

Das Schweizer Bundesgesetz über genetische Untersuchungen beim Menschen

Isabel Filges, Michael A. Morris

Abteilung für Medizinische Genetik, Hôpitaux Universitaires Genève (HUG), Genf, Schweiz

Einleitung

Zur Zeit steht in der Schweiz die Verordnung über genetische Untersuchungen beim Menschen zur Debatte, die mit dem bereits verabschiedeten Bundesgesetz Anfang 2007 in Krafttreten soll. Das Gesetz legt die rechtlichen Rahmenbedingungen für genetische Untersuchungen am Menschen bezüglich der Anordnung und ihrer Durchführung fest. Der Inhalt des Gesetzes sowie die Diskussion einzelner Aspekte bezüglich der Umsetzung in den Abteilungen für Medizinische Genetik sollen Gegenstand des Artikels sein.

Geschichte

Am 8. Oktober 2004 hat die Bundesversammlung der Schweizerischen Eidgenossenschaft das Bundesgesetz über genetische Untersuchungen beim Menschen (GUMG) verabschiedet. Das Inkrafttreten des Gesetzes ist – zusammen mit der Verordnung über genetische Untersuchungen beim Menschen (GUMV) – für Anfang des Jahres 2007 geplant.

In der Schweiz hat die konkrete Diskussion über rechtliche Rahmenbedingungen von medizin-ethischen Richtlinien im biomedizinischen Bereich ihren Ausgangspunkt in einer Volksinitiative gegen den Missbrauch der Fortpflanzungs- und Gentechnologie beim Menschen (Volksinitiative, 1991). Am 17.5.1992 wurde in einer Volksabstimmung ein neuer Verfassungsartikel (24 novies BV) angenommen, der nach Inkrafttreten der Totalrevision der Bundesverfassung unter Art.119 BV den rechtlichen Rahmen der Fortpflanzungsmedizin und Gentechnologie im Humanbereich festlegt. Neben auf menschlichen Grundwerten basierenden Leitlinien – Schutz vor Missbrauch, Schutz der Menschenwürde, der Persönlichkeit und der Familie – enthält der Verfassungsartikel einen umfassenden Gesetzgebungsauftrag, aus dem unter anderem das Bundesgesetz über genetische Untersuchungen bei Menschen (GUMG) hervorgeht. Es stützt sich neben Art.119 BV auf die medizin-ethischen Empfehlungen der Schweizerischen Akademie der Medizinischen Wissenschaften (SAMW, 1993) und der europäischen Konven-

tion zum Schutz der Menschenrechte und Menschenwürde in der Biomedizin (Oviedo-Convention,1997), die von den Mitgliedsstaaten des Council of Europe und den anderen Staaten der europäischen Union im April 1997 verabschiedet wurde.

Bedeutung des Gesetzes

Das Schweizer Gesetz über genetische Untersuchungen beim Menschen bezweckt, im Zuge der stetig fortschreitenden Erkenntnisse über das menschliche Erbgut und deren potentiellen Anwendung durch die technische Entwicklung, die Menschenwürde und die Persönlichkeit zu schützen, die missbräuchliche Verwendung genetischer Untersuchungen und genetischer Daten zu verhindern und die Qualität von genetischen Untersuchungen und der Interpretation ihrer Ergebnisse sicherzustellen (GUMG, Art 2). Das Gesetz regelt, unter welchen Voraussetzungen genetische Untersuchungen beim Menschen durchgeführt werden dürfen. Es bezieht sich ausschließlich auf genetische Untersuchungen zu diagnostischen Zwecken. Der Geltungsbereich des Gesetzes umfasst den gesamten medizinischen Bereich, den Arbeitsbereich, den Versicherungs- und Haftpflichtbereich. Es regelt ebenfalls die Erstellung von DNA-Profilen zur Klärung der Abstammung oder zur Identifizierung von Personen. Im Folgenden möchten die Autoren sich im Wesentlichen auf die Darstellung die den medizinischen Bereich betreffenden Artikel des Gesetzes beschränken und ihre möglichen Konsequenzen für Patienten, die Ärzteschaft und Labordiagnostik kritisch erläutern.

Inhalt des Gesetzes

Das GUMG versteht unter genetischen Untersuchungen am Menschen zytogenetische und molekulargenetische Untersuchungen zur Abklärung erbter oder während der Embryonalphase erworbener Eigenschaften

des Erbguts sowie alle weiteren Laboruntersuchungen, die unmittelbar darauf abzielen, solche Informationen über das Erbgut zu erhalten (Art. 3a). Es beinhaltet im zweiten Abschnitt die allgemeinen Grundsätze für genetische Untersuchungen, die die Diskriminierung des einzelnen wegen seines Erbguts verbieten (Art.4), die Zustimmung der betroffenen Person nach hinreichender Aufklärung für eine genetische Untersuchung zur Voraussetzung macht (Art. 5), das Recht des Einzelnen auf Nichtwissen festlegt, sowie die Bearbeitung genetischer Daten dem Berufsgeheimnis

Das Schweizer „Gesetz über genetische Untersuchungen beim Menschen“ ist für 2007 geplant: Eine Chance aber auch eine Herausforderung an die Genetiker !

und den allgemein gültigen Datenschutzbestimmungen unterstellt (Art.7). Weiterhin wird die Durchführung genetischer Untersuchungen im Labor an eine Bewilligung der zuständigen Bundesstelle

geknüpft (Art 8). Die Details dieser Bewilligung und deren Umsetzung sind im aktuell diskutierten Entwurf zur Verordnung über genetische Untersuchungen beim Menschen (GUMV) definiert.

