherstellung deren Qualität.

- Die Aufsichtsbehörden und die befragten Laboratorien begrüssen die von der SAS vorgenommene Akkreditierung und die Überwachung der Laboratorien:
 - Erstens entlaste dies die Aufsichtsbehörden bei der Wahrnehmung ihrer Gesamtverantwortung. Durch die organisatorische Trennung zwischen Aufsicht (BAG und fedpol) sowie Akkreditierung und Überwachung (SAS) könne auch allfälligen Interessenskonflikten vorgebeugt werden.
 - Zweitens wird die fachliche Expertise der SAS geschätzt, insbesondere auch von den Laboratorien. Die Rückmeldungen aus externer Perspektive könnten zu Qualitätsverbesserungen beitragen. Die Laboratorien begrüssen zudem, dass die Begutachtungen von einer fachlich kompetenten Stelle (und nicht mehreren Stellen bzw. Behörden) vorgenommen werden.

2.1.2. Beaufsichtigung der Laboratorien durch das BAG und fedpol

Das BAG und fedpol beaufsichtigen die Laboratorien in Zusammenarbeit mit der SAS nach eigenen Angaben wie folgt:

- Wollte sich ein Laboratorium anerkennen resp. bewilligen lassen, müsse es anhand eines Dossiers den Nachweis erbringen, dass es die gesetzlichen Vorgaben erfülle. Die Aufsichtsbehörden prüften, ob die Bewilligungs- bzw. Anerkennungsvoraussetzungen erfüllt seien.
- Die Akkreditierung (inkl. Erneuerung nach fünf Jahren) diene der Bestätigung der erforderlichen Kompetenzen und eines konformen Qualitätsmanagementsystems der Laboratorien.
- Im Zusammenhang mit der Akkreditierung würden die Laboratorien alle 12 bis 20 Monate durch die SAS und von ihr beigezogene Fachexpertinnen und -experten vor Ort begutachtet. Die Begutachtungen (bzw. Überwachungsaudits) fänden angekündigt statt, fokussierten zusätzlich zu den Anforderungen der Akkreditierungsnorm auf ein Schwerpunktthema aus den rechtlichen Grundlagen (z.B. Dokumentierung, Probennahme) und dauerten einen bis eineinhalb Tage. Bei neuen Methoden und einer Ausweitung des Geltungsbereichs des Laboratoriums dauerten die Begutachtungen eineinhalb bis zwei Tage. Unangekündigte Inspektionen durch die Aufsichtsbehörden wären möglich, seien jedoch bisher nicht durchgeführt worden. Dazu müsste ein dringender Verdacht vorliegen, was bisher laut BAG und fedpol

nicht der Fall gewesen sei. Würden bei den Inspektionen Abweichungen zur massgebenden Norm festgestellt, müssten Massnahmen zu deren Behebung festgelegt und umgesetzt werden. Die nicht akkreditierten Laboratorien im GUMV-Bereich würden alle zwei bis drei Jahre von Swissmedic inspiziert.

- Das BAG und fedpol pflegten einen regelmässigen fachlichen Austausch mit der SAS. Das BAG tausche sich jährlich an zwei Sitzungen, fedpol an jährlich einer Sitzung mit der SAS aus. Es würden verschiedene Themen besprochen, u.a. Fragen zu den gesetzlichen Grundlagen, Ergebnisse der Inspektionstätigkeit, Schwerpunktsetzung für die kommenden Überwachungsaudits. Zudem tausche sich das BAG drei- bis viermal jährlich mit Swissmedic aus. Zwischen dem BAG und fedpol finde bei Bedarf ein punktueller Austausch statt. Da die beiden Aufsichtsbereiche klar trennbar seien, wird eine weitergehende Zusammenarbeit nicht als notwendig erachtet.
- Gemäss BAG müssen die Laboratorien im GUMV-Bereich jährlich einen Tätigkeitsbericht einreichen. Dieser Bericht beinhalte auch Massnahmen zur Verbesserung der Qualität. Das BAG gebe zu den Tätigkeitsberichten Rückmeldungen, die von den Laboratorien geschätzt würden. Die Ergebnisse der einmal jährlich durchzuführenden externen Qualitätskontrollen (bzw. der Ringversuche) würden ebenfalls im Bericht dokumentiert. Laut fedpol müssen die Laboratorien die Ergebnisse der jährlich mindestens zweimal durchzuführenden Ringversuche unmittelbar melden. Bei Abweichungen bei den Ringversuchen müssten die Ursachen geklärt und Verbesserungsmassnahmen eingeleitet werden.

Die Beaufsichtigung der Laboratorien wird von den beteiligten (BAG, fedpol, SAS) und betroffenen Akteuren (Laboratorien) als zweckmässig, angemessen und effizient beurteilt. Im Urteil des BAG und von fedpol wird die Aufsicht über die Laboratorien durch die Bundesbehörden gut wahrgenommen:

- Die Aufsichtsbehörden (BAG und fedpol in Zusammenarbeit mit SAS) und die Laboratorien erachten den Kontrollrhythmus und die Kontrolltiefe des Akkreditierungs- und Überwachungssystems als zweckmässig und gerechtfertigt. Mehrere Laboratorien betonen jedoch, dass das Kontrollsystem bzw. die Einhaltung der Anforderungen und Vorgaben mit einem grossen Aufwand verbunden sei. Diesbezüglich werden insbesondere die 12- bis 20-monatlich stattfindenden Begutachtungen genannt. Die befragten Akteure sind sich einig, dass SAS die Akkreditierung und die Begutachtungen fachlich gut durchführt.
- Das BAG und fedpol betonen, dass die weiteren von den Laboratorien zu liefernden Informationen (jährliche Tätigkeitsberichte bzw. Meldungen zu den Ergebnissen der Ringversuche) und der regelmässige Austausch mit der SAS (bzw. mit Swissmedic) für die Aufsicht ebenfalls wichtig und wertvoll seien. Nach der Revision des GUMG habe sich insbesondere der Aus-

tausch zwischen dem BAG und der SAS intensiviert. Der Austausch zwischen fedpol und der SAS sei bereits vor der Revision institutionalisiert gewesen. Die Zusammenarbeit zwischen dem BAG bzw. fedpol und der SAS funktioniere gut, was von der SAS bestätigt wird.

2.1.3. Optimierungsbedarf

Die Aufsichtsbehörden und die Laboratorien sehen bei der Aufsicht über die Laboratorien grundsätzlich keinen Optimierungsbedarf. Die befragten Akteure sind sich einig, dass die Aufsicht zweckmässig geregelt sei, gut funktioniere und die Einhaltung der Anforderungen und Vorgaben an die Laboratorien sicherstellen könne.

Seitens der befragten Akteure wurden folgende Optimierungsmöglichkeiten diskutiert:

- Zwei Befragte weisen darauf hin, dass bei der Durchführung von genetischen Untersuchungen im VDZV-Bereich auch eine Akkreditierung nach ISO 15189 (Norm für medizinische Laboratorien) anerkannt werden könnte. Gemäss einer befragten Person würde dies bereits nach ISO 15189 akkreditierten medizinische Laboratorien erleichtern, im VDZV-Bereich tätig zu sein. Sie bräuchten keine zweite Akkreditierung nach ISO/IEC 17025 mehr. Dies könnte insbesondere für private Laboratorien interessant sein (u.a. bei einer Delegation einer Analyse). Nach Ansicht einer anderen befragten Person stelle diese Hürde richtigerweise sicher, dass die DNA-Profile in erster Linie von rechtsmedizinischen Instituten erstellt würden.
- Ein Laboratorium schlägt vor, den Rhythmus bei den Begutachtungen vor Ort auf zwei Jahre auszudehnen. Das Laboratorium ist sich jedoch bewusst, dass die international in Abstimmung mit den entsprechenden Normen definierten Kontrollen nicht einfach von der Schweiz abgeändert werden können. Dies wird auch von der SAS bestätigt. Weiter wird vorgeschlagen, eine Meldeplattform zu den durchgeführten genetischen Untersuchungen einzurichten. Die Meldungen könnten tagesaktuell gehalten werden, was die Transparenz zu den durchgeführten Analysen deutlich erhöhen würde.

2.2. Aufsicht über das Screening von Neugeborenen

2.2.1. Organisation und Regelung der Aufsicht über das Neugeborenen-Screenings

Die Aufsicht über das Screening von Neugeborenen wird vom BAG wahrgenommen. Genetischen Reihenuntersuchungen, zu denen das Screening von Neugeborenen zählt, bedürfen einer Bewilligung des BAG. Voraussetzung für die Durchführung einer genetischen Untersuchung im Rahmen des Screenings ist ein bewilligtes Anwendungskonzept. Werden zyto- oder molekulargenetische Untersuchungen durchgeführt, müssen die Laboratorien akkreditiert sein. Weiter bestehen Melde- und Berichterstattungspflichten gegenüber dem BAG. Aktuell ist das Kinderspital Zürich der einzige Anbieter für das Screening von Neugeborenen in der Schweiz. Gemäss einzelnen Befragten ist dies zweckmässig, weil ein Laboratorium für effiziente und

qualitativ hochwertige genetische Untersuchungen einen möglichst hohen Durchlauf benötigen.¹² Aktuell werden 11 Krankheiten im Rahmen des Neugeborenen-Screenings untersucht. Das Screening wird bei ca. 80'000 bis 90'000 Neugeborenen pro Jahr durchgeführt.¹³

Die Befragten, die sich zum Neugeborenen-Screening äusserten,¹⁴ erachten das Bewilligungsverfahren grösstenteils als zweckmässig. Sie begrüssen, dass nur ausgewählte, therapierbare Krankheiten gescreent würden. Es wird jedoch darauf hingewiesen, dass sich die Anzahl Krankheiten, die in das Screening integriert werden könnten, laufend erhöhe. Die Analyseverfahren und die Therapiemöglichkeiten entwickelten sich immer rascher. Die Nachfrage und der Druck seitens Patientinnen- und Patientenvertretungen, der pharmazeutischen Industrie und klinisch tätiger Ärztinnen und Ärzte, mehr Krankheiten in das Screening zu integrieren, nähmen zu. Das Bewilligungsverfahren für das Screening einzelner Krankheiten sei langwierig und aufwändig. Langfristig sei es finanziell kaum tragbar. Zudem sei die Trennung des Bewilligungs- und des Vergütungsentscheids problematisch. Die Antragstellung für die Bewilligung und die Vergütung würden nicht vergütet. Es sei aufwändig und mit Planungsunsicherheit verbunden, nach der Bewilligung des Anwendungskonzepts die Kostenübernahme bzw. die Aufnahme in die Analyseliste für die Kostenübernahme für das neue Screening sicherzustellen.

Aus Sicht des BAG funktioniert die Aufsicht über das Neugeborenen-Screening gut. Es werde nach wissenschaftlichen Kriterien geprüft und bewilligt. Einzelne Befragte bestätigen, dass die Umsetzung des Bewilligungsverfahrens eine zweckmässige Auswahl der gescreenten Krankheiten ermögliche. Das BAG anerkennt jedoch, dass die Erarbeitung der Anwendungskonzepte für die Screenings für die Gesuchstellenden mit einem grossen Aufwand verbunden sei. Gemäss den in den Vollzug involvierten Akteuren sind die Aufsichtsprozesse eingespielt. Die Einhaltung der Pflichten (v.a. Melde- und Berichterstattungspflicht) stelle keine besonderen Herausforderungen. Es bestehen keine Hinweise, dass die Pflichten der Bewilligungsträger nicht eingehalten werden.

2.2.2. Optimierungsbedarf

Entsprechend der Kritik an der Regelung der Aufsicht über das Neugeborenen-Screenings wird folgender Optimierungsbedarf geäussert:

- Um eine steigende Anzahl an Krankheiten in das Screening aufzunehmen, sollte das bestehende Bewilligungsverfahren durch einen neuen Ansatz abgelöst werden. In einem ersten Schritt sollte ein grundsätzlicher Diskurs zum künftigen Umfang des Neugeborenen-Screenings geführt werden. Sollte ein breiterer Ansatz gewählt werden, könnte eine zentrale

¹² Gemäss einem Befragten ist ein Neugeborenen-Screening erst ab 50'000 bis 100'000 Tests pro Jahr sinnvoll umsetzbar.

¹³ Vgl. die Jahresberichte zum Neugeborenen-Screening Schweiz ([Neugeborenen-Screening \(neoscreeing.ch\)](https://neoscreeing.ch)), abgerufen am 22.10.2024)

¹⁴ BAG, Kinderspital, medizinisches Laboratorium, zwei medizinische Genetikerinnen bzw. Genetiker.

Stelle nach einer entsprechenden Prüfung festlegen, welche Krankheiten in das Screening aufgenommen werden sollen.

- Der Bewilligungsentscheid sollte mit der Regelung der Vergütung des Screenings koordiniert werden. Dies würde den Aufwand zur Sicherstellung der Vergütung und die Planungsunsicherheit durch die zeitliche Verzögerung reduzieren.

3. Wirksamkeit des GUMG

3.1. Laboratorien

3.1.1. «Laborlandschaft»

In der Schweiz gibt es 60 Laboratorien, die über eine Bewilligung zur Durchführung von genetischen Untersuchungen im medizinischen Bereich verfügen.¹⁵ Die Laboratorien sind in Universitäts- oder Kantonsspitalern angesiedelt oder privatrechtlich organisiert. Vor Inkrafttreten des revidierten GUMG verfügten laut BAG zwei Drittel dieser Laboratorien über eine Akkreditierung. Ein Drittel der Laboratorien wird sich in den nächsten Jahren akkreditieren lassen müssen. Die Weitergabe von Aufträgen ins Ausland komme vor allem bei seltenen Krankheiten vor, weil diese nicht immer in der Schweiz untersucht werden können.

Nach Angaben von fedpol gibt es zurzeit neun anerkannte Laboratorien, die DNA-Profile im Zivil- und Verwaltungsbereich erstellen. Sechs Laboratorien seien an Instituten für Rechtsmedizin (IRM) angesiedelt, eines sei privatrechtlich organisiert. Diese Laboratorien seien grundsätzlich im Strafrechtsbereich tätig. Sie erstellten auch DNA-Profile im VDZV-Bereich, weil sie mit der Anerkennung als Laboratorium für den Strafrechtsbereich gleichzeitig auch für VDVZ-Bereich anerkannt seien. Zwei weitere Laboratorien, die nicht im Strafrechtsbereich tätig sind, seien privatrechtlich organisiert. Die Schweizer Laboratorien führten die Analysen grundsätzlich selbst durch. Teilweise gäben sie einzelne spezialisierte Analysen anderen anerkannten Laboratorien in der Schweiz weiter, jedoch – soweit bekannt – nicht ins Ausland.

Im nicht-medizinischen Bereich verfügt bisher ein Laboratorium über eine Bewilligung zur Durchführung von genetischen Untersuchungen.¹⁶ Dieses Laboratorium ist im Bereich der Epigenetik tätig. Es untersucht, wie Umwelteinflüsse und Lebensstilfaktoren die Genexpression beeinflussen, ohne die DNA-Sequenz zu verändern.

3.1.2. Beurteilung der Vorgaben des GUMG

Die Anforderungen und die Vorgaben des GUMG an die Laboratorien werden von den Aufsichtsbehörden (BAG und fedpol in Zusammenarbeit mit der SAS) und den befragten medizinischen Laboratorien als zweckmässig beurteilt. Die befragten Akteure sind sich einig, dass das GUMG (inkl. GUMV und VDZV) hohe Anforderungen an die Laboratorien stellt, dies jedoch zur Sicherstellung deren Qualität wichtig sei. Gemäss den Laboratorien sind die Vorgaben gut umsetzbar, insbesondere wenn ein Laboratorium akkreditiert sei. Mehrere Laboratorien betonen jedoch, dass die Einhaltung der Anforderungen und Vorgaben aufwändig sei.

Folgende Regelungen werden von den befragten Akteuren kritisiert:

¹⁵ Vgl. [Zyto- und molekulargenetische Untersuchungen \(admin.ch\)](#) (abgerufen am 21.10.2024).

¹⁶ Vgl. [Zyto- und molekulargenetische Untersuchungen \(admin.ch\)](#) (abgerufen am 21.10.2024).

- Verschiedene Laboratorien und medizinische Genetikerinnen bzw. Genetiker erachten die Regelung zur Aufbewahrung der Proben und der genetischen Rohdaten im medizinischen Bereich als unklar bzw. problematisch. Die Resultate von genetischen Untersuchungen seien für die gesamte Lebenszeit der betroffenen Personen und möglicherweise auch für deren Nachkommen relevant. Einzelne Laboratorien berichten, dass sie oft Anfragen von betroffenen Personen zu Testresultaten erhielten, die weit mehr als fünf Jahre zurücklägen. Mehrere Befragte betonen, dass nicht nur die Resultate, sondern auch die genetischen Rohdaten und die Proben langfristig relevant seien. Genetische Rohdaten und Proben können auch viele Jahre später nützlich sein, z.B. wenn sich aufgrund technologischer Fortschritte neue Analysemöglichkeiten ergäben. Kritisiert wird, dass es auf gesetzlicher Ebene keine klare Zeitanzeige zur Aufbewahrung von Proben und genetischen Daten gebe.¹⁷ Es sei den Laboratorien überlassen, wie lange sie die Proben und genetischen Daten aufbewahrten. In der Regel würden sie fünf Jahre aufbewahrt, teilweise mit Zustimmung der betroffenen Personen bis 20 Jahre.¹⁸ Damit würden die Proben und die genetischen Daten von den Laboratorien unterschiedlich lang aufbewahrt. Es wird gewünscht, dass in den gesetzlichen Grundlagen klarere Vorgaben zu den Aufbewahrungsfristen gemacht würden.
- Einzelne Laboratorien orten bei der Regelung der Stellvertretung mögliche Schwierigkeiten. Gemäss GUMV dürfe nur die Laborleitung und deren Stellvertretung einen Untersuchungsbericht freigeben. Dies könne bei kleineren Laboratorien mit knapper Besetzung des Personals (z.B. bei einem Engpass aufgrund von Wechseln oder langen Krankheiten) zu einem Problem werden.
- Die externen Ringversuche werden von den Befragten (Aufsichtsbehörden und Laboratorien) als zweckmässig und wichtig erachtet. Sie dienen der Überprüfung und der Sicherstellung der Qualität und der Genauigkeit von Analyseverfahren. Neben der Überprüfung der Quali-

¹⁷ Hinweis: Das GUMG enthält eine generelle Regelung zur Dauer der Aufbewahrung von Proben und genetischen Daten (vgl. Art. 11 GUMG), legt jedoch keine konkreten Fristen fest. Gestützt auf Art. 10 Abs. 1 GUMG hat der Bundesrat eine Frist im Zusammenhang mit der Durchführung der Untersuchung inkl. Qualitätssicherung (vgl. Art. 11 Abs. 1 Bst. a GUMG) festgelegt. Art. 25 GUMV hält entsprechend fest, dass Laboratorien Untersuchungsberichte sowie Aufzeichnungen und Unterlagen, die gestützt auf das Qualitätsmanagementsystem oder die externe Qualitätskontrolle erstellt werden, während fünf Jahren aufbewahren müssen. Art. 11 Abs. 1 Bst. b GUMG sieht vor, dass Proben und genetische Daten zu anderen Zwecken verwendet werden können, wenn sie die Vorgaben von Art. 12 GUMG erfüllen. Somit können Proben und genetische Daten (inkl. Untersuchungsberichte) mit Zustimmung der betroffenen Person länger aufbewahrt werden (z.B. zwecks Reanalyse, Forschung, Qualitätssicherung und Wissenssicherung für spätere Generationen). Art. 11 Abs. 1 Bst. c GUMG sieht vor, dass Proben und genetische Daten so lange aufbewahrt werden dürfen, wie dies zur Erfüllung kantonaler Vorschriften, insbesondere die Führung von Patientendossiers, erforderlich ist. Für Patientendossiers, die typischerweise den Beratungs- und Befundbrief sowie die Dokumentation der medizinischen Genetikerinnen und Genetiker umfassen, gelten üblicherweise längere Aufbewahrungsfristen als fünf Jahre (beispielsweise 10 Jahre im Kanton Zürich).

¹⁸ Beim Neugeborenen-Screening fehlen gesetzliche Vorgaben zur Dauer der Aufbewahrung der Proben ebenfalls. Gemäss einem Befragten ist die Aufbewahrung jedoch wichtig, weil die Proben teilweise das einzige Material zur Diagnostik bestimmter Erkrankungen seien (v.a. Diagnostik kongenitale und perinatale Zytomegalievirusinfektion). Gemäss einer Absprache mit dem BAG sollen die Proben 10 Jahre aufbewahrt werden.

tät der einzelnen Laboratorien sei auch ein Vergleich mit anderen Laboratorien wichtig.¹⁹ Gemäss zwei Laboratorien, die Analysen zu vielen Erkrankungen anbieten, sind die jährlichen externen Ringversuche jedoch sehr aufwändig. Zu allen genetischen Untersuchungen würden jährliche Ringversuche verlangt.²⁰ Dies könne insbesondere bei seltenen Tests (z.B. zu seltenen Erkrankungen) zu einem sehr hohen Aufwand führen. Zur Reduktion der Anzahl Teilnahmen an Ringversuchen schlägt ein Laboratorium vor, zwischen technikbezogenen und medizinischen Ringversuchen zu unterscheiden. Die Technik könnte weiterhin jährlich, die medizinischen Untersuchungen jedoch in grösseren zeitlichen Abständen überprüft werden.

3.1.3. Beurteilung der Umsetzung der Vorgaben des GUMG

Die Aufsichtsbehörden (BAG und fedpol in Zusammenarbeit mit der SAS) und die befragten Laboratorien betonen, dass die Qualität der Analysen der im medizinischen Bereich tätigen Laboratorien grundsätzlich hoch sei. Die Laboratorien arbeiteten gewissenhaft und sehr seriös. Sie seien fachlich und dienstleistungsbezogen auf einem hohen Niveau. Als besonders hoch wird die Qualität der kantonalen Laboratorien eingeschätzt.

Die Befragten sind sich einig, dass die Laboratorien die Anforderungen und Vorgaben des GUMG (inkl. GUMV und VDZV) einhalten. Durch die Akkreditierung sowie die internen und externen Qualitätsüberprüfungen würden die Qualität und die Einhaltung der Vorgaben ausreichend sichergestellt. Die Aufsichtsbehörden betonen, dass die Ergebnisse der Inspektionen bzw. Überprüfungsaudits und der Ringversuche grundsätzlich sehr gut seien. Häufigste Abweichungen bei den Inspektionen seien nicht vollständige Dokumentationen. Bei den Ringversuchen gebe es nur wenige Abweichungen (z.B. Analysegerät, die nicht mehr in Ordnung seien). Diese würden analysiert und behoben. Die noch nicht akkreditierten Laboratorien würden durch Swissmedic gut überwacht. Das Laboratorium, das im nicht-medizinischen Bereich tätig ist, führte nach eigenen Angaben ein Qualitätsmanagementsystem ein, um die neuen gesetzlichen Vorgaben einzuhalten. In diesem Sinne habe die Gesetzesrevision zu einer Verbesserung der Prozesse beigetragen. Das BAG betont, dass bisher noch keinem Laboratorium wegen ungenügender Qualität die Bewilligung entzogen worden sei.

Mehrere befragte Fachärztinnen und -ärzte, Patientinnen und Patienten wie auch Laboratorien weisen darauf hin, dass die Durchführung der genetischen Analysen im medizinischen Bereich in vielen Fällen lange (d.h. bis zu mehreren Monaten) dauerte. In Einzelfällen sei dies durch formelle Fehler der Ärztinnen und Ärzte bedingt (z.B. fehlende Unterschrift). Die Patientinnen seien sich jedoch in der Regel der langen Dauer der Analysen bewusst. Sie würden

¹⁹ Zusätzlich gebe es Vorgaben für interne Ringversuche (Referenzsequenzen oder positive/negative Kontrollen, vgl. Empfehlung 16/2016 der GUMEK, [Aufgaben und Tätigkeiten der Kommission \(bag.admin\)](#), abgerufen am 18.2.2025).