Genetische Untersuchungen beim Menschen dürfen nur einem medizinischen Zweck dienen (Art.10). Ebenso verbietet das Gesetz im Rahmen pränataler Diagnostik Eigenschaften des Embryos oder Fötus oder dessen Geschlecht ohne Zusammenhang mit einer Krankheitsdiagnose zu ermitteln (Art.11).

Die Anordnung von genetischen Untersuchungen wird im GUMG ausschließlich auf Ärzte und Ärztinnen beschränkt. Werden diese Untersuchungen im Zusammenhang mit präsymptomatischer und pränataler Diagnostik oder Untersuchungen zur Familienplanung durchgeführt, behält der Gesetzgeber dies Ärzten mit einer entsprechenden Weiterbildung vor. Eine nichtdirektive fachkundige genetische Beratung vor und nach der

Untersuchung mit Dokumentation des Beratungsgesprächs wird in diesem Zusammenhang gesetzlich vorgeschrieben (Art.13, 14). Art. 14 und 15 des GUMG definieren die genetische Beratung im Allgemeinen und bei pränatalen genetischen Untersuchungen und folgen den in der Genetik bereits üblichen Richtlinien und Standards der Nicht-Direktivität, der Angepasstheit und die individuelle und familiäre Situation, der umfassenden Vermittlung von Information bezüglich Zweck, Art und Aussagekraft der Untersuchung und der Bedeutung der potentiell zu erwartenden Ergebnisse mit ihren umfassenden physischen und psychischen Konsequenzen und den vorhandenen Behandlungs- und/oder Betreuungsmaßnahmen. Für die genetische Beratung bei pränatalen genetischen Untersuchungen im Speziellen betont das Gesetz neben dem Selbstbestimmungsrecht der Frau die Pflicht des Arztes, bereits vor der Untersuchung über die Wahrscheinlichkeit einer Diagnose ohne bestehende prophylaktische oder therapeutische Möglichkeiten zu informieren, sowie bei der Diagnose einer unheilbaren Störung Alternativen zum Schwangerschaftsabbruch aufzuzeigen und auf Selbsthilfegruppen hinzuweisen (Art.15).

Das GUMG regelt im Weiteren in Art.16 und 17 eine obligatorische Information der schwangeren Frau vor der Durchführung einer Laboruntersuchung zur pränatalen Risikoabklärung bezüglich des Zwecks und der Aussagekraft der Untersuchung, der Möglichkeit eines unerwarteten Untersuchungsergebnisses und die sich ergebenden möglichen Folgeuntersuchungen und -eingriffe. Hierfür soll von den Kantonen für unabhängige Informations- und Beratungsstellen mit erforderlichem fachkundigem Personal gesorgt werden.

Schlußendlich betont das Gesetz das Selbstbestimmungsrecht der betroffenen Person bezüglich der Entscheidung für oder gegen eine genetische Untersuchung oder den Folgeuntersuchungen, bezüglich ihrer Kenntnisnahme des Ergebnisses und ihren Folgerungen aus dem Ergebnis. Für präsymptomatische oder pränatale

genetische Untersuchungen sowie Untersuchungen zur Familienplanung muss die Zustimmung der betroffenen Person schriftlich erteilt werden (Art.18). Die Mitteilung der Ergebnisse ist ausschließlich der betroffenen Person vorbehalten, nur mit ausdrücklicher Zustimmung darf der Arzt das Ergebnis an Verwandte oder Ehepartner weitergeben (Art. 19).

Die zur Zeit zur Diskussion stehende Verordnung zu genetischen Untersuchungen beim Menschen (GUMV), regelt die Voraussetzungen zur Erteilung der nach dem GUMV (Art. 8) obligatorischen Bewilligung zur Durchführung von genetischen Untersuchungen. Im Einzelnen wird die Aus- und Weiterbildung des Laborleiters und des Laborpersonals sowie das entsprechende Procedere der Qualitätskontrolle festgelegt. Die Laborleitung muss dabei einem Spezialisten/ einer Spezialistin für medizinisch-genetische Analytik FAMH unterliegen. Der Qualitätskontrolle wird der bereits befolgten Akkreditierung durch die Schweizerische Akkreditierungsstelle gemäß den Normen ISO/IEC 17025 oder ISO/IEC 15189 und dem QUALAB-Konzept eine dritte Kontrollinstanz durch die Bewilligung der zuständigen Bundesstelle hinzugefügt.

Diskussion

Mit dem GUMG (und dem GUMV) hat die Schweiz als einer der ersten Staaten Europas ein Gesetz zu genetisch diagnostischen Untersuchungen beim Menschen erlassen, das inhaltlich bereits bestehende Leitlinien aus medizin-ethischen Gremien und ärztlich sowie wissenschaftlich orientierten Berufsverbänden aufgreift. Diese sind bereits Bestandteil der täglichen Praxis in allen Abteilungen für Medizinische Genetik. Die rechtlich verbindliche Festlegung von bisher unverbindlichen medizin-ethischen Konsenswerten in einem umfassenden Gesamtgesetz ist dabei neu. In anderen europäischen Ländern sind Teilmehnte des GUMG innerhalb anderer Gesetze aufgeführt. Aus Patientensicht ist die gesetzliche Festlegung von Rahmenbedingungen für genetische Untersuchungen mit Sicherheit eine Bereicherung im Sinne des Schutzes vor Missbrauch bezüglich ihrer Durch-

führung und der Verwendung ihrer Ergebnisse. Das Selbstbestimmungsrecht des Patienten, sein Anspruch auf Nicht-Wissen sowie seine Zustimmung zur Untersuchung werden besonders hervorgehoben. Von Seiten der Ärzteschaft wird die ausschließliche Anordnung genetischer Untersuchungen durch Ärzte und Ärztinnen begrüßt. Während in der GUMV die Erteilung der Bewilligung zur Durchführung von genetischen Untersuchungen die zuständige Behörde, die Aus- und Weiterbildung des Laborleiters/-leiterin und des Laborpersonals sowie die Qualitätskontrolle detailliert definiert ist, bleibt bezüglich der Beratung bei präsymptomatischer und pränataler Diagnostik der Begriff „Ärzte mit entsprechender Weiterbildung“ ohne Präzision. Die Ausbildung zum Facharzt für Medizinische Genetik FMH beinhaltet in umfassender Weise bereits alle der im Gesetz geforderten Kriterien der genetischen Beratung. Die Zusammenarbeit mit allen Fachbereichen der Medizin sowie der direkte Kontakt mit den genetisch-diagnostischen Laboren garantiert in hohem Maße eine qualitativ gesicherte Interpretation und Weitergabe der Ergebnisse sowie der Diskussion weiterer Implikationen. Der Gesetzgeber hat die Definition, Durchführung und Kontrolle der Qualität der Weiterbildung der Ärzteschaft überlassen, die eine Chance aber auch eine Herausforderung an die Genetiker stellt, als Fachgesellschaft (SGMG) die führende Rolle in dieser Diskussion zu übernehmen. Ein besonderes Anliegen bleibt dabei die Sicherstellung einer qualitativ bestmöglichen Versorgung der Bevölkerung. In diesem Zusammenhang bleibt ebenfalls unklar, ob und wie das den Auftrag zu einer präsymptomatischen oder pränatalen genetischen Untersuchung empfangende Labor sich bezüglich der Weiterbildung des anfordernden Arztes rückversichern muss und wie mit Anforderungen über ein anderes Labor umgegangen werden soll. Allerdings ist schon jetzt durch die zusätzliche Verordnung (GUMV) der Laborbereich in vielen Einzelheiten streng geregelt. Da im Bereich der Medizin und Biologie gerade die Genetik einem rasanten Fortschritt unterlegen ist, sollte jedoch eine über-

mäßige Regulierung und Bürokratisierung vermieden werden. Eine kompetente Patientenversorgung ist in erster Linie auch von der Möglichkeit einer schnellen und flexiblen Umsetzung neuester medizinisch-genetischer Erkenntnisse abhängig.

Literatur

GUMG – Bundesgesetz über genetische Untersuchungen beim Menschen, 8.10.2004, SR 101, BBl 2002 7361

GUMV – Verordnung über genetische Untersuchungen beim Menschen, Entwurf Anhörung April 2006

Eidgenössische Volksinitiative gegen Missbräuche der Fortpflanzungs- und Gentechnologie beim Menschen 1991 III 1226

Art. 24novies der Bundesverfassung (BV) über den Schutz des Menschen und seiner Umwelt gegen Missbräuche der Fortpflanzungs- und Gentechnologie, 17.5.1992

Convention for the protection of Human Rights and dignity of the human being with regard to the application of biology and medicine: Convention of Human Rights and Biomedicine, Oviedo 1997

SR 101, BV Art.119 Fortpflanzungsmedizin und Gentechnologie im Humanbereich

SAMW, 1993 (Schweizerische Akademie der Medizinischen Wissenschaften) Medizinisch-ethische Richtlinien für genetische Untersuchungen am Menschen.

GUMG, Art.1-20

Korrespondenzadressen

Dr. med. Isabel Filges
Service de Génétique Médicale, HUG
Département de Médecine Génétique
et Développement
CMU – 1, rue Michel-Servet
CH-1211 Genève 4
Tel. 0041-22-3795705
Fax 0041 -22-3795706
Isabel.Filges@hcuge.ch

Michael A. Morris, PhD
Laborleiter Molekulargenetik
Service de Génétique Médicale, HUG
CMU – 1, rue Michel-Servet
CH-1211 Genève 4
Michael.Morris@medecine.unige.ch