²⁰ Gemäss Informationen des BAG stellt dies eine Vollzugspraxis dar, die sich auf eine entsprechende Empfehlung der Eidg. Kommission für genetische Untersuchungen beim Menschen (GUMEK) stützt.

schon vor der Probeentnahme auf eine mehrmonatige Wartezeit hingewiesen. In den meisten Fällen sei dies kein Problem, weil es sich nur selten um zeitkritische Fälle handle. Die langen Wartezeiten seien für Patientinnen und Patienten dennoch unangenehm. Die Befragten betonten jedoch, dass die Analysen in zeitkritischen Fällen (z.B. bei einer Organtransplantation bei einem Kind oder einer pränatalen Untersuchung, bei der ein Schwangerschaftsabbruch in Frage komme) sehr rasch durchgeführt würden. Eine Ausnahme seien genetische Untersuchungen in der Fortpflanzungsmedizin. Bei Untersuchungen im Zusammenhang mit einem Kinderwunsch werde vielfach nicht berücksichtigt, dass die Paare meist unter Zeitdruck stünden.

Die Einhaltung einzelner Vorgaben für medizinische Laboratorien (GUMV-Bereich) wird von den Befragten wie folgt beurteilt:

- Die Laboratorien prüfen gemäss eigenen Angaben bei jeder Probe, ob die formalen Vorgaben erfüllt sind (z.B. Vorhandensein der Unterschriften der Betroffenen und der Veranlassenden). Falls sie nicht erfüllt sind, fragen sie bei den Veranlassenden nach. Nachgefragt werde auch bei Unklarheiten oder Auffälligkeiten bei der Veranlassung. Beispielsweise seien Proben teilweise nicht richtig angeschrieben oder es sei unklar, was analysiert werden soll. Mehrere Befragte stellen fest, dass es diesbezüglich regelmässig Fehler gebe. Es werde auch systematisch oder punktuell bei zuweisenden Ärztinnen und Ärzten rückgefragt, beispielsweise bei präsymptomatischen Untersuchungen von Kindern²¹ oder falls sie die genetischen Untersuchungen offensichtlich nicht veranlassen dürften.²² Entsprechende Fehler seien aber seltener.
- Bei einer Weitergabe von Aufträgen an ausländische Laboratorien stellt die Überprüfung deren Qualität gemäss mehreren Laboratorien kein Problem dar. Es werde nur mit akkreditierten Laboratorien zusammengearbeitet.
- Bei pränatalen genetischen Untersuchungen sei klar geregelt, ab wann gewisse Informationen preisgegeben werden dürften, insbesondere zum Geschlecht des Kindes. Diese Vorgaben werden gemäss den befragten Fachärztinnen und -ärzten strikt umgesetzt (vgl. Kapitel 3.2.3). Gemäss einzelnen Befragten ist es jedoch nicht zu verhindern, dass sich betroffene Personen direkt bei den Laboratorien meldeten und dort – so die Befürchtung – die Informationen trotzdem erhalten könnten. Ein befragtes Laboratorium versichert jedoch, dass die Mitarbeitenden diesbezüglich geschult würden. Es werde sehr darauf geachtet, dass bei auffälligen Direktanfragen keinesfalls entsprechende Angaben mitgeteilt würden.

Gemäss fedpol werden die Vorgaben für im VDZV-Bereich tätigen Laboratorien wie folgt eingehalten:

²¹ Hinweis: Prädikative oder präsymptomatische Untersuchungen sind nur erlaubt, falls vorbeugende Massnahmen getroffen werden können.

²² Z.B. wenn Gynäkologinnen und Gynäkologen eine prädiktive Testung für neurologische Krankheiten fordern.

- Die Probeentnahmen erfolgten wie vorgeschrieben kontrolliert. Die Identität der Betroffenen würde in jedem Fall geprüft. Erfolge die Probeentnahme durch Dritte (z.B. Ärztinnen und Ärzte, Apotheken, etc.), überprüften die Laboratorien die Einhaltung der Vorgaben (u.a. Prüfung der Identität). Die Einhaltung der Vorgaben bei den Probeentnahmen sei auch bei den Überwachungsaudits überprüft worden.
- Die Vorschriften bei der Bearbeitung und der Aufbewahrung der Proben sowie beim Schutz der Proben würden gut eingehalten.
- Die Aufklärung im pränatalen Bereich sei nicht problematisch. Sie werde durch Ärztinnen und Ärzte in Form eines vertieften Beratungsgesprächs durchgeführt. Die Laboratorien achteten darauf, dass die Vorgaben eingehalten würden. Die Vorgaben an die Mitteilung²³ würden eingehalten. Bisher habe es keine Probleme gegeben.

3.2. Gesundheitsfachpersonen im medizinischen Bereich

3.2.1. Veranlassende Gesundheitsfachpersonen

Gemäss den befragten Fachärztinnen und Fachärzten, weiteren Gesundheitsfachpersonen sowie den medizinischen Laboratorien sind die medizinischen Genetikerinnen und Genetiker die wichtigsten Spezialistinnen und Spezialisten für genetische Untersuchungen im medizinischen Bereich.²⁴ Zum einen veranlassten sie alle möglichen genetische Untersuchungen, wobei sie meist über den gesamten Prozess involviert seien, d.h. von Indikationsstellung über die Labor-tätigkeiten bis zur Mitteilung der Ergebnisse. Zum anderen würden Patientinnen und Patienten in gewissen Fällen zu einem späteren Zeitpunkt an die medizinischen Genetikerinnen oder Genetiker überwiesen, z.B. für die Mitteilung eines komplexen Befundes. Spezialisierte Fachärztinnen und Fachärzte (z.B. in der pädiatrischen Endokrinologie oder der Gynäkologie) veranlassten regelmässig genetische Untersuchungen in ihrem Fachgebiet. Zudem würden Chiropraktorinnen und Chiropraktoren sowie Zahnärztinnen und Zahnärzte eine klar begrenzte Auswahl genetischer Untersuchungen veranlassen. Komplexe genetische Untersuchungen oder Untersuchungen ausserhalb des Fachbereichs würden jedoch an medizinische Genetikerinnen und Genetiker überwiesen. Fachärztinnen und Fachärzte, die über keine spezifischen Kenntnisse in der Genetik verfügten und nur selten mit genetischen Untersuchungen in Kontakt kämen (sog. «breite Ärzteschaft»), würden in der Regel auch vergleichsweise einfache Untersuchungen entweder an medizinische Genetikerinnen und Genetiker oder spezialisierte Fach-

²³ Überschussinformationen nicht mitteilen; Geschlecht des Kindes nicht vor der 12 Schwangerschaftswoche mitteilen, auch später nicht, wenn ein Abbruch zu befürchten ist.

²⁴ Die Medizinische Genetik ist gemäss FMH jener Bereich der Humangenetik, der sich mit den Auswirkungen der genetischen Variation des Menschen auf Gesundheit und Krankheit auseinandersetzt. Sie umfasst die Erkennung genetisch bedingter Erkrankungen bzw. der diesen zugrundeliegenden Veranlagungen sowie deren prä- und postnatale (inkl. präsymptomatische) Diagnostik und Klassifikation. Dies beinhaltet auch die Differentialdiagnose zu nicht-genetisch bedingten Erkrankungen (vgl. [Medizinische Genetik \(siwf.ch\)](https://www.siwf.ch), abgerufen am 21.11.2024).

ärztinnen und Fachärzte überweisen. Dies sei jedoch nicht immer der Fall. Gemäss mehreren Befragten besteht bei Apotheken ein Interesse, pharmakogenetische Untersuchungen anzubieten. Allerdings konnte nicht bestätigt werden, dass diese Untersuchungen von Apotheken bereits angeboten bzw. veranlasst würden. Gemäss einer befragten Person ist die Pharmakogenetik mit einem hohen Aufklärungs- und Beratungsaufwand verbunden. Aufgrund dieser hohen Anforderungen konnten die interessierten Apothekerinnen und Apotheker gemäss einer befragten Apothekengruppe meist noch nicht die nötigen Prozesse entwickeln. Beim Neugeborenen-Screening erfolgt die Auftragserteilung grundsätzlich durch die zuständigen Fachärztinnen und Fachärzte (KISPI 2024). Da jährlich 80'000 bis 90'000 Proben analysiert werden, gehört deren Veranlassung zur täglichen Routine der Ärzteschaft.

Gemäss mehreren Fachärztinnen und Fachärzten ist das Testvolumen im medizinischen Bereich in den letzten Jahren gestiegen. Aufgrund der raschen Entwicklung von Analysen und Therapiemöglichkeiten gehen sie auch in Zukunft von einer weiteren Steigerung aus. Mehrere Befragte weisen jedoch darauf hin, dass es bereits heute einen Mangel an medizinischen Genetikerinnen und Genetikern gebe.²⁵ Dies zeige sich an den langen Wartezeiten für Beratungstermine sowie den langen Fristen zwischen der Probeentnahme und der Mitteilung der Ergebnisse. Um die Kapazitäten der medizinischen Genetikerinnen und Genetiker zu entlasten, schlagen mehrere Befragte vor, rechtliche Grundlagen für den Berufsstand der «Genetic Counsellors» zu schaffen.²⁶ In einigen Ländern seien Genetic Counsellors als Beratende für nicht-ärztliche Tätigkeiten im Zusammenhang mit genetischen Untersuchungen bereits weit verbreitet. In der Schweiz gebe es diesen Berufsstand noch nicht. Gemäss einer befragten Person sind jedoch an zwei genetischen Instituten bereits Genetic Counsellors tätig, die im Ausland ausgebildet worden seien. Sie würden die medizinischen Genetikerinnen und Genetiker überall dort unterstützen, wo keine fachärztliche Expertise verlangt sei.²⁷ Beispielsweise seien diverse Fragen von Patientinnen und Patienten nicht medizinischer Art. Diese Arbeitsteilung wird von der befragten Person als sehr entlastend und wertvoll eingeschätzt. Zudem führe dies zu Kosteneinsparungen.

Einzelne Fachgesellschaften wie z.B. die Schweizerische Gesellschaft für Gynäkologie und Geburtshilfe (SGGG) oder die Schweizerische Arbeitsgemeinschaft für Klinische Krebsforschung (SAKK) stellen Guidelines zu genetischen Untersuchungen zur Verfügung. Diese sollen bei der Indikation von genetischen Tests sowie zur dazugehörenden Aufklärung und Beratung Unterstützung bieten (z.B. für nicht invasive Pränataltests (NIPT) in der Pränataldiagnostik oder

²⁵ Gemäss Schätzung eines Befragten gebe es aktuell ca. 40 medizinische Genetikerinnen und Genetiker in der Schweiz. Der tatsächliche Bedarf wird jedoch als doppelt so hoch eingeschätzt.

²⁶ Vgl. auch das Positionspapier der SGMG zur Einführung des Berufsbildes einer/eines Genetic Counsellors (SGMG 2021).

²⁷ Nach Art. 21 GUMG ist es veranlassenden Fachärztinnen und -ärzten möglich, die genetische Beratung an eine kompetente Person (z.B. Genetic Counsellors) zu delegieren.

Untersuchungen zum Lynch-Syndrom). Inwiefern diese Guidelines genutzt werden, konnten wir nicht in Erfahrung bringen. Darüber hinaus stellt die Schweizerische Gesellschaft für Medizinische Genetik (SGMG) allgemeine Guidelines und Informationsmaterialien zu genetischen Untersuchungen zur Verfügung, z.B. auch eine allgemeine Einverständniserklärung. Mehrere befragte spezialisierte Fachärztinnen und Fachärzten geben an, Materialien der SGMG zu nutzen, z.B. würden sie sich nach krankheitsspezifischen therapeutischen Leitlinien richten oder die Einverständniserklärung verwenden.

3.2.2. Zweckmässigkeit der Anforderungen und Vorgaben des GUMG

Gestuftes Konzept von zugelassenen Veranlassenden und Vorgaben

Die befragten Fachärztinnen und Fachärzte sowie mehrere Laboratorien stimmen darin überein, dass ein gestuftes Konzept von zugelassenen Veranlassenden und Vorgaben für unterschiedliche genetische Untersuchungen zweckmässig ist. Sie betonen jedoch, dass die heutige Umsetzung nicht immer ideal ablaufe (vgl. Abschnitt 3.2.3). Insbesondere würden die geltenden Anforderungen an die Veranlassenden sowie an Fachpersonen, die die Beratung durchführen, einen gewissen Spielraum offenlassen. Im Gesetz sei nicht eindeutig definiert, welche Aus-, Weiter- und Fortbildung jeweils verlangt würde.²⁸ Durch diese unpräzise Formulierung entstehe eine Unsicherheit, wer genau befähigt sei, die Untersuchung zu veranlassen bzw. die Beratung durchzuführen.²⁹ In Einzelfällen komme es vor, dass sich eine Fachperson – ohne ausreichende Aus-, Weiter- oder Fortbildung – selbst die Qualifikation zuspreche. Diese Fälle seien jedoch nicht weit verbreitet. Diese Einschätzung wird von mehreren Fachärztinnen und Fachärzten und von befragten Laboratorien geteilt. Zum Umgang mit diesem Problem bestehen unterschiedliche Meinungen:

- Mehrere Befragte sehen keinen Optimierungsbedarf auf gesetzlicher Ebene. Aus ihrer Sicht müsste die Weiter- und Fortbildung der Fachärztinnen und Fachärzte verbessert werden.
- Mehrere Befragte erachten den gesetzlichen Spielraum bei der Veranlassung von genetischen Untersuchungen als problematisch. Sie schlagen vor, die Veranlassung stärker zu begrenzen. Konkrete Vorstellungen dazu wurden jedoch nicht geäussert.
- Eine befragte Person bemängelt zwar die unpräzisen Anforderungen des GUMG in Bezug auf die Veranlassung, sieht jedoch die Lösung dafür in der Krankenpflege-Leistungsverordnung

²⁸ Genetische Untersuchungen dürfen nur von Ärztinnen und Ärzten veranlasst werden, die einen «eidgenössischen Weiterbildungstitel in dem Fachgebiet verfügen, dem die betreffende Untersuchung zugeordnet wird» oder eine «besondere Qualifikation im Bereich der Humangenetik verfügen (Art. 20, Abs. 1 GUMG). Die Beratung hat durch eine «fachkundige Person» zu erfolgen (Art. 21, Abs. 2 GUMG).

²⁹ Gemäss Informationen der Begleitgruppe sind die SGMG und die FMH daran, das Berufsbild der Fachleute, die genetische Beratungen durchführen, im Hinblick auf deren Anerkennung zu definieren. Dieser Prozess beinhalte auch die Definition von Anforderungen an die fachlichen Kompetenzen sowie die Aus- und Weiterbildung.

(KLV). Die KLV lege fest, welche genetischen Untersuchungen bei wem durch die obligatorische Krankenpflegeversicherung vergütet würden. Da die Vergütung für viele Patientinnen und Patienten für die Durchführung einer genetischen Untersuchung entscheidend sei, werde die Veranlassung damit indirekt genügend eingeschränkt. Eine Korrektur des Gesetzes sei nicht nötig. Mit Bezug auf die KLV ist es für eine befragte Person im Bereich der Pharmakogenetik jedoch unverständlich, weshalb Apothekerinnen und Apotheker gewisse genetische Untersuchungen neu zwar veranlassen dürften, die Kosten aber weiterhin nur bei einer Veranlassung über eine Fachärztin oder einen Facharzt vergütet würden.

Eine befragte Person würde sich wünschen, dass für spezifische Fälle die Vergütung von zweiten Untersuchungen (sog. «Second looks») im Krankenversicherungsgesetz (KVG) bzw. in der Krankenpflege-Leistungsverordnung (KLV) vorgesehen wäre. Bei technischen Einschränkungen in der Analyse oder bei unklaren Resultaten sei es häufig zweckmässig, nach einigen Jahren einen «Second look» durchzuführen. Es komme immer wieder vor, dass sich die technischen Möglichkeiten innerhalb weniger Jahre stark verbessern würden und dass zu dem spezifischen Befund neue wissenschaftliche Erkenntnisse verfügbar seien.

Vorgaben bzgl. Aufklärung, Beratung und Mitteilung der Ergebnisse

Das GUMG definiert, wie die Aufklärung, die Beratung und die Mitteilung der Ergebnisse von genetischen Untersuchungen im medizinischen Bereich erfolgen soll. Spezielle Anforderungen bestehen insbesondere bei präsymptomatischen und pränatalen genetischen Untersuchungen sowie Untersuchungen zur Familienplanung. Bei diagnostischen (und pharmako-) genetischen Untersuchungen sowie beim Neugeborenen-Screening werden weniger weit gehende Anforderungen gestellt.³⁰

Die befragten Fachärztinnen und Fachärzte sind sich einig, dass die Vorgaben bezüglich Aufklärung, Beratung und Mitteilung der Ergebnisse zweckmässig und klar sind. Insbesondere würden die Neuerungen die Vorgaben bei urteilsunfähigen Personen klarer definieren. Gut ausgebildete Fachärztinnen und Fachärzte würden die Vorgaben jedoch auch ohne gesetzliche Vorgaben einhalten. Nach Ansicht mehrerer Fachärztinnen und Fachärzten sind genetische Untersuchungen im Vergleich zu anderen Untersuchungen überreguliert. Beispielsweise gehöre die Aufklärung bei genetischen Untersuchungen zur üblichen Praxis und liege in der Kompetenz der Fachärztinnen und Fachärzte. Sie müsse nicht gesetzlich geregelt werden. Beim Neugeborenen-Screening wird vereinzelt eine Schulung für Veranlassende als wünschenswert erachtet.

Mehrere Befragte weisen darauf hin, dass die Anforderungen an die Aufklärung und Beratung bei pharmakogenetische Untersuchungen für Apotheken hoch und komplex seien. Zudem

³⁰ Vgl. auch Übersicht in Annex A1, Tabelle 5.

gebe es aktuell noch keine spezifischen Guidelines oder «Good-Practice»-Beispiele. Deshalb verhielten sich viele Apothekerinnen und Apotheker bisher zurückhaltend. Es wird vermutet, dass aktuell kaum eine Apotheke pharmakogenetische Tests anbiete. Die gesetzlichen Anforderungen werden jedoch als wichtig erachtet. Ein Befragter hebt hervor, dass den Apotheken Zeit gegeben werden müsse, um die gesetzlichen Anforderungen umzusetzen.

Die befragten Fachärztinnen und Fachärzte weisen darauf hin, dass die Begriffe «genetische Beratung» und «Nichtdirektivität» missverstanden werden können:

- Einzelne Befragte weisen darauf hin, dass der Begriff «genetische Beratung» im medizinischen Alltag eine andere Bedeutung habe. In der Schweiz (und beispielsweise auch in Deutschland) umfasse eine «genetische Beratung» zusätzlich zum Informationsgespräch auch eine medizinische Untersuchung und die entsprechende Indikation. Die Untersuchung und die Indikationsstellung seien klar fachärztliche Tätigkeiten. Aus Patientinnen- und Patientensicht wird gefordert, dem Begriff «genetische Beratung» ein grösseres Gewicht beizumessen. Um die als spärlich wahrgenommene Beratung zu stärken, könnten im Gesetz von einer «vertieften und gründlichen Beratung» gesprochen werde.
- Gemäss den befragten Fachärztinnen und Fachärzten ist mit dem Grundsatz der Nichtdirektivität gemeint, dass die Patientinnen und Patienten frei entscheiden können und nicht beeinflusst werden sollen. Der Begriff werde im Gesetz jedoch nicht definiert. Die Befragten sind sich einig, dass eine nichtdirektive Beratung nicht ausschliessen darf, eine medizinische Empfehlung abzugeben. Die Aufklärung und die Beratung müssten patientenzentriert und verständlich sein. Den Betroffenen müsse verständlich gemacht werden, welche Bedeutung ein Test in ihrer konkreten persönlichen Situation habe. Im Vergleich zu früher könnten diagnostische Tests heute einen direkten Einfluss auf Therapiemöglichkeiten haben. In solchen Fällen müsse eine medizinische Empfehlung ausgesprochen werden. Die Entscheidung liegt jedoch beim Patienten. Häufig werde von den betroffenen Personen auch explizit eine Empfehlung gewünscht. Die Vorgabe der Nichtdirektivität werde von einzelnen ärztlichen Kolleginnen und Kollegen der Befragten missverstanden. So komme es vor, dass betroffene Personen bei einer genetischen Beratung vollständig neutrale Informationen erhielten, ohne Einbezug der persönlichen Situation. Die Betroffenen seien mit der Entscheidung meist völlig überfordert. Dies zeige sich daran, dass sich diese Personen teilweise an ein anderes Institut wendeten.

3.2.3. Beurteilung der Umsetzung der Vorgaben des GUMG

Gemäss den befragten Fachärztinnen und Fachärzten werden die Vorgaben des GUMG im medizinischen Bereich von ihnen und ihren Kolleginnen und Kollegen in den allermeisten Fällen gut eingehalten. Die breite Ärzteschaft habe nur begrenzte Berührungspunkte mit der medizi-

nischen Genetik. Allfällige Patientinnen und Patienten würden in der Regel an Spezialistinnen und Spezialisten weiterverwiesen. Die befragten Beratungsstellen, Patientinnenorganisationen sowie Patientinnen und Patienten sehen in der Aufklärung, der Beratung und der Mitteilung der Ergebnisse noch Verbesserungspotenzial, insbesondere in der pränatalen Diagnostik.³¹

Die Befragung der Kantonsärztinnen und Kantonsärzte ergab keine verbreiteten Hinweise auf Probleme bei der Umsetzung der Vorgaben des GUMG durch die Gesundheitsfachpersonen. Die kantonalen Gesundheitsbehörden beaufsichtigen die Gesundheitsfachpersonen im Bereich der genetischen Untersuchungen in der Regel passiv, d.h. sie reagieren auf Meldungen zu problematischen Fällen.³² In verschiedenen Kantonen werden Routinekontrollen bei Gesundheitsfachpersonen durchgeführt. Genetische Untersuchungen seien in diesen Kontrollen jedoch noch nicht angesprochen worden. Bei den 22 Kantonsärztinnen und -ärzten ist lediglich in einem Fall eine Meldung zu genetischen Untersuchungen eingegangen. In der Meldung sei beanstandet worden, dass ein Hausarzt angeblich ohne Einwilligung eine genetische Analyse in Auftrag gegeben habe. Trotz Nachfragen konnte die Meldung durch den kantonsärztlichen Dienst nicht bestätigt werden.

Nachfolgend wird näher auf die Umsetzung der Vorgaben des GUMG durch verschiedene Gesundheitsfachpersonen sowie die Einhaltung der Vorgaben im Bereich Aufklärung, Beratung und Mitteilung der Ergebnisse – insbesondere auch bei pränatalen genetischen Untersuchungen – eingegangen.

Medizinische Genetikerinnen und Genetiker sowie spezialisierte Fachärztinnen und Fachärzte

Gemäss den befragten Fachärztinnen und Fachärzten sowie den Laboratorien werden die Vorgaben des GUMG von den medizinischen Genetikerinnen und Genetikern sowie weiteren spezialisierten Fachärztinnen und Fachärzten mit regelmässigem Kontakt zu genetischen Untersuchungen insgesamt gut umgesetzt. Mehrere Befragte berichten jedoch, dass es vereinzelte Spezialistinnen und Spezialisten gebe, die sich teilweise nicht an die Vorgaben und die gängigen Standards hielten. So würde beispielsweise in einigen Fällen der Begriff der «Nichtdirektivität» falsch interpretiert, indem der betroffenen Person nur vollständig neutrale Informationen ohne Bezug auf die familiäre oder individuelle Situation übermittelt würden (vgl. auch Abschnitt 3.2.2). Zudem würde teilweise der Unterschied zwischen einer Risikoabklärung und einer tatsächlichen Diagnose nicht genügend vermittelt, was zu Problemen bei der Mitteilung der Ergebnisse führen könne.

Die Zusammenarbeit zwischen der zuweisenden Ärzteschaft und den medizinischen Genetikerinnen und Genetikern wird von mehreren Befragten als sehr wichtig bezeichnet. Durch

³¹ Siehe den nachfolgenden Abschnitt «Aufklärung, Beratung und Mitteilung der Ergebnisse».

³² Dies wird von vielen befragten Fachärztinnen und Fachärzten sowie Laboratorien bestätigt.

eine gute Zusammenarbeit können Abläufe vereinfacht, Doppelspurigkeiten vermieden und Patientinnen und Patienten besser betreut werden. Aus Sicht der befragten Fachärztinnen und Fachärzte funktioniert diese Zusammenarbeit meistens sehr gut, insbesondere, wenn die Patientinnen oder Patienten bereits zur Indikationsstellung an die medizinischen Genetikerinnen und Genetiker überwiesen würden. Aus der Erfahrung mehrerer befragter Patientinnen funktionierte die Zusammenarbeit bzw. die Übergabe bei einer Zuweisung aufgrund wechselnder Gesprächspartnerinnen und Gesprächspartner, unklaren Zuständigkeiten bei Fragen und langen Wartezeit bzw. schlechter Erreichbarkeit der Fachärztinnen und Fachärzte jedoch nicht optimal. Die Zuständigkeiten sowie die Abläufe und Prozesse zwischen den Ärztinnen und Ärzten aus verschiedenen Fachbereichen seien ungenügend geregelt. Die Patientinnen und Patienten betonen, dass die Informationen der medizinischen Genetikerinnen und Genetiker hinsichtlich Qualität und Quantität jeweils sehr angemessen und wertvoll gewesen seien.

Breite Ärzteschaft

Die befragten Fachärztinnen und Fachärzte sind sich einig, dass die breite Ärzteschaft nur über sehr wenig Wissen in der Genetik verfügt und das GUMG bzw. dessen Vorgaben kaum bekannt sind. Da diese Ärztinnen und Ärzte potenzielle Fälle für genetische Untersuchungen in der Regel an medizinische Genetikerinnen und Genetiker überwiesen, sei dies in den meisten Fällen kaum problematisch.

Die Befragten (insbesondere die Laboratorien) berichten jedoch von verschiedenen Unstimmigkeiten bei der Umsetzung der Vorgaben des GUMG durch die breite Ärzteschaft. Die Laboratorien bemängeln insbesondere formale Fehler bei Veranlassungen (z.B. fehlende Unterschrift bei der Zustimmung). Auch käme es immer wieder vor, dass Ärztinnen und Ärzte einen genetischen Test aus einem fachfremden Bereich oder in einer unzulässigen Situation (z.B. präsymptomatische Tests bei Kindern) veranlassen möchten. Diese Unstimmigkeiten seien in der Regel auf Unwissenheit zurückzuführen und liessen sich durch Rückfragen klären. Zudem vermuten die Laboratorien, dass es auch Fälle gebe, bei denen inhaltliche Vorgaben nicht konsequent und angemessen umgesetzt würden, insbesondere jene zur Aufklärung, Beratung und Mitteilung der Ergebnisse. Die befragten medizinischen Genetikerinnen und Genetiker sowie die spezialisierten Fachärztinnen und Fachärzte bestätigen diese Vermutung.³³ Mehrere Interviewpartner berichten zudem, dass teilweise unnötige genetische Tests veranlasst bzw. dazu Kostengutsprache gesuche eingereicht würden.

Als mögliche Optimierung könnten sich mehrere befragte Fachärztinnen und Fachärzte eine stärkere Einschränkung der zur Veranlassung berechtigten Gesundheitsfachpersonen vorstellen. Andere Fachärztinnen und Fachärzte schlagen vor, eine bessere Genetikausbildung für

³³ Vgl. auch den Abschnitt zur Aufklärung, Beratung und Mitteilung der Ergebnisse.

Fachärztinnen und Fachärzte anzubieten. Beispielhaft genannt werden ein spezifisches Weiterbildungsangebot der Schweizerischen Gesellschaft für Medizinische Genetik (SGMG), ein Masterstudiengang in medizinischer Genetik in der Schweiz oder eine bessere Verankerung der Genetik und des GUMG in der Grundausbildung.³⁴

Aufklärung, Beratung und Mitteilung der Ergebnisse

Generelle Beurteilung

Nach Ansicht der befragten Fachärztinnen und Fachärzten sollte eine gute Aufklärung und Beratung den Wissensstand und die Aufnahmefähigkeit der Patientinnen und Patienten berücksichtigen und bei Bedarf gewisse Themen mehrfach bzw. vertieft ansprechen. Gemäss mehreren Befragten ist der Wissensstand der breiten Bevölkerung zu genetischen Untersuchungen gering, unter anderem auch bei Frauen, die pränatale genetische Untersuchungen durchführen möchten. Eine Ausnahme seien Personen, die sich aufgrund seltener Krankheiten oder ihrer Familiengeschichte intensiv mit gewissen Krankheiten bzw. Untersuchungen auseinandergesetzt hätten. Diese Personen seien in der Regel bereits beim ersten Gespräch sehr gut informiert und aufnahmefähig. Teilweise hätten sie bereits vorab entschieden, ob eine genetische Untersuchung in Frage komme oder wie mit Überschussinformationen umgegangen werden soll.

Die befragten Fachärztinnen und Fachärzten gehen davon aus, dass die Aufklärung und die Beratung bei den meisten genetischen Untersuchungen gut umgesetzt werden. Damit sei in der Regel auch die Mitteilung der Ergebnisse unproblematisch. Aufgrund von Gesprächen mit Patientinnen und Patienten, die zuvor an anderen Orten eine genetische Untersuchung durchgeführt hatten, kämen jedoch immer wieder Probleme zum Vorschein, beispielsweise fehlende adäquate vorläufige Diagnostik oder fehlende Expertise in der Interpretation der Resultate. Aus Sicht der befragten Beratungsstellen sowie Patientinnen und Patienten besteht bei der Aufklärung und der Beratung ein Optimierungsbedarf, insbesondere im Bereich der pränatalen genetischen Untersuchungen.³⁵ Unabhängig von der Untersuchung fehle teilweise das Verständnis, ob es um eine Diagnose gehe oder eine Risikoberechnung. Dies habe jedoch wichtige Konsequenzen bei der Interpretation der Ergebnisse. Einzelne medizinische Genetikerinnen und Genetiker würden beispielsweise betroffene Patientinnen und Patienten bei gewissen genetischen

³⁴ Seitens der Begleitgruppe wurde erstens darauf hingewiesen, dass die Weiter- und Fortbildung in der Kompetenz des Schweizerischen Instituts für ärztliche Weiter- und Fortbildung (SIWF) liege. Dieses sei sich der Herausforderung bewusst und werde die klinische Genetik, sowohl was facharztübergreifende Grundkenntnisse als auch facharztspezifische Kompetenzen betreffe, in geeigneter Weise in ihre Curricula aufnehmen. Zweitens wird ein medizinischer Masterstudiengang für medizinische Genetik als nicht notwendig erachtet. Zum einen würden die bestehenden Masterstudiengänge in der Humanmedizin die Grundlagen der medizinischen Genetik abdecken. Zudem könnten sich die Ärztinnen und Ärzte durch Weiterbildungsangebote von FMH/SWIF weiter in der medizinischen Genetik spezialisieren. Drittens wird bezweifelt, ob eine Vertiefung der medizinischen Genetik in der ärztlichen Grundausbildung zweckmässig sei. Die Veranlassung genetischer Untersuchungen sowie die entsprechende Aufklärung und Beratung würden nur einen sehr kleinen Teil der Arbeiten der breiten Ärzteschaft ausmachen.

³⁵ Vgl. auch den folgenden Abschnitt zu den pränatalen genetischen Untersuchungen.

Untersuchungen mit einer Liste von möglichen Symptomen einer Diagnose konfrontieren, ohne klare Unterscheidung, dass es sich vorerst nur um ein Risiko und nicht um eine Diagnose handelt.

Die Befragung zeigt, dass Überschussinformationen sehr selten ein Thema sind. Bei Standardanalysen kämen Überschussinformationen gar nicht erst zustande. Bei komplexen Analysen könne es jedoch in seltenen Fällen zu medizinisch relevanten Überschussinformationen kommen. Diese komplexen Analysen würden jedoch grundsätzlich von medizinischen Genetikerinnen und Genetikern vorgenommen. Zudem sei für Patientinnen und Patienten teilweise unklar, was genau untersucht werde. Damit würden auch allfällige Überschussinformationen nicht thematisiert. Gemäss einer Patientin ist es unklar, wie Zufallsbefunde zu behandeln seien. Dies könnte darauf zurückzuführen sein, dass viele dieser Befunde (wie genetische Anomalien) noch keine eindeutige Bedeutung hätten.

Damit die Patientinnen und Patienten Aufklärung, Beratung und Mitteilung der Ergebnisse möglichst gut verstehen, setzen einige befragte Fachärztinnen und Fachärzte darauf, insbesondere bei Zuweisungen zusammenzuarbeiten bzw. die Zuweisenden miteinzubeziehen. Zudem gäbe es oft mehrere Gespräche nach der Untersuchung.

Beurteilung bei pränatalen Untersuchungen³⁶

Da das GUMG zu pränatalen genetischen Untersuchungen spezifische Anforderungen an die Aufklärung bei Risikoabklärungen und die Beratung definiert und seitens der befragten Patientinnen diesbezüglich noch ein Verbesserungspotenzial geortet wird, werden die Befragungsergebnisse zur Aufklärung, Beratung und Mitteilung der Ergebnisse nachfolgend vertieft dargestellt.

Zur Aufklärung bei pränatalen Untersuchungen werden seitens der Laboratorien und Fachärztesgesellschaften nach eigenen Angaben verschiedene Materialien zur Verfügung gestellt, die an Eltern verteilt bzw. in den jeweiligen Praxen aufgelegt werden könnten. Darin seien wichtige Informationen enthalten, sowohl zu den verschiedenen genetischen und nicht-genetischen Untersuchungen als auch zu den Rechten der betroffenen Person.³⁷ Zudem wird erwähnt, dass die Schweizerische Gesellschaft für Gynäkologie und Geburtshilfe (SGGG) für pränatale genetische Untersuchungen ein spezifisches Aufklärungsprotokoll erarbeitet habe. Darin werde auch auf Informations- und Beratungsstellen hingewiesen. Damit seien Grundlagen vorhanden, die die

³⁶ Das GUMG unterscheidet bei den pränatalen Untersuchungen zwischen pränatalen genetischen Untersuchungen und pränatalen Risikoabklärungen (Art. 3 Bst. f GUMG). An die pränatalen genetischen Untersuchungen werden spezifische Anforderungen an die genetische Beratung und Aufklärung gestellt (vgl. Art. 21, Art. 22 und Art. 6 GUMG). Demgegenüber werden an die pränatalen Risikoabklärungen lediglich spezifische Anforderungen an die Aufklärung gestellt (vgl. Art. 23 GUMG). Da in der Befragung bei der Aufklärung, Beratung und Mitteilung der Ergebnisse v.a. bei pränatalen genetischen Untersuchungen Verbesserungsbedarf geortet wurde, bezieht sich nachfolgender Abschnitt in erster Linie auf diese Untersuchungen.

³⁷ Z.B. dass die Zustimmung zu einer pränatalen genetischen Untersuchung freiwillig sei und jederzeit zurückgezogen werden könne.

veranlassende Ärzteschaft bei der Umsetzung der gesetzlichen Vorgaben unterstützen könnten. Insgesamt werden von den befragten Fachärztinnen und Fachärzten sowie den Laboratorien bei der Aufklärung, Beratung und Mitteilung der Ergebnisse keine Probleme genannt. Der Prozess laufe grundsätzlich gut, auch bei pränatalen genetischen Untersuchungen.

Von Seiten der befragten Patientinnen, Patientenorganisationen und unabhängigen Beratungsstellen gibt es jedoch verschiedene Hinweise auf Probleme bei der Umsetzung der Aufklärungs- und Beratungspflicht sowie der Mitteilung der Ergebnisse. Gemäss mehreren Befragten seien sich Frauen teilweise nicht bewusst, dass eine genetische Untersuchung durchgeführt werde und diese Untersuchung freiwillig sei. Auch wenn die Frauen einer genetischen Untersuchung zustimmten, sei ihnen oft nicht klar, was untersucht werde (bspw. ob ein spezifisches Gen untersucht oder allgemein nach potenziellen genetischen Krankheiten «gesucht» werde). Insbesondere die Beratungsstellen und die Patientenorganisation weisen darauf hin, dass die Aufklärung und die anschliessende Mitteilung der Ergebnisse nicht ausreichend seien. Beispielsweise würden die Unterschiede zwischen einer Risikoabklärung und einer Diagnose zu wenig thematisiert, die Möglichkeit von falsch-positiven Ergebnissen werde zu wenig erwähnt und die möglichen Implikationen der Ergebnisse würden vor der Durchführung der Untersuchung ungenügend angesprochen. Zudem würden Frauen gemäss Angaben der befragten Beratungsstellen und Patientenorganisationen kaum von ihren Ärztinnen und Ärzten an unabhängige Informations- und Beratungsstellen weitergeleitet. Als mögliche Gründe werden Unwissen von der Existenz solcher Stellen, Zeitdruck oder ein gewisser Konkurrenzgedanke genannt. Entsprechend fordern die befragten Beratungsstellen und Patientenorganisationen eine qualitative und quantitative Verbesserung der Aufklärung vor wie auch nach der genetischen Untersuchung, bei der Mitteilung der Ergebnisse. Es brauche mehr Information, die den Frauen auf verständlichere Art mitgeteilt werden müssen. Das von den Laboratorien zur Verfügung gestellte Informationsmaterial müsse vom medizinischen Personal aktiv verwendet werden. Es brauche nicht nur eine Aufklärung, sondern auch eine vertiefte Beratung. Wenn das Ziel und die möglichen Implikationen einer pränatalen genetischen Untersuchung besser verstanden würden, vereinfache sich auch die Mitteilung der Ergebnisse. Weiter könnten vermehrte Hinweise der Ärztinnen und Ärzte auf die Beratungs- und Informationsstellen zu einer besseren Aufklärung und einer gewissen Entlastung des medizinischen Personals beitragen.

Neugeborenen-Screening

Einzelne Befragte weisen darauf hin, dass die Eltern beim Neugeborenen-Screening aufgrund der hohen Fallzahlen nicht aktiv und individuell informiert werden könnten. Es gebe eine Broschüre³⁸ zur Information der Eltern. Zudem würden Geburtsabteilungen bzw. Hebammen all-

³⁸ [Neugeborenen-Screening \(neoscreeing.ch\)](https://neoscreeing.ch), abgerufen am 23.10.2024.

fällige Fragen der Eltern beantworten. Bei Bedarf könne auch das entsprechende Laboratorium kontaktiert werden. Die Zustimmung zu den Untersuchungen sei durch die Veranlassenden auf einem einheitlichen Dokument per Unterschrift zu bestätigen. Bei den Eltern genüge eine mündliche Einwilligung.

Aus der Befragung haben sich keine Hinweise auf Probleme bei der Umsetzung des Neugeborenen-Screenings ergeben. Da Krankheiten untersucht würden, die therapiert werden könnten, sei die Umsetzung des Screenings nicht heikel. Nur in Einzelfällen würden Eltern im Nachhinein verlangen, dass die Proben und Resultate vernichtet werden sollten. Diese Wünsche könnten gut umgesetzt werden.

3.3. Gesundheitsfachpersonen im aussermedizinischen Bereich

Genetische Untersuchungen im aussermedizinischen Bereich betreffen gemäss allen zu diesem Bereich befragten Akteuren³⁹ beinahe ausschliesslich Abklärungen zu besonders schützenswerten Eigenschaften. Beispiele sind genealogische Untersuchungen zur Bestimmung der Abstammung oder sogenannte Lifestyle-Tests, die über sportliche Leistungsfähigkeit oder Ernährungspräferenzen Aufschluss geben. Die übrigen genetischen Untersuchungen im aussermedizinischen Bereich (z.B. Bestimmung der Haarfarbe oder Eigenschaften im Zusammenhang mit dem Geschmackssinn) werden gemäss den Befragten kaum angeboten und als wenig relevant erachtet. Entsprechend beziehen sich die folgenden Ergebnisse ausschliesslich auf genetische Untersuchungen zur Abklärung besonders schützenswerter Eigenschaften.

3.3.1. Veranlassende Gesundheitsfachpersonen

Im Jahr 2015 gab es in der Schweiz im aussermedizinischen Bereich ca. 400 Anbietende von nicht-medizinischen genetischen Untersuchungen. Die angebotenen Tests bezogen sich primär auf die Bereiche Fitness, Ernährung und Genealogie. Von den jährlich ca. 7'500 abgesetzten Tests wurde etwa die Hälfte direkt an Kundinnen und Kunden verkauft und die andere Hälfte über verschiedene Fachpersonen vertrieben (Frey und Schneider 2015). Unter den 400 Anbietenden befanden sich Ernährungsberatungen, Fitnesscenter, Wellness- und Beauty-Center, Physiotherapien, Apotheken, Drogerien sowie Ärztinnen und Ärzte.

Mit der Revision des GUMG werden genetische Untersuchungen im nicht-medizinischen Bereich stärker reguliert. Die Befragung von Vertretenden verschiedener Veranlassenden ergibt folgendes Bild zum Stand der effektiven Veranlassung und Durchführung von genetischen Untersuchungen zu besonders schützenswerten Eigenschaften:⁴⁰

³⁹ Laboratorium, Apotheken, Ernährungsberatende, Anbietende von Gentests.

⁴⁰ Das GUMG versteht unter dem Begriff «Gesundheitsfachpersonen» nicht die im Gesundheitsberufegesetz (GesBG) geregelten «Gesundheitsberufe» (Pflege, Physiotherapie, Ergotherapie, Hebamme, Ernährung und Diätetik, Optometrie und Osteopathie).

- Bei den Apotheken⁴¹ ist gemäss einer befragten Apothekengruppe nur ein geringer Teil daran interessiert, genetische Untersuchungen im aussermedizinischen Bereich anzubieten. Jene Apotheken, die aktuell genetische Untersuchungen im aussermedizinischen Bereich anbieten, hätten dies bereits vor der Revision getan. Viele Apotheken sähen jedoch wenige Chancen in diesem Bereich bzw. wenige Möglichkeiten, sich zu profilieren.
- Bei den Drogerien⁴² ist die Situation ähnlich wie bei den Apotheken. Eine befragte Person betont jedoch, dass bei den Drogerien grundsätzlich ein grosses Interesse bestehe, das Potenzial der genetischen Tests in Zukunft vermehrt auszuschöpfen. Bisher bestehe jedoch eine grosse Unsicherheit darüber, was tatsächlich zulässig sei und was nicht. Dies führe zu einem eingeschränkten Angebot seitens der Drogerien.
- Gemäss einzelnen Befragten gibt es in der Schweiz ca. 2'000 Ernährungsberaterinnen und Ernährungsberater FH, die gemäss GUMG bzw. GUMV genetische Untersuchungen veranlassen dürfen. Es gebe heute jedoch nur wenige Ernährungsberaterinnen und Ernährungsberater, die entsprechende Tests veranlassten.
- Auch Ärztinnen und Ärzte können genetische Untersuchungen zu besonders schützenswerten Eigenschaften veranlassen. Gemäss einer befragten Person werden die in diesem Bereich angebotenen Tests beinahe ausschliesslich von Ärztinnen und Ärzten veranlasst. Die Anbietenden würden mit entsprechenden Partnerinnen und Partnern zusammenarbeiten.
- Für Psychologinnen und Psychologen spielt die Möglichkeit zur Veranlassung von genetischen Tests im nicht medizinischen Bereich laut einer befragten Person heutzutage so gut wie keine Rolle.

Die Rückmeldungen zu weiteren potenziellen Veranlassenden⁴³ lassen darauf schliessen, dass diese Akteure keine wesentliche Rolle bei der Veranlassung genetischer Untersuchungen im aussermedizinischen Bereich spielen.

Gemäss den Befragten werden heute im Vergleich zur Situation vor der Revision des GUMG in der Schweiz deutlich weniger genetische Untersuchungen im nicht-medizinischen Bereich veranlasst. Zur Erklärung dieser Entwicklung wird auf unterschiedliche Gründe hingewiesen, u.a. die erforderliche Anpassungszeit an die neuen Vorgaben und Anforderungen, Unsicherheiten zur Zulässigkeit von Produkten, Schwankungen in der Nachfrage nach Tests seitens der Konsumentinnen und Konsumenten und begrenzte Evidenz des Mehrwerts für die Bera-

Die Gesundheitsfachpersonen, die genetische Untersuchungen zu besonders schützenswerten Eigenschaften veranlassen dürfen, sind in Art. 34 GUMG bzw. Art. 40 GUMV konkret definiert (vgl. Auch Annex A1, Tabelle 5).

⁴¹ In der Schweiz gibt es etwas über 1'800 Apotheken ([Fakten und Zahlen der Schweizer Apotheken \(pharmasuisse.org\)](https://pharmasuisse.org)) (abgerufen am 24.10.2024).

⁴² Schweizweit gibt es ca. 400 Drogerien (drogerie.ch, abgerufen am 24.10.2024).

⁴³ Physiotherapeutinnen und Physiotherapeuten FH, Chiropraktorerinnen und Chiropraktoren, Osteopathinnen und Osteopathen.

tung (v.a. Ernährungsberatung). Als weiterer Grund wird die Beschränkung der für die Veranlassung dieser Tests zugelassenen Gesundheitsfachpersonen genannt (siehe Kapitel 3.3.2).

3.3.2. Zweckmässigkeit der Anforderungen und Vorgaben des GUMG

Die gesetzlichen Vorgaben zu genetischen Untersuchungen im aussermedizinischen Bereich zur Abklärung besonders schützenswerter Eigenschaften werden von den zu diesem Bereich befragten Akteuren⁴⁴ insgesamt als zweckmässig beurteilt. Die Befragten sind sich einig, dass diese Untersuchungen nicht direkt an die Kundinnen und Kunden verkauft werden sollten. Es wird begrüsst, dass diese genetischen Untersuchungen nur von ausgebildeten Gesundheitsfachpersonen und mit entsprechender Aufklärung veranlasst werden dürfen. Die Vorgaben zur Aufklärung und zur Mitteilung der Ergebnisse werden ebenfalls als zweckmässig erachtet. Damit könnten unnötige Befürchtungen und Fehlinterpretationen vermieden werden. Auch das Verbot der Mitteilung von Überschussinformationen wird als richtig beurteilt. Nachfolgend wird auf zwei Bereiche eingegangen, bei denen die Befragten Probleme bzw. einen Optimierungsbedarf feststellen.

Beschränkung der zur Veranlassung berechtigten Fachpersonen

Mehrere Befragte⁴⁵ kritisieren, dass die gesetzliche Regelung der zugelassenen Veranlassenden auf spezifische Gesundheitsfachpersonen (inkl. entsprechende Anforderungen an die Weiterbildung) zu einschränkend sei. Bemängelt wird, dass gewisse Fachpersonen aus gesundheitsnahen Berufen nicht aufgeführt seien, insbesondere Naturheilpraktikerinnen und -praktiker, Ernährungsberaterinnen und Ernährungswissenschaftlerinnen und Ernährungswissenschaftler BSc oder MSc, Kosmetikerinnen und Kosmetiker oder Personen mit einem MAS im relevanten Bereich (z.B. MAS der ETH im Bereich Nutrition and Health). Eine befragte Person schlägt vor, dass die Weiterbildung im relevanten Bereich (Nutrigenetik, Ernährungswissenschaften) als entscheidendes Kriterium für die Berechtigung zur Veranlassung gelten sollte. Alternativ zu einer Liste von zugelassenen Gesundheitsfachpersonen schlagen einzelne Befragte vor, ein individualisiertes Bewilligungssystem zu prüfen. Dieses könnte u.a. auch an Schulungen durch die Anbietenden von Tests geknüpft sein.

Gemäss mehreren Befragten hat die Beschränkung der für die Veranlassung genetischer Untersuchungen zur Abklärung besonders schützenswerter Eigenschaften im aussermedizinischen Bereich berechtigten Fachpersonen zu einem Rückgang entsprechender genetischen Untersuchungen in der Schweiz geführt und zur Erhöhung der Nachfrage nach ausländischen Internetangeboten in diesem Bereich beigetragen (vgl. auch Kapitel 3.5). Aufgrund der zugelas-

⁴⁴ Laboratorium, Apotheken, Ernährungsberatende, Anbietende von Gentests.

⁴⁵ Laboratorium, Ernährungsberatende, Anbietende von Gentests.

nen Veranlassenden stünden in der Schweiz nicht mehr genügend Fachpersonen zur Verfügung, die genetische Untersuchungen im aussermedizinischen Sektor anbieten dürften.⁴⁶

Abgrenzung zwischen genetischen Untersuchungen im medizinischen und nicht-medizinischen Bereich

Die Abgrenzungen zwischen genetischen Untersuchungen im medizinischen und im nicht-medizinischen Bereich wird von mehreren Befragten als teilweise unklar wahrgenommen bzw. als schwierig bezeichnet.⁴⁷ Diese Unklarheit führten dazu, dass die Angebote – beispielsweise von Drogerien – im Bereich der nicht-medizinischen Untersuchungen nur zögerlich bzw. zurückhaltend angeboten würden. Zudem weist eine Person aus fachärztlicher Sicht darauf hin, dass der Bereich der Intelligenz, der heute dem nicht-medizinischen Bereich zugeordnet werde, zwingend dem medizinischen Bereich zugeordnet werden müsste. Zur Verbesserung der Abgrenzung zwischen genetischen Untersuchungen im medizinischen und nicht-medizinischen Bereich schlagen die Befragten eine Präzisierung der Begrifflichkeiten oder ein Merkblatt mit Beispielen vor.

Probeentnahme

Die gesetzliche Anforderung, dass die Probeentnahme im Beisein der veranlassenden Person stattfinden muss, wird unterschiedlich beurteilt:

- Einzelne Befragte begrüssen diese Regelung mit Bezug auf negative Erfahrungen mit Covid-Selbsttests ausdrücklich. Bei der Probeentnahme vor Ort könne die veranlassende Person insbesondere sicherstellen, dass die Probe richtig entnommen würde und genügend Probenmaterial vorhanden sei.
- Nach Ansicht mehrerer anderer Befragter ist diese Regelung ein Hindernis für die Durchführung von genetischen Tests und mit ein Grund, weshalb es nicht mehr Anbietende von genetischen Untersuchungen im aussermedizinischen Bereich gebe. Diese Befragten würden es

⁴⁶Innerhalb der Begleitgruppe werden zur Frage einer allfälligen Erweiterung des Kreises der zur Veranlassung von genetischen Untersuchungen zur Abklärung besonders schützenswerter Eigenschaften im aussermedizinischen Bereich befugten Fachpersonen unterschiedliche Ansichten vertreten. Zum einen wird eine Erweiterung begrüsst, insbesondere aufgrund der angenommenen steigenden Nachfrage nach personalisierter Gesundheitsvorsorge. Ohne eine Erweiterung wird ein Mangel an Fachkräften in der personalisierten Gesundheitsvorsorge befürchtet. Gleichzeitig würde das Wachstum des Marktes für genetische Analysen in der Schweiz behindert, während der ausländische Markt weiterwachsen könne und die entsprechenden Analysen aus dem Ausland bezogen würden. Zum anderen wird eine Erweiterung abgelehnt mit dem Argument, dass bei nicht-ärztlichen Fachpersonen erhebliche Wissensdefizite betreffend genetische Untersuchungen nicht auszuschliessen seien. Ausserdem sei es nicht notwendig, weitere als die gesetzlich vorgesehenen Gesundheitsfachpersonen zur Veranlassung von genetischen Untersuchungen zu berechtigen. Beispielsweise in der Ernährungsberatung gebe es genügend Gesundheitsfachpersonen, die entsprechende genetische Untersuchungen durchführen könnten, in der Schweiz. Problematisch seien auch die fehlende Evidenz und der ungenügende therapeutische Nutzen der durchgeführten genetischen Untersuchungen ausserhalb des medizinischen Bereichs.

⁴⁷ Beispielsweise äussern einzelne Befragte Unklarheiten bei der Einordnung epigenetischer Untersuchungen. Diese könnten zu aussermedizinischen (z.B. Untersuchung des Ernährungsverhaltens) oder zu medizinischen Zwecken (z.B. im Zusammenhang mit Krebsdiagnosen) durchgeführt werden. Diese Zuordnung sei jedoch bei gewissen Untersuchungen nicht eindeutig und führe zu Unsicherheiten bei den Veranlassenden und den Laboratorien im aussermedizinischen Bereich.

vorziehen, wenn Proben zu Hause entnommen werden könnten, beispielsweise mit Video-Überwachung und versiegelten Umschlägen.⁴⁸

3.3.3. Beurteilung der Umsetzung der Vorgaben des GUMG

Die Befragung zeigt, dass das Angebot an genetischen Untersuchungen im aussermedizinischen Bereich in der Schweiz stark von wenigen grösseren Anbietenden dominiert wird. In den uns bekannten Fällen übernehmen diese Anbietenden neben der Durchführung der Untersuchungen in Zusammenarbeit mit den Veranlassenden (insbesondere Ärztinnen und Ärzte) auch eine wichtige Rolle im Bereich der Aufklärung und der Beratung. Insbesondere schulen die Test-Anbietenden die Veranlassenden, mit denen sie zusammenarbeiten, in den Bereichen Aufklärung, Probenentnahme sowie Ergebnisübermittlung und -interpretation. Diese Schulungen sind gezielt auf die standardisierte Darstellung der Resultate durch die jeweiligen Anbietenden ausgerichtet. Dadurch tragen die Test-Anbietenden nach eigenen Angaben dazu bei, die Veranlassenden in die Lage zu versetzen, die gesetzlichen Anforderungen zu erfüllen. Ob diese Vorgaben im Einzelfall tatsächlich eingehalten werden, konnten sie jedoch nicht abschließend beurteilen.

Gemäss den Befragten, die genetische Untersuchungen im aussermedizinischen Bereich veranlassen, sind die gesetzlichen Anforderungen einfach einzuhalten. Sie weisen darauf hin, dass der Austausch mit den Kundinnen und Kunden – analog zum medizinischen Bereich – im Idealfall deutlich weitergehe und vertieft werde. Einzelne Befragte erläutern, dass sich die Veranlassenden bei Unklarheiten bezüglich Anforderungen und Vorgaben – insbesondere zum Geltungsbereich der entsprechenden Untersuchung im Rahmen des GUMG – an die Vertreiber der genetischen Untersuchungen wendeten. Aufgrund der Unklarheiten sei es jedoch denkbar, dass gewisse Untersuchungen beispielsweise von Drogerien durchgeführt würden, die eigentlich zum medizinischen Bereich gehörten und entsprechend nicht veranlasst werden dürften.

3.4. Arbeitgeber und Versicherer

Die Ergebnisse der Befragung deuten darauf hin, dass genetische Untersuchungen eine geringe Relevanz für Arbeitgeber und Versicherer aufweisen. Die befragten Vertretenden der Versicherungsbranche berichten von kaum nennenswerten Berührungspunkten mit diesem Thema. Dies lässt darauf schließen, dass in diesem Bereich derzeit wohl keine größeren Probleme bestehen. Gemäss einzelnen Befragten, die sich zu diesen Akteuren äusserten, dürften sich die Arbeitgeber und Versicherer grundsätzlich an die Durchführungs- und Verwertungsverbote des GUMG halten.

⁴⁸ Nach Angaben des BAG wäre noch abzuklären, ob es für die Probeentnahme zuhause mit fachlicher Begleitung und Kontrolle über die Videotelefonie eine gesetzliche Regelung bräuchte oder ob dies bereits mit dem geltenden Gesetz möglich wäre.

Seitens der befragten Vertretenden der Versicherungsbranche wird auf eine umstrittene Regelung im Zusammenhang mit Lebensversicherungen hingewiesen: Versicherte könnten mehrere Lebensversicherungen abschliessen. Entsprechend sei es für die Versicherer nicht möglich zu kontrollieren, ob der Versicherungsbetrag – wie gesetzlich vorgegeben – nur einmalig ausgeschöpft oder die vom Gesetz vorgesehene Maximalsumme überschritten werde. Optimierungsvorschläge aus Sicht der Lebensversicherer wären laut den Befragten, entweder die im GUMG definierte maximale Versicherungssumme zu reduzieren oder das Verbot der Verwertung genetischer Daten bis zu einem bestimmten Versicherungsbetrag aufzuheben.⁴⁹

3.5. «Direct-to-consumer»-Gentests

Ein «Direct-to-consumer»-Gentest (DTC-Gentest) ist ein kommerzielles Angebot ohne persönliche Beratung durch eine medizinische Fachperson. In der Regel werden die Gentests über das Internet direkt an private Konsumentinnen und Konsumenten verkauft.⁵⁰ Während das GUMG neu die DTC-Gentests für Unternehmen mit Sitz in der Schweiz regelt, werden Angebote ausländischer Anbieter vom GUMG nicht erfasst. Gemäss mehreren Befragten können die Internetangebote ausländischer Unternehmen und deren Nutzung durch die Schweizer Bevölkerung gesetzlich kaum unterbunden werden.

«Direct-to-consumer»-Regelung für Unternehmen mit Sitz in der Schweiz

Seit der am 1. Dezember 2022 in Kraft getretenen Revision des GUMG dürfen Unternehmen mit Sitz in der Schweiz nur noch genetische Untersuchungen direkt an Kunden verkaufen, die zum aussermedizinischen Bereich gehören und die keine besonders schützenswerten Eigenschaften betreffen. Die Befragten sind sich einig, dass diese Regelung für Unternehmen mit Sitz in der Schweiz zweckmässig ist. Insbesondere wird begrüsst, dass bei Gentests im aussermedizinischen Bereich zu besonders schützenswerten Eigenschaften neu eine spezifische Gesundheitsfachperson die Untersuchung veranlassen muss. Die Einhaltung der DTC-Regelung für Unternehmen mit Sitz in der Schweiz konnte im Rahmen der Evaluation nicht vollständig geklärt werden. Zwar gingen seitens der Befragten (inkl. Kantonsärztinnen und Kantonsärzte) keine Hinweise auf Probleme ein. Eine Internetsuche ergab jedoch zwei Schweizer Unternehmen, auf deren Website genetische Untersuchungen zu besonders schützenswerten Eigenschaften durch die Konsumenten bestellt werden können.⁵¹

⁴⁹ Die Aufhebung des Verbots der Verwertung von genetischen Daten aus früheren präsymptomatischen Untersuchungen bei Lebensversicherungen bis zu einem bestimmten Versicherungsbetrag wurde bereits in den parlamentarischen Beratungen zum revidierten GUMG gefordert und durch das Parlament abgelehnt (vgl. [17.048 | Genetische Untersuchung beim Menschen \(parlament.ch\)](#), abgerufen am 13.5.2024).

⁵⁰ Vgl. auch [«Direct-to-consumer»-Gentests \(admin.ch\)](#), abgerufen am 24.10.2024.

⁵¹ Beispiele: DNA + Weight Sensor ([drogerie-schilliger.ch](#)), [MetaCheck Gen-Diät Complete Analyse-Kit \(soledor.ch\)](#), beide abgerufen am 25.9.2024.

Ausländische Internetangebote von «Direct-to-consumer»-Gentests

Gemäss den Befragten beziehen sich ausländische Internetangebote von Gentests vor allem auf Lifestyle-Analysen, Vaterschaftstests und Ahnenforschungstests. Die Qualität dieser Analysen und der Datenschutz seien in der Regel nicht sichergestellt. Zudem würden diese Angebote keine Aufklärung und Beratung beinhalten. Teilweise würden bei diesen Tests (z.B. Lifestyle-Analysen) auch weitere Resultate zugestellt, die medizinisch relevant seien (z.B. Tumorveranlassungen).⁵²

Zu den von der Schweizer Bevölkerung über ausländische Internetangebote in Auftrag gegebenen «Direct-to-Consumer»-Gentests besteht wenig Wissen. Den Befragten ist das Ausmass dieses Marktes nicht bekannt. Mehrere Befragte vermuten teilweise eine Verlagerung der Nachfrage nach genetischen Untersuchungen ins Ausland. Dies betreffe auch Lifestyle-Analysen zu besonders schützenswerten Eigenschaften sowie DNA-Analysen bzw. Vaterschaftstests und Ahnenforschungstests, was den Absichten des GUMG zuwiderliefe. Die Befragten nennen verschiedene Gründe für die zunehmende Nachfrage nach ausländischen Internetangeboten. Zum einen seien ausländische Angebote von Gentests im Vergleich zur Schweiz deutlich günstiger. Zum anderen werde die Verlagerung der Nachfrage von genetischen Untersuchungen im nicht-medizinischen Bereich zu ausländischen Internetangeboten durch die Beschränkung der zur Veranlassung zugelassenen Gesundheitsfachpersonen und Unsicherheiten im Zusammenhang mit der Veranlassung gefördert (vgl. Kapitel 3.3.2). Aufgrund der zunehmenden Analysemöglichkeiten und der teilweise langen Wartezeiten auf genetische Untersuchungen aufgrund mangelnder Kapazitäten seitens der medizinischen Genetikerinnen und Genetiker in der Schweiz wird vereinzelt auch eine gewisse Verlagerung von genetischen Untersuchungen ins Ausland vermutet.

Aus Sicht des BAG und von fedpol kommt der Information der Öffentlichkeit über die Chancen und Risiken von genetischen Untersuchungen bei Internetangeboten eine zentrale Rolle zu. Das BAG informiert beispielsweise über seine Webseite über die Gefahren von «Direct-to-Consumer»-Gentest⁵³ und macht darauf aufmerksam, dass die meisten Tests von einer Gesundheitsfachperson veranlasst und begleitet werden müssen.

⁵² Das BAG weist auf seiner Webseite ebenfalls explizit auf die Nachteile von „Direkt-to-Consumer“-Gentests hin (vgl. [«Direct-to-consumer»-Gentests \(admin.ch\)](#), abgerufen am 24.10.2024). Diese Webseite weist darauf hin, dass bei einer medizinischen Fragestellung die individuelle medizinische Vorgeschichte sowie Erbkrankheiten in der Familie zu berücksichtigen sind, es schwierig sein kann, die Testergebnisse zu verstehen und einzuordnen, die Ergebnisse auch Folgen für die Verwandten haben können, die Aussagekraft gewisser Gentests begrenzt ist und der Datenschutz nicht immer gewährleistet ist. In den Medien wurde insbesondere auch auf den ungenügenden Datenschutz von in den USA erstellten DNA-Profilen verwiesen (vgl. [Tagesanzeiger vom 4.11.24](#), abgerufen am 5.11.24).

⁵³ Vgl. Fussnote 52.

3.6. Kontextfaktoren

Verschiedene von den Befragten genannten Kontextfaktoren, die für die Umsetzung des GUMG relevant sind, wurden bereits aufgeführt, darunter

- die dynamische Entwicklung der Analysemöglichkeiten und des Marktes für genetische Untersuchungen (vgl. Kapitel 3.2.1),
- die knappen Kapazitäten der medizinischen Genetikerinnen und Genetiker (vgl. Kapitel 3.2.1),
- die kantonale Aufsicht über die Gesundheitsfachpersonen (vgl. Kapitel 3.2.3),
- die Wissensdefizite in der breiten Ärzteschaft (vgl. Kapitel 3.2.3),
- die Zusammenarbeit zwischen der zuweisenden Ärzteschaft und den medizinischen Genetikerinnen und Genetikern (vgl. Kapitel 3.2.3),
- der ungenügende Wissensstand der Bevölkerung (vgl. Kapitel 3.2.3),
- das ausländische Internetangebot an genetischen Tests (vgl. Kapitel 3.5).

Nachfolgend werden weitere Kontextfaktoren aufgeführt, die von den Befragten im Zusammenhang mit der Umsetzung des GUMG als relevant erachtet werden.

Vergütung von genetischen Untersuchungen im medizinischen Bereich (nach KGV bzw. KLV)

Die Vergütung wurde von der Mehrheit der Befragten als grösstes Problem bei der Durchführung von genetischen Untersuchungen im medizinischen Bereich bezeichnet. Für genetische Untersuchungen im medizinischen Bereich holten die veranlassenden Ärztinnen und Ärzte in der Regel vorab eine Kostengutsprache bei den Krankenversicherern ein. Obwohl die meisten diagnostischen Gentests über die Analyseliste als Leistung der Grundversicherung aufgeführt seien, hänge die definitive Kostenübernahme vom Grundversicherer ab. Dies gelte auch, wenn die Indikationsstellung durch medizinische Genetikerinnen und Genetiker erfolge. Bei bestimmten seltenen Krankheiten müsse zwingend ein Kostengutsprachegesuch eingereicht werden.

Gemäss den Befragten gibt es bei der Einholung der Kostengutsprache folgende Probleme:

- Die Kostengutsprache sei langwierig und zeitaufwendig. Es gebe jeweils mehrere Runden zwischen Vertrauensärzten und Veranlassenden, bis eine Entscheidung gefällt werde.
- Oft würden die Entscheidungen durch Vertrauensärzte getroffen, die nicht dem betroffenen Fachgebiet angehörten.
- Die Kostengutsprache werde von den Krankenversicherern teilweise unterschiedlich beurteilt.
- Wichtige diagnostische Tests würden oft abgelehnt, wenn es keine kausale Therapiemöglichkeit dafür gebe (z.B. Turner Syndrom oder primäre Ziliendyskinesie). Eine Diagnose verändere für viele Patientinnen und Patienten jedoch deren Leben. Beispielsweise können sie

den Austausch über spezifische Betroffenenorganisationen ermöglichen oder die Familienplanung beeinflussen.

Die Problematik bei der Kostengutsprache habe gemäss Angaben mehrerer Befragten sowie einer schriftlichen Rückmeldung eines Patienten zur Folge, dass einige betroffene Personen medizinische genetische Tests aus Kostengründen im Ausland durchführten. Dies sei auch bei genetischen Untersuchungen der Fall, die von inländischen Ärztinnen und Ärzten klar als zweckmässig erachtet werden. Durch die Einholung von Kostengutsprachen würden zudem die knappen Kapazitäten der medizinischen Genetikerinnen und Genetikern zusätzlich belastet. Zudem werde die Zeit für ein Kostengutsprachege such nicht vergütet. Dies erhöhe die Kosten für eine genetische Untersuchung und die Dauer bis zu den Resultaten in der Schweiz im Vergleich zum Ausland.

Da Diagnosen in vielen Fällen lebensverändernd wirken können, wünschen sich mehrere Befragte für gewisse Krankheiten ein «Recht auf Diagnose». Ein «Recht auf Diagnose» könnte gemäss Einschätzung von Befragten möglicherweise im GUMG festgehalten werden. Überdies wird gefordert, dass diagnostische Tests auch dann vergütet werden können, wenn es keine Therapiemöglichkeiten gebe.

Digitalisierung

Die Befragung zeigt, dass die Digitalisierung die Durchführung genetischer Untersuchungen unterstützen kann:

- Bei einigen Veranlassenden ist es bereits heute möglich, sich über Videotelefonie aufklären und beraten zu lassen, insbesondere bei genetischen Instituten. Dies ermögliche den Instituten beispielsweise, besser auf Terminwünsche der Patientinnen und Patienten einzugehen oder bei einem krankheitsbedingten Ausfall externe Unterstützung beizuziehen. Die Möglichkeit werde von den Patientinnen und Patienten sowie den Ärztinnen und Ärzten sehr geschätzt.
- Die Probenentnahme erfolgt heute jeweils vor Ort. Grundsätzlich wäre es denkbar, die Probeentnahme zuhause, unterstützt durch Video-Call vorzunehmen. Unter den nicht-ärztlichen Veranlassenden gibt es unterschiedliche Einschätzungen dazu. Einige Befragte würden eine solche Möglichkeit begrüßen. Die Probeentnahme vor Ort sei ein Hindernis für die Durchführung von genetischen Analysen. Sie sei ein von mehreren Gründen, weshalb nur wenige nicht-ärztliche Gesundheitsfachpersonen genetische Untersuchungen anböten. Andere Befragte ziehen es vor, die Probeentnahme vor Ort durchzuführen (vgl. Kapitel 3.3.2).

- Gewisse Laboratorien stellen den betroffenen Personen ihre Ergebnisse über eine App zur Verfügung. Dies geschehe jedoch verzögert, d.h. erst nachdem die veranlassende Person die Ergebnisse mitgeteilt habe.

4. Beurteilung und Empfehlungen

Gestützt auf die empirischen Ergebnisse beantworten wir nachfolgend die Evaluationsfragen (Kapitel 4.1), nehmen eine Gesamtbeurteilung vor (Kapitel 4.2) und leiten Empfehlungen zur Optimierung der Umsetzung und der Wirkungen des GUMG ab (Kapitel 4.3).

4.1. Beantwortung der Evaluationsfragen

4.1.1. Vollzugs des GUMG

Frage 1: Wie wird das revidierte GUMG umgesetzt?

Die Beaufsichtigung der Laboratorien durch die Bundesbehörden ist zweckmässig, angemessen und effizient. Die Aufsicht über die Laboratorien gemäss GUMG ist gewährleistet.

Das BAG und fedpol beaufsichtigen die Laboratorien in Zusammenarbeit mit der SAS durch die Kombination von Bewilligung bzw. Anerkennung, Akkreditierung, Begutachtungen bzw. Überwachungsaudits (alle 12 bis 18 Monate) und Re-Akkreditierung (nach fünf Jahren). Noch nicht akkreditierte Laboratorien werden alle zwei bis drei Jahre von Swissmedic inspiziert. Medizinische Laboratorien, die im aussermedizinischen Bereich genetische Untersuchungen zu besonders schützenswerten Eigenschaften durchführen, benötigen eine Bewilligung.

Gestützt auf die Aussagen der Aufsichtsbehörden und die befragten Laboratorien beurteilen wir die Beaufsichtigung der im medizinischen Bereich tätigen Laboratorien als zweckmässig. Die gesetzlichen Vorgaben werden eingehalten und angemessen umgesetzt. Den Kontrollrhythmus und die differenzierte Kontrolltiefe je Instrument erachten wir als angemessen und effizient. Zum einen ermöglicht dieses Kontrollsystem eine hohe Kontrolldichte. Zum anderen werden die Instrumente hinsichtlich Umfang und Inhalt differenziert umgesetzt. Den mit der Überwachung der Laboratorien einhergehenden Aufwand erachten wir zur Qualitätssicherung für gerechtfertigt. Ebenfalls positiv ist, dass die von der SAS durchgeführte Überwachungsarbeit von den Aufsichtsbehörden und den Laboratorien als fachlich gut beurteilt und geschätzt wird. Zudem wird der regelmässige Austausch des BAG bzw. von fedpol mit der SAS von den Beteiligten als wichtig und wertvoll beurteilt. Die Aufsicht über die im medizinischen Bereich tätigen Laboratorien ist unseres Erachtens gemäss GUMG gewährleistet. Die Aufsicht über das im aussermedizinischen Bereich tätige Laboratorium scheint ebenfalls gut zu funktionieren. Aus der Befragung haben sich keine Hinweise auf diesbezügliche Probleme ergeben.

Die Aufsicht über das Screening von Neugeborenen ist gewährleistet.

Die Aufsicht über das Neugeborenen-Screening wird vom BAG wahrgenommen. Voraussetzung für die Durchführung einer genetischen Untersuchung im Rahmen des Screenings ist ein bewil-

ligtes Anwendungskonzept. Zudem bestehen Melde- und Berichterstattungspflichten gegenüber dem BAG. Aktuell wird das Neugeborenen-Screening einzig vom Kinderspital Zürich durchgeführt. Aktuell werden 11 Krankheiten im Rahmen des Neugeborenen-Screenings untersucht. Jährlich wird bei ca. 80'000 bis 90'000 Neugeborenen ein Screening durchgeführt.

Gestützt auf die Befragung beurteilen wir den Vollzug als eingespielt und problemlos. Es bestehen keine Hinweise, dass die Anwendungskonzepte unzureichend geprüft würden oder der Bewilligungsträger gewisse Pflichten nicht einhalten würde.

4.1.2. Zweckmässigkeit des GUMG

Frage 2: Wie sind die Eignung der Organisation und die Regelung des Vollzugs zu beurteilen?

Die Organisation und die Regelung der Aufsicht über die Laboratorien sind zweckmässig.

Wir teilen die Einschätzung der Befragten, dass die Aufteilung der Zuständigkeit der Aufsicht über die Laboratorien in den GUMV- (BAG) und den VDZV-Bereich (fedpol) zweckmässig ist. Aufgrund des Bezugs des VDZV-Bereichs zum Strafrechtsbereich (Laboratorien und DNA-Profile) ist es gerechtfertigt, dass der VDZV-Bereich von fedpol beaufsichtigt wird.

Die Regelung der Aufsicht über die Laboratorien beurteilen wir in Übereinstimmung mit den Beteiligten (BAG und fedpol in Zusammenarbeit mit der SAS) und Betroffenen (Laboratorien) als angemessen. Die Kombination von Bewilligung bzw. Anerkennung, Akkreditierung, Begutachtungen (bzw. Überwachungsaudits) und Re-Akkreditierung ist ein zentrales Element zur Gewährleistung der Aufsicht über die Laboratorien und die Sicherstellung deren Qualität. Ein zweites zentrales Element ist, dass die Begutachtungen bei den akkreditierten Laboratorien durch die fachlich kompetente und unabhängige SAS nach internationalen Normen vorgenommen werden. Dies entlastet die Aufsichtsbehörden, beugt allfälligen Interessenskonflikten vor und stellt eine hohe fachliche Kompetenz der Überwachungstätigkeiten sicher.

Die Aufsicht über das Neugeborenen-Screening ist zweckmässig organisiert und geregelt.

Falls die Anzahl der potenziell für ein Screening geeigneten Krankheiten in Zukunft deutlich steigt, dürfte das aktuelle Bewilligungsverfahren zu aufwändig sein.

Gestützt auf die Befragung beurteilen wir die Organisation und die Regelung der Aufsicht über das Neugeborenen-Screenings bisher als zweckmässig. Wir finden es richtig, dass nur ausgewählte, therapierbare Krankheiten gescreent werden und als Voraussetzung für deren Bewilligung entsprechende Anwendungskonzepte verlangt werden. Die Zuständigkeit des BAG für die Aufsicht über das Neugeborenen-Screening ist unbestritten. Die Befragung bestätigt, dass die bisherige Regelung des Bewilligungsverfahrens eine zweckmässige Auswahl an gescreenten Krankheiten gewährleistet.

Wir teilen den Hinweis aus der Befragung, dass das Bewilligungsverfahren überprüft werden müsste, falls sich die Anzahl in das Screening integrierbarer Krankheiten künftig deutlich erhöhen würde und ein entsprechender Nachfragedruck bestünde. Das heutige Verfahren wäre dafür zu langwierig und vor allem zu aufwändig. In einem ersten Schritt müsste diskutiert werden, ob neu ein breiter Ansatz beim Neugeborenen-Screening verfolgt werden soll. Falls ja, könnte in einem zweiten Schritt ein neuer Vollzugsansatz – beispielsweise mit Festlegung der zu screenenden Krankheiten durch eine zentrale Stelle – geprüft werden.

4.1.3. Wirksamkeit des GUMG

Frage 3: Welche beabsichtigten und nichtbeabsichtigten Wirkungen sind bisher ersichtlich?

Die Laboratorien halten die Vorgaben des GUMG ein. Dies trägt zur Gewährleistung deren Qualität bei.

Die Befragung zeigt, dass die Qualität der Analysen der im medizinischen Bereich tätigen Laboratorien grundsätzlich hoch ist und die Laboratorien die Vorgaben des GUMG (inkl. GUMV und VDZV) einhalten. Die Kombination von Akkreditierung, Überwachungsaudits (mit Schwerpunktthemen) und Re-Akkreditierung gewährleistet die Einhaltung der gesetzlichen Vorgaben und die Qualität der Laboratorien. Bestätigt wird dies dadurch, dass die Ergebnisse der Überprüfungsaudits und der Ringversuche gemäss den Aufsichtsbehörden grundsätzlich sehr gut sind. Allfällige Abweichungen würden analysiert und behoben. Die Befragung bestätigt, dass die Laboratorien bei den zu analysierenden Proben prüfen, ob die formalen Anforderungen erfüllt sind und bei Unklarheiten oder Auffälligkeiten nachfragen. Damit tragen sie auch zur Umsetzung der Vorgaben durch die veranlassenden Gesundheitspersonen bei. Weiter stellen sie sicher, dass bei einer Weitergabe von Aufträgen an ausländische Laboratorien nur mit akkreditierten Laboratorien zusammengearbeitet wird.

Die Befragung zeigt zudem, dass das GUMG auch zu einer Verbesserung der Qualität des Laboratoriums beigetragen hat, das im nicht-medizinischen Bereich tätig ist. Dieses Laboratorium führte ein Qualitätsmanagementsystem ein, um die gesetzlichen Vorgaben zu erfüllen. Dies habe zu einer Verbesserung der Prozesse beigetragen.

Die im medizinischen Bereich tätigen Gesundheitsfachpersonen veranlassen die genetischen Untersuchungen grundsätzlich gemäss den Vorgaben des GUMG. In einzelnen Fällen dürften die Vorgaben jedoch weniger gut umgesetzt werden.

Gestützt auf die Befragung schliessen wir, dass die Vorgaben des GUMG im medizinischen Bereich von den entsprechenden Gesundheitsfachpersonen – insbesondere den medizinischen Genetikerinnen und Genetikern sowie den spezialisierten Fachärztinnen und Fachärzten – in

der Regel gut umgesetzt werden. Da die breite Ärzteschaft mögliche Fälle für genetische Untersuchungen an medizinische Genetikerinnen und Genetiker weiterleiten, sind diesbezüglich auch nicht sehr viele problematische Fälle zu erwarten. Diese insgesamt positive Beurteilung wird durch die Umfrage bei den Kantonsärztinnen und Kantonsärzten bestätigt, die keine verbreiteten Hinweise auf Probleme bei der Umsetzung der Vorgaben des GUMG im medizinischen Bereich ergab. Die Umsetzung des Neugeborenen-Screenings scheint gestützt auf die Befragung ebenfalls gut zu funktionieren.

Gleichwohl deutet die Befragung darauf hin, dass die Vorgaben des GUMG von einzelnen Spezialistinnen und Spezialisten sowie der breiten Ärzteschaft in einzelnen Fällen weniger gut umgesetzt werden. Berichtet wird zum einen, dass sich vereinzelt Spezialistinnen und Spezialisten bei der Aufklärung und der Beratung teilweise nicht an die Vorgaben des GUMG und gängige Standards hielten.⁵⁴ Zum anderen gebe es verschiedene Unstimmigkeiten bei der Umsetzung der Vorgaben des GUMG durch die breite Ärzteschaft. Insbesondere die Laboratorien berichten von formalen Fehlern bei der Veranlassung durch Ärztinnen und Ärzten, die ohne besseres Wissen genetische Untersuchungen aus einem fachfremden Bereich oder in einer unzulässigen Situation veranlassen wollen oder von Fällen, bei denen inhaltliche Vorgaben nicht konsequent und angemessen umgesetzt würden. Diese Unstimmigkeiten werden vor allem auf unzureichendes Wissen der Ärzteschaft zurückgeführt.

Gestützt auf die Befragung können wir das Ausmass der Fälle, in denen die Vorgaben des GUMG im medizinischen Bereich von den Gesundheitsfachpersonen nicht eingehalten werden, nicht beurteilen. Wir gehen jedoch davon aus, dass diese Fälle nur eine Minderheit der veranlassten genetischen Untersuchungen betreffen. Die Laboratorien nehmen eine wichtige Qualitätssicherungsfunktion ein, indem insbesondere formale Fehler und unzulässige Veranlassungen durch Rückfragen bis zu einem gewissen Grad geklärt und vermieden werden können.

Bei der Aufklärung, der Beratung und der Mitteilung von Ergebnissen zu genetischen Untersuchungen im medizinischen Bereich besteht Optimierungsbedarf, insbesondere in der Pränataldiagnostik.

Gestützt auf die Befragung schliessen wir, dass die Aufklärung, die Beratung und die Mitteilung der Ergebnisse bei genetischen Untersuchungen im medizinischen Bereich grundsätzlich gut umgesetzt werden, jedoch noch Optimierungsbedarf besteht, insbesondere bei der Pränataldiagnostik. Gemäss Angaben von medizinischen Fachpersonen wird zum einen der Begriff der «Nichtdirektivität» vereinzelt falsch interpretiert, auch von Spezialistinnen und Spezialisten. Die nichtdirektive Beratung müsse die Situation der Patientinnen und Patienten berücksichtigen und dürfe nicht ausschliessen, eine medizinische Empfehlung abzugeben. Zum anderen

⁵⁴ Siehe nächsten Abschnitt zur Aufklärung und Beratung.

fehle teilweise das Verständnis für den Unterschied zwischen einer Risikoabklärung und einer Diagnose, was zu Fehlinterpretationen und Problemen bei der Mitteilung der Ergebnisse führen könne. Ebenso gewichtig erachten wir die aus Sicht von Patientinnen und Patienten gemeldeten Hinweise auf eine unzureichende Aufklärung, Beratung und Mitteilung der Ergebnisse bei pränatalen genetischen Untersuchungen. Erstens sei den Frauen teilweise nicht bewusst, dass eine genetische Untersuchung durchgeführt werde, diese freiwillig sei und was untersucht werde. Zweitens genügte die Aufklärung und die Mitteilung der Ergebnisse nicht. Es wird bestätigt, dass der Unterschied zwischen einer Risikoabklärung und einer Diagnose zu wenig klar gemacht werde. Zudem werde zu wenig auf die Möglichkeit von falsch-positiven Ergebnissen eingegangen. Weiter würden die möglichen Implikationen der Ergebnisse vor der Durchführung der Untersuchung ungenügend angesprochen. Drittens würden die Frauen von der Ärzteschaft kaum an unabhängige Informations- und Beratungsstellen weitergeleitet.

Bei genetischen Untersuchungen im aussermedizinischen Bereich dürften die Vorgaben des GUMG aufgrund der guten Zusammenarbeit zwischen den Anbietenden von Tests und den Veranlassenden gut umgesetzt werden.

Die Befragung zeigt, dass das Angebot an genetischen Untersuchungen im aussermedizinischen Bereich zu besonders schützenswerten Eigenschaften in der Schweiz von wenigen grösseren Anbietenden dominiert wird. Diese Anbietenden arbeiten mit den Veranlassenden zusammen und schulen sie in den Bereichen Aufklärung, Probeentnahme sowie Ergebnisübermittlung und -interpretation. Zudem stehen sie bei Fragen zu Anforderungen und Vorgaben – insbesondere zum Geltungsbereich der jeweiligen Untersuchung gemäss GUMG – zur Verfügung. Aufgrund dieser Zusammenarbeit und der Rückmeldung von Veranlassenden, dass die gesetzlichen Anforderungen einfach einzuhalten seien, schliessen wir, dass die Vorgaben des GUMG in der Regel eingehalten werden. Es ist jedoch nicht auszuschliessen, dass die Vorgaben in Einzelfällen nicht eingehalten werden. Beispielsweise bestehen Hinweise, dass einzelne Gesundheitsfachpersonen gewisse genetische Untersuchungen veranlasst haben könnten, die eigentlich dem medizinischen Bereich hätten zugeordnet werden müssen und deshalb nicht hätten veranlasst werden dürfen.

Bei den Arbeitgebern und Versicherern gibt es keine Hinweise, dass die Durchführungs- und Verwertungsverbote des GUMG nicht eingehalten werden.

Die Befragung deutet darauf hin, dass genetische Untersuchungen für Arbeitgeber und Versicherer eine geringe Relevanz aufweisen und diese sich grundsätzlich an die Durchführungs- und Verwertungsverbote des GUMG halten.

Es bestehen Hinweise, dass die «Direct-to-Consumer»-Regelung für Unternehmen mit Sitz in der Schweiz nicht vollständig eingehalten wird.

Die Einhaltung der «Direct-to-Consumer»-Regelung für Unternehmen mit Sitz in der Schweiz wurde nicht vertieft geprüft. Seitens der Befragten (inkl. Kantonsärztinnen und Kantonsärzte) gingen keine Hinweise auf Probleme ein. Gleichwohl zeigte eine Internetsuche, dass einzelne Schweizer Unternehmen über ihre Webseite beispielsweise im Ernährungsbereich Gentests vertreiben, die besonders schützenswerten Eigenschaften betreffen.

Das GUMG trägt zu einer unerwünschten Verlagerung von genetischen Untersuchungen im aussermedizinischen Bereich zu besonders schützenswerten Eigenschaften zu ausländischen Internetangeboten bei.

Die Befragung weist darauf hin, dass heute im Vergleich zur Situation vor der Revision des GUMG deutlich weniger genetische Untersuchungen im aussermedizinischen Bereich zu besonders schützenswerten Eigenschaften veranlasst werden. Gleichzeitig wird eine Erhöhung der Nachfrage nach ausländischen Internetangeboten von «Direct-to-Consumer»-Gentests in diesem Bereich vermutet. Gestützt auf die Befragung schliessen wir, dass die mit dem GUMG eingeführte Regulierung dieser Untersuchungen wesentlich zur vermuteten Verlagerung zu ausländischen Internetangeboten beigetragen hat. Erstens wurde der direkte Verkauf dieser Tests (v.a. Lifestyle-Analysen) an Kundinnen und Kunden untersagt. Zweitens führen Unklarheiten bei der Abgrenzung zwischen genetischen Untersuchungen im medizinischen und im aussermedizinischen Bereich dazu, dass verschiedene Gesundheitsfachpersonen bei der Veranlassung dieser Tests zurückhaltend sind. Drittens sind die zur Veranlassung berechtigten Fachpersonen (inkl. der entsprechenden Anforderungen an deren Aus- und Weiterbildung) beschränkt worden. Viertens stellen einzelne Anforderungen an die Durchführung der Untersuchungen (z.B. Probeentnahme im Beisein der veranlassenden Person) eine gewisse Hemmschwelle für die Durchführung der Untersuchungen dar. Die vermutete Verlagerung von genetischen Untersuchungen im aussermedizinischen Bereich zu besonders schützenswerten Eigenschaften zu ausländischen Internetangeboten von «Direct-to-Consumer»-Gentests ist aus Sicht des GUMG unbeabsichtigt und unerwünscht.

4.1.4. Lücken oder Schwachstellen in der Gesetzesgrundlage

Frage 4: Gibt es Hinweise darauf, dass die Gesetzesgrundlage Lücken oder Schwachstellen aufweist? Wenn ja, welche?

Das GUMG weist nur wenige Lücken auf, darunter insbesondere die von Gesundheitsfachpersonen teilweise als unklar wahrgenommene Abgrenzung zwischen genetischen Untersuchungen

gen im medizinischen und aussermedizinischen Bereich sowie, dass gewisse Fachpersonen mit entsprechender Ausbildung nicht zur Veranlassung von genetischen Untersuchungen im aussermedizinischen Bereich zu besonders schützenswerten Eigenschaften berechtigt sind.

Gestützt auf die Befragung schliessen wir, dass das GUMG (inkl. GUMV und VDZV) kaum Lücken aufweist. Die Aufsicht über die Laboratorien und das Neugeborenen-Screenings ist zweckmässig geregelt. Das gestufte Konzept von zugelassenen Veranlassenden und Vorgaben für genetische Untersuchungen in unterschiedlichen Bereichen ist unbestritten und wird von allen befragten Akteursgruppen breit unterstützt. Die Regelung des Verkaufs von «Direct-to-Consumer»-Gentests für Unternehmen mit Sitz in der Schweiz erachten wir ebenfalls als kohärent und zweckmässig. Die Herausforderungen liegen vor allem bei der Umsetzung der Vorgaben durch die Gesundheitsfachpersonen, insbesondere bei der Aufklärung, Beratung und Mitteilung der Ergebnisse bei genetischen Untersuchungen im medizinischen Bereich. Gleichwohl zeigt sich, dass die gesetzlichen Grundlagen einzelne Schwachstellen aufweisen:

- Wir teilen die Kritik mehrerer Befragter, dass die in Art. 25 GUMV definierte **Frist für die Aufbewahrung von Untersuchungsberichten** durch Laboratorien von fünf Jahren zu kurz ist. Zum einen können die Ergebnisse genetischer Untersuchungen für die Betroffenen und deren Nachkommen längerfristig relevant sein. Zum anderen könnte durch eine längere Aufbewahrungsfrist für Untersuchungsberichte eine gewisse Angleichung an die kantonalen Vorschriften zur Aufbewahrung von Patientendossiers erzielt werden, die üblicherweise eine längere Frist vorsehen (beispielsweise 10 Jahre im Kanton Zürich). Demgegenüber erachten wir die bestehende Regelung für die Aufbewahrung von Proben und genetischen Rohdaten als ausreichend. Erstens können mit dem Einverständnis der Betroffenen auch die längere Aufbewahrung von Proben und genetischen Daten vereinbart werden (z.B. für allfällige zukünftige Nachuntersuchungen, Qualitätssicherung oder wissenschaftliche Zwecke). Zweitens ist die systematische Aufbewahrung von Proben und genetischen Rohdaten bei Routineuntersuchungen vergleichsweise aufwändig. Drittens können bei Bedarf neue Proben entnommen und Rohdaten gewonnen werden.
- Bei den genetischen Untersuchungen im medizinischen Bereich wird kritisiert, dass nicht eindeutig definiert sei, über welche **Aus-, Weiter- und Fortbildungen** die Veranlassenden und insbesondere die beratenden Fachpersonen verfügen müssten. Wir teilen diese Kritik, sehen jedoch keinen Handlungsbedarf. Bei den Veranlassenden dürfte die heutige Regelung in den meisten Fällen unproblematisch sein. Zudem werden die zur Vergütung berechtigten Veranlassenden in der Krankenpflege-Leistungsverordnung (KLV) indirekt eingeschränkt. Betreffend die genetische Beratung arbeiten die SGMG und die FMH an einer beruflichen Anerkennung der Fachpersonen, die genetischen Beratungen durchführen, inkl. Definition der Anfor-

derungen an deren Kompetenzen sowie Aus- und Weiterbildung.⁵⁵ Damit dürfte auch geklärt werden, an welche «fachkundigen Personen» veranlassende Ärztinnen und Ärzte eine genetische Beratung nach Art. 21 Abs. 2 GUMG delegieren dürfen. Dies ist insbesondere auch mit Bezug zur Tätigkeit von Genetic Counsellors relevant (vgl. Kapitel 4.1.5).

- Die Kritik, dass der Begriff der **nichtdirektiven Beratung** im Gesetz nicht definiert ist, was zu einer teilweise unterschiedlichen Umsetzung führe, können wir ebenfalls nachvollziehen. Unseres Erachtens sollte dieser Begriff jedoch nicht im GUMG, sondern in einschlägigen Dokumenten der Fachgesellschaften (z.B. SGMG, SGGG) oder der Schweizerischen Akademie der Medizinischen Wissenschaften (SAMW)⁵⁶ präzisiert werden.
- Die **Abgrenzung zwischen genetischen Untersuchungen in verschiedenen Regelungsbereichen** des GUMG (v.a. medizinischer und aussermedizinischer Bereich) wird verschiedentlich als unklar wahrgenommen. Dies hat bei Gesundheitsfachpersonen, die zur Veranlassung von genetischen Untersuchungen im aussermedizinischen Bereich zu schützenswerten Eigenschaften berechtigt sind, zur Zurückhaltung und vereinzelt vermutlich auch zu unzulässigen Veranlassungen geführt. Auf Ebene GUMG und GUMV sehen wir jedoch keinen Handlungsbedarf. Viel eher könnten Abgrenzungsfragen über ergänzende Materialien zu den gesetzlichen Grundlagen (z.B. Merkblätter) sowie in der Aus- und Weiterbildung geklärt werden.
- Wir teilen die Kritik, dass **gewisse Fachpersonen** aus gesundheitsnahen Berufen mit entsprechender Aus- oder Weiterbildung (z.B. Ernährungswissenschaftlerinnen und Ernährungswissenschaftler Bsc oder Msc) **nicht zur Veranlassung von genetischen Untersuchungen im aussermedizinischen Bereich zu besonders schützenswerten Eigenschaften berechtigt** sind. Eine Erweiterung der zur Veranlassung berechtigten Fachpersonen könnte möglicherweise auch zur vermehrten Durchführung dieser Untersuchung in der Schweiz und einer Reduktion deren vermuteten Verlagerung zu ausländischen Internetangeboten beitragen. Anzumerken ist, dass empirische Erkenntnisse bezüglich der Nutzung ausländischer Angebote in der Schweiz und der entsprechenden Dynamiken fehlen

4.1.5. Einfluss von Kontextfaktoren

Frage 5: Welche relevanten Kontextfaktoren begünstigen oder hindern die Umsetzung des GUMG?

Die Umsetzung des GUMG wird massgeblich von Kontextfaktoren beeinflusst. Als besonders relevant erachten wir die dynamische Entwicklung von Analyse- und Therapiemöglichkeiten, den Mangel an medizinischen Genetikerinnen und Genetikern, gewisse Wissensdefizite bei

⁵⁵ Vgl. Kapitel 3.2.2, Fussnote 29.

⁵⁶ Beispielsweise hat die SAMW (2011) einen Leitfaden zur Genetik im medizinischen Alltag publiziert. Der Begriff der nichtdirektiven Beratung wird jedoch nicht näher ausgeführt.

der Ärzteschaft, die kantonale Aufsicht über die Gesundheitsfachpersonen, die erforderlichen Kostengutsprachen zur Vergütung genetischer Untersuchungen im medizinischen Bereich und das breite ausländische Internetangebot von «Direct-to-Consumer»-Gentests.

Aus den folgenden Gründen erachten wir die genannten Kontextfaktoren und deren Bezug zur Gesetzgebung für die Umsetzung des GUMG als besonders relevant:

- Die rasche **Entwicklung von Analyse- und Therapiemöglichkeiten** wird die Nachfrage nach genetischen Untersuchungen in allen Regelungsbereichen des GUMG erhöhen. Zum einen wird sich die Frage stellen, ob die heutige Regelung des Vollzugs (insbesondere beim Neugeborenen-Screening) noch angemessen ist. Bei nicht wesentlich höheren Kapazitäten in der Schweiz wird sich zum anderen der Druck zur unerwünschten Verlagerung von genetischen Untersuchungen ins Ausland verstärken. Hinweise aus der Befragung deuten darauf hin, dass dies neben den genetischen Untersuchungen im aussermedizinischen Bereich und der Erstellung von DNA-Profilen im Zivil- und Verwaltungsbereich vermehrt auch genetische Untersuchungen im medizinischen Bereich betreffen könnte.
- Die **Kapazitäten der medizinischen Genetikerinnen und Genetiker** sind ein kritischer Erfolgsfaktor für die Umsetzung des GUMG im medizinischen Bereich. Der heute bestehende Mangel an diesen Spezialistinnen und Spezialisten führt zu langen Wartezeiten für genetische Untersuchungen und zu einem Risiko von Qualitätseinbussen, indem schwierigere Fälle weniger oft weitergeleitet werden. Wir unterstützen den Vorschlag mehrerer Befragter, dass die medizinischen Genetikerinnen und Genetiker durch Genetic Counsellors entlastet werden könnten. Die Genetic Counsellors übernehmen Arbeiten, die keine fachärztliche Expertise verlangen, beispielsweise die Beantwortung von nicht-medizinischen Fragen von Patientinnen und Patienten.
- Die Befragung zeigt, dass bei den spezialisierten Fachärztinnen und Fachärzten vereinzelt sowie der breiten **Ärzeschaft** in grösserem Ausmass **Wissensdefizite** betreffend genetische Untersuchungen sowie Anforderungen und Vorgaben des GUMG bestehen. Die Wissensdefizite beziehen sich vor allem auf die Aufklärung, Beratung und Mitteilung der Ergebnisse, bei der breiten Ärzteschaft zudem auf die Veranlassung von genetischen Untersuchungen. Die Wissensdefizite führen dazu, dass insbesondere die Aufklärung, Beratung und Mitteilung der Ergebnisse nicht immer die Vorgaben des GUMG erfüllen. Die Rückmeldungen einzelner Mitglieder der Begleitgruppe zeigen jedoch, dass im Aus-, Weiter- und Fortbildungsangebot der breiten Ärzteschaft kein unmittelbarer Handlungsbedarf besteht.⁵⁷ Die von mehreren Befragten vorgeschlagene Option einer stärkeren Einschränkung der zur Veranlassung berechtigten Ärztinnen und Ärzte erachten wir nicht als notwendig. Erstens übernehmen die Laboren gemäss Aussagen von Befragten freiwillig bestimmte Kontrollfunktionen. Zweitens

⁵⁷ Vgl. Kapitel 3.2.3, Fussnote 34.

gehen wir davon aus, dass diejenigen Ärztinnen und Ärzte, die regelmässig genetische Untersuchungen veranlassen, bei allfälligen Wissenslücken in der medizinischen Genetik bestrebt sein werden, diese durch Fortbildungen oder Rücksprache mit Kolleginnen und Kollegen zu schliessen

- Unseres Erachtens ist die **kantonale Aufsicht** über die veranlassenden Gesundheitsfachpersonen bisher nicht ausreichend sichergestellt. Zum einen führen die kantonalen Gesundheitsbehörden bisher keine aktiven und systematischen Kontrollen der Einhaltung der gesetzlichen Vorgaben durch. Über das Meldesystem dürften sie nur von einzelnen, besonders schwerwiegende Fällen erfahren. Zum anderen zeigen die Evaluationsergebnisse, dass bei der Umsetzung der Anforderungen und Vorgaben des GUMG durch die veranlassenden Gesundheitsfachpersonen Optimierungsbedarf besteht. Die Hinweise auf einzelne Schweizer Unternehmen, die die «Direct-to-Consumer»-Regelung nicht einhalten, deuten ebenfalls auf einen Handlungsbedarf hin. Es liegt in der Verantwortung der kantonalen Gesundheitsbehörden, ob und inwieweit sie die Aufsicht über die veranlassenden Gesundheitsfachpersonen intensivieren wollen.
- Die **Vergütung von genetischen Untersuchungen** ist in der Krankenpflege-Leistungsverordnung (KLV) geregelt. Für die Vergütung von genetischen Untersuchungen im medizinischen Bereich holen die Veranlassenden in der Regel eine Kostengutsprache bei den Krankenversicherern ein. Die definitive Kostenübernahme der Untersuchungen ist je nach Entscheiden der Versicherer mit Unsicherheiten verbunden. Hinweise aus der Befragung zeigen, dass Ablehnungen dazu führen können, dass medizinische genetische Tests aus Kostengründen im Ausland durchgeführt werden.
- Die **ausländischen Internetangebote von «Direct-to-Consumer»-Gentests** beziehen sich vor allem auf Lifestyle-Analysen, Vaterschaftstests und Ahnenforschungstests. Die Qualität dieser Analysen und der Datenschutz sind in der Regel nicht sichergestellt. Aber vor allem beinhalten die Angebote keine Aufklärung und Beratung. Das Ausmass der von der Schweizer Bevölkerung über ausländische Internetangebote bezogenen «Direct-to-Consumer»-Gentests ist jedoch nicht bekannt. Aufgrund der weiteren Entwicklung der Analysemöglichkeiten gehen wir davon aus, dass sich das ausländische Internetangebot weiter erhöht und eventuell auch kostenmässig noch attraktiver wird. Dies könnte die Nachfrage der Schweizer Bevölkerung nach ausländischen Internetangeboten weiter erhöhen und zur weiteren Verlagerung der Nachfrage von genetischen Untersuchungen ins Ausland beitragen. Gemäss GUMG ist dies jedoch bei allen genetischen Untersuchungen mit Ausnahme von Tests im aussermedizinischen Bereich zu nicht schützenswerten Eigenschaften unerwünscht. Da das ausländische Internetangebot und dessen Nutzung durch die Schweizer Bevölkerung über das GUMG kaum reguliert werden können, bleiben lediglich indirekte Einflussmöglichkeiten.

Folgende weitere Kontextfaktoren erachten wir für die Umsetzung des GUMG ebenfalls als relevant:

- Die Befragung zeigt, dass der **Wissensstand der breiten Bevölkerung** zu genetischen Untersuchungen gering ist. Mit Ausnahme von Personen, die sich aufgrund eigener Krankheiten oder Krankheiten in der Familie bereits mit genetischen Untersuchungen auseinandergesetzt hätten, sei die Schweizer Bevölkerung in der Regel kaum über genetische Untersuchungen informiert. Auffallend finden wir, dass auch Frauen, die pränatale genetische Untersuchungen durchführen möchten, tendenziell wenig über diese Untersuchungen informiert sind. Der insgesamt geringe Wissensstand der breiten Bevölkerung ist zum einen für die Wahrnehmung der Rechte von Patientinnen und Patienten bei genetischen Untersuchungen im medizinischen Bereich nicht förderlich. Zum anderen dürften die Nachteile von ausländischen Internetangeboten von Gentests, insbesondere bei Lifestyle-Analysen, Vaterschaftsabklärungen und Ahnenforschungstests zu wenig bekannt sein.
- Die **Digitalisierung** kann die Durchführung genetischer Untersuchungen unterstützen. Aus unserer Sicht sollten digitale Kommunikationsinstrumente von den Veranlassenden soweit möglich und zweckmässig genutzt werden. Beispielsweise könnte vermehrt über Videotelefonie aufgeklärt und beraten oder – falls nötig nach Anpassung der gesetzlichen Grundlagen – die Probeentnahme bei genetischen Untersuchungen im aussermedizinischen Bereich unterstützt durch Videotelefonie zuhause vorgenommen werden. Damit könnten die genetischen Untersuchungen einfacher zugänglich gemacht werden.
- Eine **gute Zusammenarbeit zwischen der zuweisenden Ärzteschaft und den medizinischen Genetikerinnen und Genetikern** ist für die Durchführung genetischer Untersuchungen sehr wichtig. Die Befragung zeigt, dass diesbezüglich noch Verbesserungspotenziale bestehen, zum einen bei der Zuweisung (v.a. Zuständigkeiten und Abläufe), zum anderen im Hinblick auf die Aufklärung, Beratung und Mitteilung der Ergebnisse (Einbezug der Zuweisenden).

4.2. Gesamtbeurteilung

Wir ziehen eine insgesamt positive Bilanz zur Zweckmässigkeit des GUMG, dessen Umsetzung und den bisherigen Wirkungen auf die Laboratorien sowie die veranlassenden Gesundheitsfachpersonen.

Die mit dem revidierten GUMG eingeführten gesetzlichen Regelungen sind zweckmässig.

Aus unserer Sicht sind die mit dem revidierten GUMG (inkl. GUMV und VDZV) eingeführten Regelungen geeignet, die im Zweckartikel des GUMG aufgeführten Ziele zu erreichen. Bestätigt wird dies zum einen durch die breite Anerkennung und hohe Akzeptanz der gesetzlichen Regelungen durch die befragten Akteure. Zum anderen weist die Evaluation auf einzelne Optimie-

rungsmöglichkeiten, nicht jedoch schwerwiegendere gesetzliche Lücken oder Schwachstellen hin. Im Hinblick auf die Ziele des GUMG besonders positiv beurteilen wir die Akkreditierungspflicht für die Laboratorien, die nach unterschiedlichen Geltungsbereichen des GUMG differenzierten Anforderungen und Vorgaben zur Veranlassung und Durchführung der genetischen Untersuchungen sowie die «Direct-to-Consumer»-Regelung für Unternehmen mit Sitz in der Schweiz. Allenfalls müsste der Vollzug des Neugeborenen-Screenings überprüft werden, falls künftig deutlich mehr Krankheiten in das Screening integriert werden sollen.

Das GUMG wird im Zuständigkeitsbereich der Bundesbehörden gut umgesetzt.

Zum einen beurteilen wir die Beaufsichtigung der Laboratorien durch das BAG und fedpol (in Zusammenarbeit mit der SAS) als zweckmässig, angemessen und effizient. Das differenzierte Prüf-, Überwachungs- und Kontrollsystem stellt die Qualität der Laboratorien sicher. Zum anderen wird die Aufsicht über das Neugeborenen-Screening durch das BAG gut wahrgenommen. Die bisherige Regelung und Umsetzung des Neugeborenen-Screenings gewährleisten eine zweckmässige Auswahl an gescreenten Krankheiten.

Die Laboratorien und die Gesundheitsfachpersonen setzen die genetischen Untersuchungen zu einem grossen Teil gemäss den Vorgaben des GUMG um.

Unbestritten ist, dass die Analysen der Laboratorien eine hohe Qualität aufweisen und die Aufsicht die Einhaltung der gesetzlichen Vorgaben gewährleistet. Die im medizinischen Bereich tätigen Gesundheitsfachpersonen veranlassen die genetischen Untersuchungen grundsätzlich gemäss den Vorgaben des GUMG. Optimierungsbedarf besteht vor allem bei der Aufklärung, der Beratung und der Mitteilung der Ergebnisse, insbesondere bei pränatalen genetischen Untersuchungen. Die Umsetzung der Vorgaben des GUMG bei genetischen Untersuchungen im aussermedizinischen Bereich zu besonders schützenswerten Eigenschaften scheint aufgrund der Zusammenarbeit zwischen den Anbietenden von Tests und den Veranlassenden ebenfalls gut zu funktionieren.

Die grösste Herausforderung für die Zielerreichung des GUMG ist die Inanspruchnahme ausländischer Internetangebote.

Die grösste Herausforderung für die Zielerreichung des GUMG sehen wir in der Inanspruchnahme ausländischer Internetangebote von Gentests durch die Schweizer Bevölkerung, inkl. der von den Befragten vermuteten Verlagerung der Nachfrage nach Gentests (v.a. von genetischen Untersuchungen im aussermedizinischen Bereich zu besonders schützenswerten Eigenschaften) von der Schweiz zu ausländischen Anbietenden. Aufgrund der weiteren Entwicklung der Analysemöglichkeiten gehen wir zudem davon aus, dass die Nachfrage nach ausländischen

Internetangeboten künftig zunehmen könnte. Die Inanspruchnahme ausländischer Internetangebote ist aus Sicht GUMG deshalb problematisch, weil sie vor allem auch genetische Untersuchungen wie Lifestyle-Analysen, Vaterschaftsabklärungen und Ahnenforschungstests betrifft, die durch das GUMG zur Sicherstellung deren Qualität, der Verhinderung von Missbräuchen und zum Schutz der betroffenen Personen reguliert sind. Zum einen sind in der Regel die Qualität dieser Analysen und der Datenschutz nicht sichergestellt. Zum anderen beinhalten diese «Direct-to-Consumer»-Angebote keine Aufklärung und Beratung. Aus der Befragung resultieren zudem Hinweise, dass auch genetische Untersuchungen im medizinischen Bereich im Ausland durchgeführt werden könnten. Da die ausländischen Internetangebote kaum reguliert werden können,⁵⁸ sollte darauf hingearbeitet werden, dass die Schweizer Bevölkerung genetische Untersuchungen möglichst nach den Vorgaben des GUMG veranlassen lässt. Dies kann mit zwei Stossrichtungen unterstützt werden:

- Erstens sollte das inländische Angebot an genetischen Untersuchungen im medizinischen und aussermedizinischen Bereich sowie bei DNA-Analysen im Vergleich zu ausländischen bzw. Internet-Angeboten möglichst attraktiv sein. Dies betrifft u.a. deren Zugänglichkeit (inkl. Wartezeiten), die Qualität der Aufklärung, Beratung und Mitteilung der Ergebnisse sowie die Kosten der Gentests und den damit verbundenen Aufwand für die betroffenen Personen.
- Zweitens sollte der Wissenstand der Bevölkerung zu genetischen Untersuchungen – insbesondere zu den Nachteilen von ausländischen Internetangeboten von «Direct-to-Consumer»-Gentests – durch eine aktivere und intensivere Kommunikation der Behörden und allenfalls auch der Gesundheitsfachpersonen (bzw. deren Verbände) verbessert werden.

4.3. Empfehlungen

4.3.1. Politische Ebene

E1: Längere Frist für die Aufbewahrung von Untersuchungsergebnissen durch Laboratorien festlegen

Begründung: Gemäss Art. 25 GUMV sind Untersuchungsergebnisse zu genetischen Untersuchungen von den Laboratorien während fünf Jahren aufzubewahren. Da die Resultate für die betroffenen Personen und deren Angehörigen längerfristig relevant sein können und Patien-

⁵⁸ Grundsätzlich könnte der Verkauf von ausländischen Internetangeboten von Gentests in der Schweiz verboten werden. Die Durchsetzung von nationalen Vorschriften dürfte jedoch an Grenzen stossen. Der Bundesrat (2017) führt in diesem Zusammenhang aus, dass Internetangebote ausländischer Unternehmen im Bereich von genetischen Tests mit einseitigen nationalen Regulierungen nur sehr beschränkt beeinflussbar sind. Nach Einschätzung der GUMEK (2013) besteht keine Möglichkeit, mit einem Schweizer Gesetz zu verhindern, dass Kundinnen und Kunden aus der Schweiz DTC-Gentests von ausländischen Anbietern über das Internet beziehen. Gestützt auf Erfahrungen von Swissmedic mit der Überwachung der Einfuhr von Medikamenten aus dem Ausland betont sie, dass sich die Einfuhr von Test-Kits für das Sammeln der Proben und die Produkte nicht beschlagnahmen lassen.

tendossiers aufgrund kantonaler Vorschriften üblicherweise länger aufzubewahren sind, beurteilen wir die heute übliche Aufbewahrungsfrist von fünf Jahren als zu kurz.

Empfehlung: Wir empfehlen dem BAG, die Festlegung einer Frist von mindestens 10 Jahren für die Aufbewahrung von Untersuchungsergebnissen durch Laboratorien ohne Einwilligung der Betroffenen zu medizinischen Zwecken auf Gesetzesebene zu initiieren.

E2: Berechtigung zur Veranlassung von genetischen Untersuchungen im aussermedizinischen Bereich zu besonders schützenswerten Eigenschaften auf weitere Fachpersonen erweitern

Begründung: Gewisse Fachpersonen aus gesundheitsnahen Berufen sind heute nicht zur Veranlassung von genetischen Untersuchungen im aussermedizinischen Bereich zu besonders schützenswerten Eigenschaften (v.a. Lifestyle-Analysen) berechtigt, obwohl sie eine inhaltlich relevante und vom Bildungsgrad mit berechtigten Gesundheitsfachpersonen vergleichbare Ausbildung abgeschlossen haben (z.B. Ernährungswissenschaftlerinnen und Ernährungswissenschaftler BSc und MSc). Eine Erweiterung des Kreises der zur Veranlassung berechtigten Fachpersonen könnte allenfalls auch zur vermehrten Durchführung dieser Untersuchungen in der Schweiz und einer Reduktion deren vermuteten Verlagerung zu ausländischen Internetangeboten beitragen.

Empfehlung: Wir empfehlen dem BAG, eine Erweiterung der zur Berechtigung zur Veranlassung von genetischen Untersuchungen im aussermedizinischen Bereich zu besonders schützenswerten Eigenschaften auf weitere Fachpersonen zu initiieren. In einem ersten Schritt sollten die Anforderungen an die Fachkenntnisse bzw. Qualifikationen dieser Fachpersonen definiert werden. Im zweiten Schritt könnten neben den in Art. 40 GUMV aufgeführten Gesundheitsfachpersonen weitere Fachpersonen aus gesundheitsnahen Berufen aufgeführt werden. Gegebenenfalls könnte bei bestimmten gesundheitsnahen Berufsgruppen die Veranlassungsbefugnis auf diejenigen Fachpersonen, die über vordefinierte formale Qualifikationen in der Genetik (z.B. Bescheinigungen über regelmässige berufsbegleitende Weiterbildung) verfügen, beschränkt werden.

4.3.2. Operative Ebene

E3: Abgrenzung zwischen genetischen Untersuchungen im medizinischen und aussermedizinischen Bereich verdeutlichen

Begründung: Für mehrere Veranlassende ist die Abgrenzung zwischen medizinischen und aussermedizinischen genetischen Untersuchungen nicht klar. Es bestehen Unsicherheiten, welche genetischen Untersuchungen im aussermedizinischen Bereich veranlasst werden dürfen und

welche nicht. Deshalb verhalten sich die Veranlassenden teilweise zurückhaltend, was zu einem eingeschränkten Angebot an genetischen Untersuchungen führt.

Empfehlung: Wir empfehlen dem BAG, zusammen mit Fachgesellschaften veranlassender Gesundheitsfachpersonen geeignete Informationsmaterialien (z.B. ein BAG-Merkblatt) zur Verdeutlichung der im aussermedizinischen Bereich zulässigen genetischen Untersuchungen zu erstellen. Neben dem BAG sollten die betreffenden Fachgesellschaften die Informationsmaterialien verbreiten und in der Aus- und Weiterbildung einsetzen.

E4: Begriff der nichtdirektiven Beratung präzisieren

Begründung: Der Begriff der nichtdirektiven Beratung ist im Gesetz nicht definiert. Die nichtdirektive Beratung wird von der Ärzteschaft unterschiedlich verstanden und umgesetzt. Gemäss den befragten Fachärztinnen und Fachärzten darf eine nichtdirektive Beratung nicht ausschliessen, eine medizinische Empfehlung abzugeben.

Empfehlung: Wir empfehlen den medizinischen Fachorganisationen den Begriff der nichtdirektiven Beratung zu präzisieren. Die Präzisierung könnte in einschlägigen Dokumenten (z.B. Leitlinien, Erläuterungen, Empfehlungen, Leitfäden) der Fachgesellschaften (z.B. SGMG, SGGG) oder der Schweizerischen Akademie der Medizinischen Wissenschaften (SAMW) vorgenommen werden.

E5: Breite Bevölkerung aktiver und intensiver informieren

Begründung: Der Wissensstand der breiten Bevölkerung zu genetischen Untersuchungen ist gering. Zum einen ist dies für die Wahrnehmung der Rechte von Patientinnen und Patienten bei genetischen Untersuchungen im medizinischen Bereich (z.B. in der Pränataldiagnostik) nicht förderlich. Zum anderen dürften auch die Nachteile von ausländischen Internetangeboten von Gentests zu wenig bekannt sein.

Empfehlung: Wir empfehlen dem BAG, die Informationstätigkeiten zu genetischen Untersuchungen gegenüber der breiten Bevölkerung zu verstärken. Neben der Information über die eigene Webseite könnte das BAG – möglichst mit Unterstützung von Partnern wie fedpol, Kantonen und medizinischen Fachgesellschaften – aktiver und intensiver über genetische Untersuchungen, das GUMG und die Nachteile ausländischer Internetangebote informieren.

Annex

A1. Vorgaben für genetische Untersuchungen in verschiedenen Regelungsbereichen

Tabelle 5: Vorgaben für genetische Untersuchungen in verschiedenen Regelungsbereichen

	Medizinischer Bereich¹⁾		Ausserhalb des medizinischen Bereichs		DNA-Profile im Zivil- und Verwaltungsbereich (zur Klärung Abstammung oder Identifizierung)	Nicht erbliche Eigenschaften (bei Krebserkrankungen)
	Präsymptomatische und pränatale genetische Untersuchungen, Untersuchungen Familienplanung	Diagnostische und pharmako-genetische Untersuchungen	Besonders schützenswerte Eigenschaften	Übrige Eigenschaften		
Besondere Bestimmungen	Bestimmungen zu genetischen Untersuchungen bei Urteilsunfähigen und Verstorbenen (Art. 16 und 18 GUMG) sowie zu pränatalen Untersuchungen (Art. 17 GUMG)		Genetische Untersuchungen bei urteilsunfähigen Personen und bei Verstorbenen sowie pränatale Untersuchungen nicht erlaubt		Genetische Untersuchungen im med. und ausserhalb des med. Bereichs nicht erlaubt (vorbehalten Geschlecht, falls erforderlich)	GUMG gilt nur für genetische Untersuchungen, die Informationen zu erblichen Eigenschaften des Erbguts aufdecken können, sofern das Auftreten von diesbezüglichen Überschussinformationen möglich ist
Allg. Bestimmungen (Art. 4–15 GUMG)	Alle Bestimmungen (+ Art. 3 GUMV)		Alle Bestimmungen (+ Art. 3 GUMV)		Alle Bestimmungen, ausser Aufklärung (Art. 6 GUMG) und Publikumswerbung (Art. 14 GUMG)	Sofern mit der Aufdeckung von Informationen zu erblichen Eigenschaften gerechnet wird (Ansonsten gilt nur das allg. Medizinrecht): Alle Bestimmungen, Art. 6 betr. Aufklärung gilt nicht, jedoch existiert eine spezielle, etwas eingeschränkte Aufklärung (Art. 61 Abs. 2)

	Medizinischer Bereich ¹⁾		Ausserhalb des medizinischen Bereichs		DNA-Profile im Zivil- und Verwaltungsbereich (zur Klärung Abstammung oder Identifizierung)	Nicht erbliche Eigenschaften (bei Krebserkrankungen)
	Präsymptomatische und pränatale genetische Untersuchungen, Untersuchungen Familienplanung	Diagnostische und pharmako-genetische Untersuchungen	Besonders schützenswerte Eigenschaften	Übrige Eigenschaften		
Veranlassung	▪ Ärztinnen und -ärzte mit besonderen Qualifikationen²⁾ ▪ Ärztinnen und -ärzte ohne besondere Qualifikationen: gewisse präsymptomatische genetische Untersuchungen	▪ Ärztinnen und -ärzte mit besonderen Qualifikationen ▪ Pharmakogenetische und bestimmte diagnostische genetische Untersuchungen: Ärztinnen und Ärzte ohne besondere Qualifikationen, Zahnärztinnen und Zahnärzte³⁾, Apothekerinnen und Apotheker⁴⁾, Chiropraktikerinnen und Chiropraktiker³⁾	Alle genetischen Untersuchungen: ▪ Ärztinnen und Ärzte ▪ Apothekerinnen und Apotheker ▪ Psychologinnen und Psychologen ▪ Drogistinnen und Drogisten Zur Abklärung physiologischer Eigenschaften: ▪ Ernährungsberaterinnen und -berater ▪ Physiotherapeutinnen und -therapeuten ▪ Chiropraktikerinnen und -praktiker ▪ Osteopathinnen und Osteopathen	Nicht geregelt: ▪ Muss nicht von einer Gesundheitsfachpersonen veranlasst werden ▪ Dürfen direkt an Kundinnen und Kunden abgegeben werden, auch über das Internet	Pränatale Vaterschafts-abklärungen: nur Ärztin oder Arzt	Nicht durch das GUMG geregelt (allg. Medizinrecht)
Aufklärung und Beratung	Zusätzlich zu den Aufklärungsinhalten nach Art. 6 GUMG: ▪ Betroffene Person erhält vor und nach der Untersuchung eine ausführliche genetische Beratung ▪ Die Beratung muss nichtdirektiv und durch eine fachkundige Person erfolgen	▪ Aufklärung nach Art. 6 GUMG ▪ Diagnostische genetische Untersuchungen:⁵⁾ Betroffene Person hat die Möglichkeit, sich beraten zu lassen ▪ <i>Anforderung an die Beratung siehe präsymptomatische genetische Untersuchungen, etc.</i>	Neben Aufklärung nach Art. 6 GUMG zusätzliche Aufklärungspflichten: ▪ Angabe zu Laboratorium, das die Untersuchung durchführt ▪ Allfällige Angabe von Firmen und Laboratorien im Ausland, die an der Durchführung der Untersuchung beteiligt sind oder genetische Daten bearbeiten ▪ Aufklärung muss schriftlich erfolgen und Kontaktdaten einer Fachperson (zur	▪ Pränatale Vaterschafts-abklärung: eingehendes Beratungsgespräch ▪ DNA-Profil zur Klärung Abstammung: schriftliche Informationen zu gewissen Punkten erforderlich	Weniger weit gehende Vorgaben zur Aufklärung (vgl. Art. 61 GUMV): ▪ Zweck und Art der Untersuchung ▪ Umgang mit Probe und genetischen Daten ▪ Möglichkeit Entstehen von Überschussinformationen	

	Medizinischer Bereich¹⁾		Ausserhalb des medizinischen Bereichs		DNA-Profil im Zivil- und Verwaltungsbereich (zur Klärung Abstammung oder Identifizierung)	Nicht erbliche Eigenschaften (bei Krebserkrankungen)
	Präsymptomatische und pränatale genetische Untersuchungen, Untersuchungen Familienplanung	Diagnostische und pharmako-genetische Untersuchungen	Besonders schützenswerte Eigenschaften	Übrige Eigenschaften		
	- Die Beratung umfasst zusätzlich zur Aufklärung (Art. 6 GUMG) weitere Aspekte (Art. 21 GUMG) - Zwischen der Beratung und der Untersuchung muss eine angemessene Bedenkzeit liegen - Besondere Anforderungen an genetische Beratung bei pränatalen Untersuchungen: u.a. Hinweis auf Selbstbestimmungsrecht und Informations- und Beratungsstellen, etc. (Art. 22 GUMG)		Beantwortung von Fragen) und der für die Datenbearbeitung verantwortlichen Person enthalten			Rechte der betroffenen Person
Zustimmung	Schriftliche Zustimmung der betroffenen Person (Art. 25 GUMG)	Mündliche Zustimmung möglich (Art. 5 GUMG)	Mündliche Zustimmung möglich (Art. 5 GUMG)		Schriftliche Zustimmung der betroffenen Person (oder auf Anordnung Gericht in Zivilverfahren)	Mündliche Zustimmung möglich (Art. 5 GUMG)
Probeentnahme	Unter kontrollierten Bedingungen (vor Ort und im Beisein der veranlassenden Gesundheitsfachperson)		Unter kontrollierten Bedingungen (vor Ort und im Beisein der veranlassenden Gesundheitsfachperson, vgl. Art 34 GUMG)	Nicht geregelt: Entnahme muss nicht unter kontrollierten Bedingungen erfolgen	- Unter kontrollierten Bedingungen (i.d.R. durch Laboratorium) - Identität der Person muss geprüft werden	Nicht durch das GUMG geregelt.

	Medizinischer Bereich¹⁾ Präsymptomatische und pränatale genetische Untersuchungen, Untersuchungen Familienplanung	Ausserhalb des medizinischen Bereichs Besonders schützenswerte Eigenschaften	Übrige Eigenschaften	DNA-Profil im Zivil- und Verwaltungsbereich (zur Klärung Abstammung oder Identifizierung)	Nicht erbliche Eigenschaften (bei Krebserkrankungen)
Verkauf von Direct-to-consumer (DCT)-Gentests	Nicht erlaubt	Nicht erlaubt (auch nicht über das Internet)	Erlaubt	Nicht erlaubt	Nicht erlaubt
Mitteilung Ergebnis	Mitteilung durch Ärztin oder Arzt oder einer beauftragten Fachperson (Art. 7 und 26 GUMG) (Pränatale genetische Untersuchung: Einschränkungen bei der Mitteilung, u.a. des Geschlechts)	Es muss sichergestellt sein, dass das Ergebnis nur der betroffenen Person (bzw. Kundin oder Kunde) mitgeteilt wird (Art. 7 GUMG)		■ Es muss sichergestellt sein, dass das Ergebnis nur der betroffenen Person (oder einem Gericht bei Zivilverfahren) mitgeteilt wird (Art. 7 GUMG, Art 49 GUMG) ■ Pränatale Vaterschaftsabklärung: Einschränkungen bei der Mitteilung des Geschlechts	Es muss sichergestellt sein, dass das Ergebnis nur der betroffenen Person mitgeteilt wird (Art. 7 GUMG)
Mitteilung Überschussinformationen	Betroffene Person entscheidet, welche Überschussinformationen ihr mitgeteilt werden sollen (Bei pränatalen genetischen Untersuchungen und bei genetischen Untersuchungen an Urteilsunfähigen dürfen nur bestimmte Überschussinformationen mitgeteilt werden, vgl. Art. 27 GUMG)	Verboten (Art. 33 GUMG)		Nicht erlaubt (Art. 47 Abs. 2 GUMG)	Betroffene Person entscheidet, welche Überschussinformationen ihr mitgeteilt werden sollen
Bewilligungs-/Anerkennungspflicht Laboratorien	Bewilligung des BAG erforderlich; Voraussetzungen (Art. 9–13 GUMV): ■ Qualitätsmanagementsystem und Akkreditierung, ■ Betriebliche Voraussetzungen ■ Anforderungen an Laborleitung und -personal	Bewilligung des BAG erforderlich, Voraussetzungen (Art. 41–45 GUMV): ■ Qualitätsmanagementsystem	Nicht geregelt: ■ keine Bewilligungspflicht für Laboratorien	Anerkennung EJPD, Akkreditierung SAS und Erfüllung Anforderung an die den Fachbereich leitende Person	Nicht geregelt: ■ keine Bewilligungspflicht für Laboratorien

	Medizinischer Bereich¹⁾ Präsymptomatische und pränatale genetische Untersuchungen, Untersuchungen Familienplanung	Ausserhalb des medizinischen Bereichs Besonders schützenswerte Eigenschaften	DNA-Profil im Zivil- und Verwaltungsbereich (zur Klärung Abstammung oder Identifizierung)	Nicht erbliche Eigenschaften (bei Krebserkrankungen)
		▪ Betriebliche Voraussetzungen ▪ Anforderungen an Laborleitung und -personal		
Durchführung im Ausland	Durch veranlassende Ärztinnen und Ärzte sowie Laboratorien unter gewissen Voraussetzungen möglich: ⁶⁾ ▪ Stand der Wissenschaft und Technik ▪ Qualitätsmanagementsystem (inkl. Vorgaben) ▪ Labor ist in seinem Land berechtigt ▪ Schriftliche Zustimmung der betroffenen Person ▪ Pseudonymisierung bei fehlendem angemessen Datenschutz	<i>Regelung analog medizinischer Bereich</i>	Nicht geregelt: ▪ Durchführung im Ausland ist möglich ▪ Pseudonymisierung bei fehlendem angemessenen Datenschutz (Art. 3 GUMV)	Möglich: ▪ Auftrag muss pseudonymisiert werden ▪ Nachweis erforderlich, dass das Qualitätsmanagementsystems die Anforderungen VDZV erfüllt ▪ Zustimmung der Auftraggeberin/der Auftraggebers erforderlich

¹⁾ Pränatale Risikoabklärungen sind spezifisch geregelt.

²⁾ Weiterbildungstitel im Fachbereich der genetischen Untersuchung.

³⁾ Nur wenige in Anhang 1 GUMV definierte Untersuchungen.

⁴⁾ Unter gewissen Voraussetzungen (Art 7 GUMV).

⁵⁾ Keine Beratung für pharmakogenetische Untersuchungen (vgl. Art. 21 GUMG).

⁶⁾ Zur Veranlassung berechnigte nichtärztliche Fachpersonen dürfen Untersuchungen unter den genannten Voraussetzungen ebenfalls ins Ausland schicken (gemäss Auslegung GUMG/GUMV, keine explizite Vorgabe dazu)

Tabelle INFRAS. Quellen: gesetzliche Grundlagen (GUMG, GUMV, VDZV), BAG 2022a und 2024.

A2. Schwerpunkte und Detailfragestellungen der Evaluation

1. Begründung der Schwerpunkte

Tabelle 6: Schwerpunkte der Evaluation

Schwerpunkte	Begründung
1. Veranlassung durch ärztliche Fachpersonen mit Fokus auf Aufklärung und Beratung (medizinischer Bereich)	Die Aufklärung und Beratung scheint aufgrund der explorativen Interviews ein «kritischer Erfolgsfaktor» bei der Umsetzung des GUMG und dessen Zielerreichung zu sein. Erstens wird vermutet, dass die Aufklärung und die Beratung von den ärztlichen Fachpersonen unterschiedlich wahrgenommen werden. Zweitens bestehen Hinweise, dass die Aufklärung und Beratung bei pränatalen genetischen Untersuchungen nicht immer mit der erforderlichen Sorgfalt vorgenommen werden könnten.
2. Veranlassung durch nichtärztliche Fachpersonen	Nichtärztliche Gesundheitsfachpersonen sind durch das GUMG neu als Veranlassende zugelassen. Es besteht noch wenig Wissen zu diesen neuen Akteuren. Zudem werden einige Herausforderungen vermutet. Es stellen sich verschiedene Fragen, insbesondere ▪ zur bisherigen Relevanz dieser Akteure im medizinischen und nicht-medizinischen Bereich ▪ wie sie mit Fragen zur Abgrenzung der Regelungsbereiche umgehen ▪ wie sie ihre Pflichten bei der Aufklärung und Beratung, der Mitteilung von Ergebnissen und dem Schutz von Proben und Daten wahrnehmen
3. «Direct-to-consumer (DCT)»-Regelung	Neben Fragen zur Umsetzung der DTC-Regelung durch Unternehmen mit Sitz in der Schweiz stellen sich insbesondere zu ausländischen Internetangeboten und deren Nutzung durch die Schweizer Bevölkerung verschiedene Fragen, insbesondere ▪ zum Wissensstand der an Internetangeboten interessierten Personen zu genetischen Untersuchungen (u.a. zu gesetzlichen Regelungen, Nutzen und Risiken), ▪ zur Nutzung von ausländischen Internetangeboten (Umfang und Art der genutzten Gentests) durch Kundinnen und Kunden, ▪ zum Umgang der Kundinnen und Kunden mit den Resultaten (inkl. Auswirkungen)

Tabelle INFRAS.

2. Detailfragestellungen

Tabelle 7: Detailfragestellungen

Evaluationsfragen	Detailfragestellungen
1. Wie wird das revidierte GUMG umgesetzt?	
1.a. Wie ist der Stand der Umsetzung des GUMG?	
Wie stellen die Aufsichtsbehörden die Aufsicht sicher?	- Wie beaufsichtigen das BAG (GUMV-Bereich) und fedpol (VDZV-Bereich) die Laboratorien? - Wie stellen das BAG und fedpol die Abgrenzung in der Aufsicht zwischen dem GUMV- und dem VDZV-Bereich sicher?
Wie gestaltet sich der Vollzug beim Screening von Neugeborenen durch das BAG?	- Wie gestaltet sich das Bewilligungsverfahren beim Screening von Neugeborenen? - Wie vollzieht das BAG das Bewilligungsverfahren? Gibt es Probleme bei der Umsetzung der rechtlichen Vorgaben? - Wie viele Anwendungskonzepte hat das BAG bewilligt? Wie viele und welche genetischen Untersuchungen werden im Rahmen von Reihenuntersuchungen durchgeführt? - Wie gut werden die Pflichten der Bewilligungsträger eingehalten (z.B. Berichte einreichen)?
1.b. Welche Stärken und Schwächen zeigen sich generell bei der Umsetzung? Und spezifisch:	
Kann die Aufsicht gemäss GUMG gewährleistet werden? Wenn nein, weshalb nicht?	- Welche Stärken und Schwächen weist die Aufsicht des BAG und von fedpol über die Laboratorien auf? Kann die Aufsicht gemäss Gesetz gewährleistet werden? Gibt es Optimierungsmöglichkeiten? - Wie ist der Vollzug beim Screening von Neugeborenen zu beurteilen (Stärken/Schwächen, Gewährleistung gemäss Gesetz)?
Wie gut ist die Zusammenarbeit der Vollzugsbehörden?	- Wie gestaltete sich die Zusammenarbeit zwischen den Vollzugsbehörden, insbesondere bei den Laboratorien? - Wie ist die Zusammenarbeit zwischen den Vollzugsbehörden im Hinblick auf die Gewährleistung der Aufsicht zu beurteilen? Gibt es Optimierungsbedarf?
2. Wie ist die Eignung der Organisation und der Regelung des Vollzugs zu bewerten?	
2.a. Wie zweckmässig ist die Vollzugsorganisation (BAG, kantonale und weitere Behörden)?	- Sind die richtigen Stellen für die Aufsicht zuständig? - Sind ausreichend Kompetenzen und Ressourcen vorhanden, so dass die Aufsicht angemessen durchgeführt werden kann?
2.b. Wie geeignet sind die gesetzlichen Bestimmungen zum Vollzug?	- Sind die Anforderungen an die Laboratorien zur Zielerreichung des GUMG angemessen? Wie geeignet sind die gesetzlichen Bestimmungen der Aufsicht, das Handeln der Laboratorien auf seinen Richtigkeit zu überwachen? Werden diese Bestimmungen angemessen umgesetzt? - Wie geeignet sind die gesetzlichen Bestimmungen zum Vollzug des Screenings von Neugeborenen? Inwiefern ist das Bewilligungsverfahren geeignet, eine zweckmässige Auswahl der gescreenten Krankheiten zu gewährleisten?

Evaluationsfragen

Detailfragestellungen

3. Welche beabsichtigten und nichtbeabsichtigten Wirkungen sind bisher ersichtlich?

3.a. Setzen die Laboratorien die Vorgaben des GUMG um? Gibt es Optimierungsbedarf?

- Inwiefern setzen die Laboratorien die Vorgaben des GUMG (inkl. GUMV und VDZV) um? Insbesondere:
 - Gibt es Bestimmungen, die besser bzw. weniger gut umgesetzt werden?
 - Wie setzen die Veranlassenden die Vorgaben in Bezug auf ausländische Laboratorien um? Wie stellen sie die Qualität sicher?
 - Bewahren Laboratorien Proben und Daten nicht länger als nötig bzw. erlaubt auf?
- Besteht ein Optimierungsbedarf bei der Umsetzung der gesetzlichen Vorgaben durch die Laboratorien?

3.b. Veranlassen die Gesundheitsfachpersonen die Gentests gemäss GUMG? Wenn nein, weshalb nicht?

Veranlassung durch ärztliche Fachpersonen mit Fokus auf Aufklärung und Beratung (medizinischer Bereich)

[Schwerpunkt 1]**Aufklärung und Beratung⁵⁹**

- Existieren seitens der Fachgesellschaften Guidelines zur Veranlassung (inkl. Aufklärung und Beratung) oder sind in Planung? Wie werden diese in der Praxis angewandt?
- Wie klären die Veranlassenden die betroffenen Personen auf? Auf welche Inhalte wird der Fokus meist gelegt?
- Wann wird eine genetische Beratung angeboten? Wie stellen die Veranlassenden sicher, dass die Beratung durch eine fachkundige Person erfolgt? Wie werden die Beratungen durchgeführt? Wie setzen die Veranlassenden die Vorgabe der Nichtdirektivität der Beratung um? Wird die individuelle bzw. familiäre Situation angemessen einbezogen? Werden die Beratungsgespräche angemessen dokumentiert? Gibt es Unterschiede zwischen verschiedenen Gruppen ärztlicher Fachpersonen?
- Wie informieren Veranlassende schwangere Frauen über ihr Selbstbestimmungsrecht? Welche Informationen zu Beratungs- und Informationsstellen (Selbsthilfeorganisationen/Vereinigungen von Eltern mit behinderten Kindern) werden zur Verfügung gestellt (pränatale Untersuchungen)?
- Wie wirken die Veranlassenden darauf hin, dass komplexe genetische Sachverhalte oder Zahlen verstanden werden können? Fragen die Veranlassenden nach, ob die Patientin/der Patient die Informationen verstanden hat? Wird eine angemessene Bedenkzeit zwischen Beratung und Durchführung der Untersuchungen gewährleistet?
- Welche Herausforderungen stellen sich im Kontext pränataler Untersuchungen an urteilsunfähige Frauen (falls solche Untersuchungen durchgeführt werden)?
- Wie werden die Angebote der kantonalen Informations- und Beratungsstellen genutzt?

Mitteilung von Ergebnissen

- Wie wirken die Veranlassenden darauf hin, dass die Ergebnisse der genetischen Untersuchungen verstanden werden?
- Wie gehen die Veranlassenden im Zusammenhang mit Überschussinformationen vor (Vermeidungsstrategien; Angebot zur Mitteilung; zumeist kommunizierte Überschussinformationen)?

⁵⁹ Gemäss BAG sollte im Rahmen der Evaluation darauf geachtet werden, dass den Befragten die gesetzlich verwendeten Begriffe und deren Umfang bekannt sind (Aufklärung nach Art. 6 und genetische Beratung nach Art 21 und 22 GUMG).

Evaluationsfragen	Detailfragestellungen
	■ Wie beachten die Veranlassenden das Recht auf Information und das Recht auf Nichtwissen (insbes. bei pränatalen Untersuchungen)? Sicht der Patientinnen und Patienten ■ Wie gut fühlen sich die betroffenen Patientinnen und Patienten durch allgemeine Informationen (z.B. Medien, Webseite BAG, etc.) über genetische Untersuchungen informiert? ■ Wie beurteilen die betroffenen Patientinnen und Patienten die Aufklärung, Beratung und Mitteilung der Ergebnisse durch die Veranlassenden (inkl. Reihenuntersuchungen)? Fühlen sie sich genügend aufgeklärt und beraten? Sind sie sich ihrer Rechte bewusst? Haben sie genügend Zeit zu überlegen, ob sie die genetischen Untersuchungen durchführen wollen oder nicht? Verstehen sie die Ergebnisse ausreichend gut? Gibt es aus ihrer Sicht Optimierungsbedarf? ■ Wie oft und aus welchen Gründen verzichten betroffene Patientinnen und Patienten auf eine Beratung (insbes. bei diagnostischen Untersuchungen)? Fühlen sie sich trotzdem ausreichend informiert und aufgeklärt? Sicht der kantonalen Aufsichtsbehörden ■ Wie nehmen die kantonalen Gesundheitsbehörden die Aufsicht über die veranlassenden ärztlichen Fachpersonen wahr? ■ Welche Meldungen haben die kantonalen Gesundheitsbehörden zur Tätigkeit der Veranlassenden erhalten? Gibt es Hinweise auf Schwierigkeiten, Probleme oder Missstände? Falls ja, wie gehen die kantonalen Behörden damit um?
Veranlassung durch nichtärztliche Fachpersonen (v.a. ausserhalb des medizinischen Bereichs) [Schwerpunkt 2]	Aufklärung und Beratung⁶⁰ ■ Ist den Gesundheitsfachpersonen klar, welche Untersuchungen sie veranlassen dürfen oder gibt es Unklarheiten bezüglich der Abgrenzung zwischen dem medizinischen und nicht-medizinischen Bereich? Wie gehen sie mit Abgrenzungsfragen um? ■ Existieren seitens der Fachgesellschaften Guidelines zur Veranlassung (inkl. Aufklärung und Beratung) oder sind in Planung? Wie werden diese in der Praxis angewandt? ■ Welche Arten von Untersuchungen werden in welchem Ausmass von welchen Gesundheitsfachpersonen veranlasst? ■ Wie klären die Veranlassenden die betroffenen Personen auf? Auf welche Inhalte wird der Fokus meist gelegt? ■ Wann wird eine genetische Beratung angeboten? Durch welche Gesundheitsfachpersonen und wie werden die Beratungen durchgeführt? Wie setzen die Veranlassenden die Vorgabe der Nichtdirektivität der Beratung um? Welche Herausforderungen stellen sich bei der Aufklärung und Beratung? Wie gehen die Veranlassenden damit um? Mitteilung von Ergebnissen ■ Wie wirken die Veranlassenden darauf hin, dass die Ergebnisse der genetischen Untersuchungen verstanden werden? ■ Wie gehen die Veranlassenden im Zusammenhang mit Überschussinformationen vor (Vermeidungsstrategien; Einhaltung des Mitteilungsverbots)?

⁶⁰ Gemäss BAG sollte im Rahmen der Evaluation darauf geachtet werden, dass den Befragten die gesetzlich verwendeten Begriffe und deren Umfang bekannt sind (Aufklärung nach Art. 6 und genetische Beratung nach Art 21 und 22 GUMG).

Evaluationsfragen	Detailfragestellungen
	Probeentnahme und Schutz der Proben und Daten ▪ Wir erfolgt die Probeentnahme? Wie wird sichergestellt, dass die Proben von den zu untersuchenden Personen stammen? Inwiefern werden genetische Untersuchungen im Ausland durchgeführt? Wie wird die Einhaltung der entsprechenden Vorgaben sichergestellt (insbes. Qualitätssicherung)? ▪ Wie gewährleisten die Veranlassenden den Schutz von Daten und Proben? Wie lange werden Proben und genetische Daten aufbewahrt? Sicht der Kundinnen und Kunden ▪ Wie gut fühlen sich die Kundinnen und Kunden durch allgemeine Informationen (z.B. Medien, Webseite BAG, etc.) über genetische Untersuchungen informiert? ▪ Wie beurteilen sie die Aufklärung, Beratung und Mitteilung der Ergebnisse durch die Veranlassenden? Fühlen sie sich genügend informiert? Verstehen sie die Ergebnisse ausreichend gut? Gibt es aus ihrer Sicht Optimierungsbedarf? ▪ Inwiefern hat die Möglichkeit, genetische Untersuchungen bei nichtärztlichen Fachpersonen durchführen zu können, zu einer Reduktion von über das Internet bestellten «Direct-to-Consumer»-Gentests geführt? Sicht der kantonalen Aufsichtsbehörden ▪ Wie nehmen die kantonalen Gesundheitsbehörden die Aufsicht über die veranlassenden nichtärztlichen Fachpersonen wahr? ▪ Welche Meldungen haben sie zur Tätigkeit der Veranlassenden erhalten? Gibt es Hinweise auf Schwierigkeiten, Probleme oder Missstände? Falls ja, wie gehen die kantonalen Behörden damit um?
3.c. Wie befolgen die Arbeitgeber und Versicherer die vom GUMG festgelegten Durchführungs- und Verwertungsverbote? Gibt es Optimierungsbedarf?	▪ Wie relevant sind die vom GUMG festgelegten Durchführungs- und Verwertungsverbote für die Arbeitgeber und die Versicherer? Insbesondere: Welche genetischen Daten erheben oder verwerten Arbeitgeber? Wie häufig und bei welchen Versicherungen fragen Versicherungseinrichtungen nach Ergebnissen genetischer Untersuchungen? ▪ Stellen die Vorgaben des GUMG Probleme für die Arbeitgeber oder Versicherer dar? Gibt es Hinweise, dass die Arbeitgeber oder Versicherer gewisse Vorgaben nicht oder ungenügend einhalten? Falls ja, welche? Gibt es Optimierungsbedarf?
3.d. Löst das revidierte GUMG unbeabsichtigte Wirkungen aus? Wenn ja, welche? Sind diese positiv oder negativ zu bewerten?	▪ Wurde die DTC-Problematik durch das GUMG sinnvoll gelöst oder bestehen Lücken, die die Umgehung rechtlicher Bestimmungen im Bereich der Veranlassung ermöglichen [Schwerpunkt 3]? ▪ Ist die DTC-Problematik für Unternehmen mit Sitz in der Schweiz zweckmässig geregelt? Kann eine Umgehung rechtlicher Bestimmungen im Bereich der Veranlassung verhindert werden? ▪ Wie ist das ausländische Internetangebot von Gentests zu charakterisieren? ▪ In welchem Masse werden diese Internetangebote von der Schweizer Bevölkerung genutzt (Art und Anzahl der durchgeführten «Direct-to-Consumer»-Gentests)? ▪ Inwiefern führt das ausländische Internetangebot zu einer Umgehung rechtlicher Bestimmungen im Bereich der Veranlassung? ▪ Wie kann zur Vermeidung dieses Problems beigetragen werden? ▪ Löst das GUMG weitere unbeabsichtigte Wirkungen aus? Falls ja, welche?
4. Gibt es Hinweise darauf, dass die Gesetzesgrundlagen Lücken oder Schwachstellen aufweist? Wenn ja, welche? ¹⁾	

Evaluationsfragen

Detailfragestellungen

5. Welche relevanten Kontextfaktoren begünstigen oder hindern die Umsetzung des GUMG?

Zeichnen sich Entwicklungen ab, welche die Gesetzgebung betreffen (Bspw. internationaler Gentestmarkt)? Inwiefern betreffen die die Gesetzgebung?

- Welchen Einfluss hat die Information der Bevölkerung durch die Behörden und die Medien auf das Verhalten der Personen, die genetische Tests in Anspruch nehmen? Inwiefern konnte durch die Information der Bevölkerung dazu beigetragen werden, dass genetischen Untersuchungen im medizinischen Bereich und zur Abklärung besonders schützenswerter Eigenschaften durch entsprechende Gesundheitsfachpersonen veranlasst werden?
- Welche Entwicklungen zeichnen sich beim internationalen Gentestmarkt ab? Wie werden sie die Umsetzung des GUMG und dessen Zielerreichung beeinflussen (insbes. ausländische Internetangebote)?
- Welche Entwicklungen zeichnen sich bei der Digitalisierung ab? Inwiefern könnte die Durchführung von genetischen Untersuchungen dadurch erleichtert werden (z.B. elektronische Zustimmung über die E-ID, Probeentnahme zuhause in Kombination mit Videotelefonie)? Inwiefern wird eine solche Entwicklung von den Veranlassenden, den Patientinnen und Patienten sowie den Laboren gewünscht? Was wäre dabei aus ihrer Sicht wichtig? Inwiefern genügt das Gesetz den Anforderungen der Digitalisierung? Gibt es Verbesserungsbedarf?

¹⁾ Die Beantwortung dieser Frage stützt sich auf die Ergebnisse zu den vorangehenden Fragen, insbesondere zur Beurteilung von Schwächen und Lücken im Hinblick auf die Einhaltung der Vorgaben und die Zielerreichung des GUMG.

Tabelle INFRAS. Quelle: unter Berücksichtigung von BAG 2023.

A3. Ergänzende Angaben zur Methodik

1. Angaben zu den qualitativen Interviews

Befragte Expertinnen und Experten

Tabelle 8: Qualitative Interviews mit Expertinnen und Experten

Akteure	Bereiche	Interviewpartnerinnen und -partner	Inhaltliche Schwerpunkte
Vollzugs- behörden und -akteure	GUMV-Bereich	▪ Nadine Keller This und Rahel Schaub (exploratives Interview)	▪ Aufsicht über die Laboratorien (GUMV- und VDZV-Bereiche)
	VDZV-Bereich	▪ Markus Bolliger, fedpol (exploratives Interview)	▪ Handeln der Laboratorien Zudem BAG:
	Akkreditierung (GUMV- und VDZV-Bereiche)	▪ Peter Roos, Schweizerische Akkredi- tierungsstelle (SAS)	▪ Screening von Neugeborenen ▪ Handeln der Gesundheitsfachperso- nen sowie von Versicherern ▪ Direct-to-Consumer-Problematik
	Kantonale Aufsicht	▪ Luzia Guyer, Schweizerische Gesundheitsdirektorenkonferenz (GDK) (exploratives Interview) ▪ Claudine Rieubland, Vereinigung der Kantonsärztinnen und Kantonsärzte der Schweiz (VKS) (exploratives Interview)	▪ Kantonale Aufsicht ▪ Handeln der Gesundheitsfachperso- nen
Laboratorien	Medizinische genetische Analysen	▪ Angelika Hammerer-Lercher, Verband der medizinischen Laboratorien der Schweiz (FAMH), Mitglied GUMEK ▪ Karl Heinimann, Medizinische Genetik Universitätsspital Basel, Mitglied GU- MEK (exploratives Interview) ▪ Christoph Noppen, Viollier	▪ Handeln der Laboratorien (GUMV- und VDZV-Bereich) ▪ Aufsicht über die Laboratorien (GUMV- und VDZV-Bereich) ▪ Handeln der Gesundheitsfachperso- nen ▪ DTC-Problematik
	Genetische Analysen im nicht-medizini- schen Bereich	▪ Wilhelm Schöfbänker, ProGenom	▪ Handeln der Laboratorien und Auf- sicht ▪ Handeln der Gesundheitsfachperso- nen ▪ DTC-Problematik
Ärztinnen und Ärzte	Medizinische genetische Untersuchungen	▪ Thierry Nouspikel, Schweizerische Gesellschaft für medizinische Genetik (SGMG), Mitglied GUMEK ▪ Anita Rauch, Medizinische Genetik Universität Zürich ▪ Christel Tran und Sébastien Lebon, Schweiz. Gesellschaft für Pädiatrie ▪ Gideon Sartorius, Schweiz. Gesellschaft für Gynäkologie und Geburtshilfe (SGGG)	▪ Handeln der Ärztinnen und Ärzte ▪ Aufsicht über die Gesundheitsfach- personen ▪ Handeln der Laboratorien und entsprechende Aufsicht ▪ Neugeborenencreening ▪ DTC-Problematik

Akteure	Bereiche	Interviewpartnerinnen und -partner	Inhaltliche Schwerpunkte
	Neugeborenen-screening	Matthias Baumgartner und Susanna Sluka, Kinderspital Zürich	- Bewilligungsverfahren und Vollzug des Neugeborenen screenings - Handeln der Bewilligungsträger - Handeln der Gesundheitsfachpersonen und des Laboratoriums
Weitere Gesundheitsfachpersonen	Genetische Untersuchungen im medizinischen und nicht-medizinischen Bereich	- Samuel Allemann, Pharmakogenetik Universität Basel, Mitglied GU-MEK (exploratives Interview) - Adrian Rufener, Schweiz. Verband der Ernährungsberater/innen (SVDE) - Boris Quednow, Föderation Schweiz. Psychologinnen und Psychologen (FPS) - Anita Finger Weber, Schweizerischer Drogistenverband (SDV) - Vertretung einer Apothekenkette	- Handeln der weiteren Gesundheitsfachpersonen - Aufsicht über die Gesundheitsfachpersonen - Handeln der Laboratorien und entsprechende Aufsicht - DTC-Problematik
Anbietende von Lifestyle Tests	Genetische Untersuchungen im nicht-medizinischen Bereich	- Viviane Da Silva Anastacio, Nutri-Genetica Research AG & Beratung Nutrigenetik-Analyse Therme Zuzach, Mitglied GUMMEK - Sébastien Nusslé, Genknowme (Angebot Lifestyle-Test, epigenetische Analysen)	- Markt für genetische Untersuchungen ausserhalb des medizinischen Bereichs - Handeln der Gesundheitsfachpersonen, inkl. Aufsicht - Handeln der Laboratorien - DTC-Problematik
Patientinnen und Patienten	Genetische Untersuchungen im medizinischen Bereich	- Vertreterin/Vertreter Pro Raris (Allianz Seltener Krankheiten) - Thomas Thentz, Insieme Schweiz (Dachorganisation der Elternvereine für Menschen mit einer geistigen Behinderung) - Franziska Wirz, Appella (Beratungsstelle zur reproduktiven Gesundheit der Frau) - Vertreterin/Vertreter Sexuelle Gesundheit Schweiz (Dachorganisation der Beratungsstellen für sexuelle Gesundheit)	- Sicht von Patientinnen und Patienten - Handeln der Gesundheitsfachpersonen

Tabelle INFRAS.

Beispiele von Gesprächsleitfäden⁶¹

Tabelle 9: Gesprächsleitfäden – Beispiel 1

Interview mit einer medizinischen Genetikerin/einem medizinischen Genetiker

1. Generelles

- Welche Patientinnen und Patienten wenden sich für eine genetischen Untersuchung an eine Gesundheitsfachperson? Welches sind die «Zugangswege» zu den veranlassenden Gesundheitsfachpersonen? Welches sind die Hauptzuweisenden?
- Welche genetischen Untersuchungen veranlassen medizinische Genetikerinnen und Genetiker hauptsächlich? Welche Unterschiede gibt es zu anderen Ärztinnen und Ärzten sowie zu den weiteren veranlassenden Gesundheitsfachpersonen?
- Wie beurteilen Sie Regelungen des GUMG, insbesondere die eingeführten Neuerungen? Stellen sich für die medizinischen Genetikerinnen und Genetiker zusätzliche Herausforderungen? Wie beurteilen Sie dies für die anderen Veranlassenden?

2. Gesundheitsfachpersonen

- Sind die Anforderungen und Vorgaben des GUMG (bzw. der GUMV) an die veranlassenden Gesundheitsfachpersonen zweckmässig und angemessen? Insbesondere:
 - Gibt es Unklarheiten, Schwachstellen oder Lücken in den Vorgaben? Gibt es allenfalls Bestimmungen, die zu weit gehen?
 - Ist das nach Art der Untersuchungen gestufte Konzept von zugelassenen Veranlassenden und Vorgaben zielführend? Gibt es Schwachstellen?
 - Ist den Gesundheitsfachpersonen klar, wie sie die Erfüllung der gesetzlichen Voraussetzungen (Aufklärung, Beratung, etc.) dokumentieren müssen?
- Inwiefern halten sich die Ärztinnen und Ärzte sowie die weiteren Gesundheitsfachpersonen an die Vorgaben des GUMG (Kompetenzen, Aufklärung/Beratung, Mitteilung von Ergebnissen)? Insbesondere:
 - Welche Bestimmungen werden gut, welche weniger gut eingehalten? Bspw.: Ist den Gesundheitsfachpersonen klar, welche Untersuchungen sie veranlassen dürfen?
 - Welche Unterschiede gibt es zwischen verschiedenen Gruppen von Gesundheitsfachpersonen sowie Untersuchungen im medizinischen Bereich und dem Bereich ausserhalb des Medizinischen? Welche Herausforderungen bestehen?
- Spezifische Fragen:
 - Wie klären medizinische Genetikerinnen und Genetiker die betroffenen Personen auf? Worauf fokussieren sie inhaltlich?
 - In welchen Fällen wird eine genetische Beratung angeboten? Wie führen medizinische Genetikerinnen und Genetiker die Beratungen durch? Wie setzen sie die Vorgabe der Nichtdirektivität der Beratung um? Wie informieren Sie bei pränatalen Untersuchungen schwangere Frauen über ihr Selbstbestimmungsrecht sowie Beratungs- und Informationsstellen? Inwiefern nutzen die Betroffenen die Angebote der kantonalen Informations- und Beratungsstellen? Welche Herausforderungen bestehen bei der genetischen Beratung (z.B. bei urteilsunfähigen Personen)?
 - Wie wirken die medizinischen Genetikerinnen und Genetiker darauf hin, dass Beratung und die Ergebnisse der genetischen Untersuchungen verstanden werden können?
 - Wie gehen Sie mit allfälligen Überschussinformationen um (Vermeidung, Angebot zu Mitteilung, zumeist mitgeteilte Überschussinformationen)?
 - Wie beachten Sie das Recht auf Information und das Recht auf Nichtwissen?
- Inwiefern nehmen Sie die die kantonalen Gesundheitsbehörden in ihrer Funktion als Aufsichtsbehörde wahr?

⁶¹ Weitere Beispiele von Gesprächsleitfäden sind auf Anfrage verfügbar.

3. Laboratorien

- Wie beurteilen Sie die Qualität der Arbeit der Labore? Gibt es Unterschiede zwischen den Laboren? Wenn ja, welche?
 - Sind die Anforderungen des GUMG (bzw. der GUMV) an die Labore angemessen?
 - Inwiefern halten sich die Labore an die Vorgaben des GUMG (bzw. der GUMV)? Gibt es Vorgaben, die schwierig einzuhalten sind?
 - Sind die Regelung und die Wahrnehmung der Aufsicht über die Labore durch das BAG (bzw. SAS und Swiss-medic) zweckmässig und angemessen?
-

4. Weitere Fragen

- Wie beurteilen Sie die Regelung des Neugeborenen-Screenings? Führt das Bewilligungsverfahren zu einer zweckmässigen Auswahl der gescreenten Krankheiten?
 - Ist Ihnen bekannt, inwiefern Arbeitgeber und Versicherer genetische Untersuchungen verlangen oder entsprechende Daten einfordern? Falls ja, halten sie sich an die vom GUMG festgelegten Durchführungs- und Verwertungsverbote?
 - Wurde die «Direct-to-consumer (DTC)-Problematik» mit dem GUMG zweckmässig gelöst? Inwiefern tragen die neuen Veranlassungsmöglichkeiten dazu bei, diese Problematik abzuschwächen?
 - Inwiefern wird ein stärkerer Einbezug digitaler Lösungen bei genetischen Untersuchungen seitens der Patientinnen und Patienten gewünscht? Gibt es diesbezüglich Verbesserungsbedarf?
-

5. Fazit

- Wie beurteilen Sie das revidierte GUMG, dessen Vollzug und die bisherigen Wirkungen insgesamt? Welche Kontextfaktoren (inkl. Entwicklungen) beeinflussen dessen Umsetzung und Wirkungen? Löst das GUMG unbeabsichtigte Wirkungen aus? Wenn ja, welche?
- Welchen Optimierungsbedarf sehen Sie, insbesondere bei den Veranlassenden und den Laboren? Bestehen Schwachstellen oder Lücken in den gesetzlichen Grundlagen? Falls ja, welche?

Tabelle INFRAS.

Tabelle 10: Gesprächsleitfäden – Beispiel 2

Interview mit einem Vertreter eines Veranlassers genetischer Untersuchungen im aussermedizinischen Bereich
1. Generelles

- Welche Personen wenden sich für eine genetische Untersuchung an eine Ernährungsberaterin bzw. einen Ernährungsberater? Über welche Wege kommen diese Personen zu Ihnen?
- Welche genetischen Untersuchungen veranlassen Ernährungsberaterinnen und Ernährungsberater hauptsächlich?
- Wie beurteilen Sie Regelungen des GUMG zu den genetischen Untersuchungen ausserhalb des medizinischen Bereichs, z.B. Lifestyle Tests? Stellen sich für die Ernährungsberaterin bzw. einen Ernährungsberater zusätzliche Herausforderungen?

2. Genetische Tests ausserhalb des medizinischen Bereichs

- Sind die Anforderungen und Vorgaben des GUMG (bzw. der GUMV) an die veranlassenden Gesundheitsfachpersonen (spezifisch an die Ernährungsberaterinnen und Ernährungsberater) zweckmässig und angemessen? Insbesondere:
 - Gibt es Unklarheiten, Schwachstellen oder Lücken in den Vorgaben? Gibt es allenfalls Bestimmungen, die zu weit gehen?
 - Ist die Abgrenzung zwischen medizinischem und aussermedizinischem Bereich klar?
 - Ist den Ernährungsberaterinnen und Ernährungsberatern klar, wie sie die Erfüllung der gesetzlichen Voraussetzungen (Aufklärung, Beratung, etc.) dokumentieren müssen?
- Inwiefern halten sich die Ernährungsberaterinnen und Ernährungsberater an die Vorgaben des GUMG (Kompetenzen, Aufklärung/Beratung, Mitteilung von Ergebnissen)? Insbesondere:
 - Welche Bestimmungen werden gut, welche weniger gut eingehalten? Bspw.: Ist den Gesundheitsfachpersonen klar, welche Untersuchungen sie veranlassen dürfen?
 - Welche Unterschiede gibt es zwischen verschiedenen Gruppen von Gesundheitsfachpersonen sowie Untersuchungen im medizinischen Bereich und dem Bereich ausserhalb des Medizinischen? Welche Herausforderungen bestehen?
- Spezifische Fragen:
 - Wie klären Ernährungsberaterinnen und Ernährungsberater die betroffenen Personen auf? Worauf fokussieren sie inhaltlich?
 - Wie wirken die Ernährungsberaterinnen und Ernährungsberater darauf hin, dass die Ergebnisse der genetischen Untersuchungen verstanden werden können?
 - Wie gehen Sie mit allfälligen Überschussinformationen um (Vermeidung, Angebot zu Mitteilung, zumeist mitgeteilte Überschussinformationen)?
 - Wie beachten Sie das Recht auf Information und das Recht auf Nichtwissen?
- Inwiefern nehmen Sie die kantonale Gesundheitsbehörde in ihrer Funktion als Aufsichtsbehörde wahr?

3. Weitere Fragen

- Wurde die «Direct-to-consumer (DTC)-Problematik» mit dem GUMG zweckmässig gelöst? Inwiefern tragen die neuen Veranlassungsmöglichkeiten dazu bei, diese Problematik abzuschwächen?
- Inwiefern wird ein stärkerer Einbezug digitaler Lösungen bei genetischen Untersuchungen seitens der Patientinnen und Patienten gewünscht? Gibt es diesbezüglich Verbesserungsbedarf?

4. Fazit

- Wie beurteilen Sie das revidierte GUMG, dessen Vollzug und die bisherigen Wirkungen insgesamt? Welche Kontextfaktoren (inkl. Entwicklungen) beeinflussen dessen Umsetzung und Wirkungen? Löst das GUMG unbeabsichtigte Wirkungen aus? Wenn ja, welche?
- Welchen Optimierungsbedarf sehen Sie, insbesondere bei den Veranlassenden und den Laboren? Bestehen Schwachstellen oder Lücken in den gesetzlichen Grundlagen? Falls ja, welche?

Tabelle INFRAS.

Tabelle 11: Gesprächsleitfäden – Beispiel 3

Interview mit einer Vertreterin/einem Vertreter einer Patientenorganisation

1. Generelles

- Welchen Bezug hat ProRaris zu genetischen Untersuchungen? Welche Personengruppen wenden sich in diesem Zusammenhang hauptsächlich an ProRaris?
- Wie beurteilen Sie die Regelungen des GUMG, insbesondere die eingeführten Neuerungen (v.a. erweiterte Veranlassungsmöglichkeiten; nach Untersuchung gestufte Vorgaben)? Welche Chancen und Herausforderungen ergeben sich für die Patientinnen und Patienten?

2. Sicht von betroffenen Patientinnen und Patienten

- Wie gut sind an genetischen Untersuchungen interessierte Patientinnen und Patienten durch allgemeine Informationen (z.B. Medien, Webseite BAG, Organisationen und Verbände) informiert?
- Welche Fragen stellen sich für Patientinnen und Patienten im Vorfeld einer genetischen Untersuchung vor der ersten Kontaktnahme mit einer veranlassenden Gesundheitsfachperson? Welches sind die häufigsten Fragen (nach Art der Untersuchungen, Patientengruppen und Themen)?
- Welche Fragen und Rückmeldungen erhalten Sie von Patientinnen und Patienten, nachdem sie eine veranlassende Gesundheitsfachperson kontaktiert und sich allenfalls für eine genetische Untersuchung entschieden haben:
 - Wie beurteilen Patientinnen und Patienten die Aufklärung, Beratung und Mitteilung der Ergebnisse durch die Veranlassenden (inkl. Reihenuntersuchungen)?
 - Fühlen sie sich genügend informiert? Wurden sie nichtdirektiv beraten? Sind sie sich ihrer Rechte bewusst?
 - Haben sie genügend Zeit zu überlegen, ob sie die genetischen Untersuchungen durchführen wollen oder nicht?
 - Verstehen sie die Ergebnisse ausreichend gut?
 - Ist ihnen eine Mitteilung von Überschussinformationen angeboten worden? Inwieweit haben die Patientinnen und Patienten davon Gebrauch gemacht?
 - Insbesondere Pränataldiagnostik: Sind schwangere Frauen ausreichend über ihr Selbstbestimmungsrecht sowie Informations- und Beratungsstellen informiert worden? Inwiefern nutzen sie die Angebote der kantonalen Informations- und Beratungsstellen? Wie ist die individuelle (z.B. bei Erwägung eines Schwangerschaftsabbruchs) und familiäre Situation in die Beratung einbezogen worden?
 - Gibt es aus Sicht der betroffenen Patientinnen und Patienten Optimierungsbedarf?
- Falls bekannt: Wie oft und aus welchen Gründen verzichten betroffene Patientinnen und Patienten auf eine Beratung bei diagnostischen Untersuchungen? Fühlen sie sich trotzdem ausreichend informiert und aufgeklärt?

3. Weitere Fragen

- Wurde die «Direct-to-consumer (DTC)-Problematik» mit dem GUMG zweckmässig gelöst? Gibt es Fragen oder Rückmeldungen von Patientinnen und Patienten zu ausländischen Internetangeboten?
- Welche Kontextfaktoren (inkl. Entwicklungen) beeinflussen die Umsetzung und die Wirkungen des GUMG? Inwiefern wird ein stärkerer Einbezug digitaler Lösungen bei genetischen Untersuchungen (z.B. elektronische Zustimmung über die E-ID, Probeentnahme zu Hause in Kombination mit Videotelefonie) seitens der Patientinnen und Patienten gewünscht? Gibt es diesbezüglich Verbesserungsbedarf?
- Löst das GUMG unbeabsichtigte Wirkungen aus? Wenn ja, welche?
- Welchen Optimierungsbedarf sehen Sie, insbesondere mit Bezug zu den Patientinnen und Patienten? Bestehen Schwachstellen oder Lücken in den gesetzlichen Grundlagen? Falls ja, welche?

Tabelle INFRAS.

2. Angaben zu den Abklärungen

Befragte Organisationen

Tabelle 12: Im Rahmen der Abklärungen befragte Organisationen

Akteure	Bereiche	Befragte Organisationen
Fachärztinnen und -ärzte	Genetische Untersuchungen im medizinischen Bereich	Schweizerische Arbeitsgemeinschaft für Klinische Krebsforschung (SAKK)
		Schweizerische Gesellschaft für Gastroenterologie (SGGSSG)
Weitere Gesundheitsfachpersonen	Genetische Untersuchungen im medizinischen und nicht-medizinischen Bereich	Pharmasuisse
		Schweizerischer Drogistenverband (SDV)
		Apothekenkette
Versicherer		Ombudsstelle
		Santésuisse
		Schweizerischer Versicherungsverband (SVV)
Patientinnen und Patienten	Genetische Untersuchungen im medizinischen und nicht-medizinischen Bereich	Fédération des consommateurs romands (FRC)

Tabelle INFRAS.

Literatur

Zitierte Literatur

- Bolliger C., Rüefli C. 2018:** Wirkungsmodell zum revidierten «Bundesgesetz über genetische Untersuchungen beim Menschen (GUMG)». Erläuternder Schlussbericht, Büro Vatter im Auftrag des Bundesamts für Gesundheit, Bern.
- Bundesamt für Gesundheit (BAG) 2022a:** Genetische Untersuchungen beim Menschen: Ein Überblick über die neuen Regeln. Fragen und Antworten, Bern.
- Bundesamt für Gesundheit (BAG) 2023:** Formative Evaluation des revidierten Bundesgesetzes über genetische Untersuchungen beim Menschen (GUMG). Pflichtenheft, 18. Dezember 2023, Bern.
- Bundesamt für Gesundheit (BAG) 2024:** Genetische Untersuchungen beim Menschen. Überblick über die rechtlichen Grundlagen, interner Entwurf, Bern.
- Bundesrat 2017:** Botschaft zum Bundesgesetz über genetischen Untersuchungen beim Menschen vom 5. Juli 2017, Bern.
- Expertenkommission für genetische Untersuchungen beim Menschen (GUMEK) 2013:** Empfehlung 12/2013 der GUMEK zuhanden des Bundesrats zur Revision des Gesetzes über genetische Untersuchungen beim Menschen, Bern.
- Frey M., Schneider F., 2015:** Marktanalyse und Abschätzung der Marktentwicklung von nicht-medizinischen genetischen Untersuchungen. Studie als Basis für die Regulierungsfolgenabschätzung zum revidierten Bundesgesetz über genetische Untersuchungen beim Menschen (GUMG), B,B,S. Volkswirtschaftliche Beratung im Auftrag des Bundesamts für Gesundheit (BAG), Basel.
- Schweizerische Akademie der Medizinischen Wissenschaften (SAMW) 2011:** Genetik im medizinischen Alltag. Ein Leitfaden für die Praxis, 2. Auflage, Basel.
- Schweizerische Gesellschaft für Medizinische Genetik (SGMG) 2021:** Positionspapier der SGMG zur Einführung des Berufsbildes einer/eines Genetic Counsellors in der Schweiz, Steinhausen.
- Universitätskinderspital Zürich (KISPI) 2024:** Vademecum, Zentrum für pädiatrische Labormedizin, Stand 13.3.2024, Zürich (<https://www.kispi.uzh.ch/sites/default/files/d3-documents/kd00299336.pdf>).

Weiterführende Literatur

Bundesamt für Gesundheit (BAG) 2022b: Revision der Verordnung über genetische Untersuchungen beim Menschen (GUMV). Fragen und Antworten, Bern.

Bundesamt für Gesundheit (BAG) 2022c: Pflichten der Laboratorien im medizinischen Bereich. Merkblatt Pflichten Medizinischer Bereich, Stand Dezember 2022, Bern.

Bundesamt für Polizei (fedpol) 2022: Änderung der Verordnung über die Erstellung von DNA-Profilen im Zivil- und im Verwaltungsbereich (VDZV). Erläuterungen, Bern.

Eidgenössisches Departement des Innern (EDI) 2022: Totalrevision der Verordnung über genetische Untersuchungen beim Menschen (GUMV). Erläuterungen, September 2022, Bern.