



Zyto- und molekulargenetische Untersuchungen beim Menschen

Anforderungen an medizinisch-genetische Diagnostiklaboratorien

Merkblatt Lab-B

INHALTSVERZEICHNIS

1	Qualitätsmanagement und externe Qualitätskontrollen	2
2	Informed consent	2
3	Weiterverwendung von biologischem Material	3
4	Unmittelbare Aufsicht der Laborleitung	3
5	Stellvertretung der Laborleiterin oder des Laborleiters	3
6	Entgegennahme von Aufträgen	4
7	Unteraufträge in der Schweiz	4
8	Aufbewahrung von Unterlagen	4
9	Melde- und Berichterstattungspflicht	5

Dieses Merkblatt dient der Ausführung und Erläuterung der Anforderungen an medizinisch-genetische Diagnostiklaboratorien gemäss Gesetz und Verordnung über genetische Untersuchungen beim Menschen (GUMG¹, GUMV²). Im Sinne einer Darlegung der Vollzugpraxis werden die Pflichten des Laboratoriums gemäss Art. 15-20 der Verordnung sowie weitere Informationen zur Umsetzung der gesetzlichen Bestimmungen aufgeführt.

1 Qualitätsmanagement und externe Qualitätskontrollen

(Art. 15 GUMV)

Das Laboratorium ist verpflichtet, für die Durchführung von zyto- und molekulargenetischen Untersuchungen ein geeignetes Qualitätsmanagement in Anlehnung an die Europäischen Normen ISO/IEC 17025 oder ISO/IEC 15189 zu betreiben.

Das Qualitätsmanagementsystem soll sicherstellen, dass die Laboratorien nach den gleichen Grundregeln und nach messbaren Normen arbeiten, so dass in der Schweiz alle genetischen Laboratorien einen Mindeststandard erreichen.

Alle Laboratorien, die genetische Untersuchungen beim Menschen durchführen, müssen regelmässig ihre Analysen einer externen Qualitätskontrolle unterziehen. Die Anforderungen des BAG stützen sich dabei auf die Empfehlung 9/2011³ der Expertenkommission für genetische Untersuchungen beim Menschen (GUMEK).

Es sind jährlich für alle im Labor durchgeführten bzw. angebotenen Untersuchungen externe Qualitätskontrollen durchzuführen. Die Laboratorien müssen für ihre Untersuchungen an den von Qualitätskontrollzentren im In- und Ausland angebotenen Ringversuche teilnehmen (analog zum Konzept QUALAB für die Qualitätssicherung im medizinischen Labor⁴). Dabei sind in erster Linie die fallspezifischen Ringversuche, wenn möglich mit Prüfung der Interpretation, zu berücksichtigen. Falls für die eigenen Untersuchungen keine fallspezifischen externen Qualitätskontrollen angeboten werden, sind alternative Methoden zur Überprüfung der Qualität oder methodenorientierte Ringversuche zu wählen. Bei den alternativen Methoden ist der Probenaustausch im Rahmen eines Quervergleichs zwischen Laboratorien wenn immer möglich vorzuziehen.

2 Informed consent

(Art. 5 GUMG)

Zyto- oder molekulargenetische Untersuchungen dürfen nur durchgeführt werden, wenn die betroffene Person ausreichend über die medizinische Sachlage informiert wurde und der Untersuchung zugestimmt hat. Bei den folgenden genetischen Untersuchungen ist eine schriftliche Zustimmung notwendig:

- Präsymptomatische oder pränatale genetische Untersuchungen,
- Untersuchungen zur Familienplanung (z.B. Abklärungen von Trägerschaften),
- Zyto- oder molekulargenetische Untersuchungen im Arbeits- und Haftpflichtbereich.

Für die Durchführung aller anderen genetischen Untersuchungen reicht eine mündliche Zustimmung der Patientin oder des Patienten.

Für die Einholung des *informed consent* im Vorfeld einer genetischen Untersuchung ist die veranlassende Ärztin oder der veranlassende Arzt zuständig. Diese stehen dabei als Bindeglied zwischen der Patientin oder dem Patienten und dem medizinischen Labor. Das Labor kann in der Regel davon ausgehen, dass die Ärztin oder der Arzt erst nach der Zustimmung der Patientin oder des Patienten die

¹ siehe www.admin.ch/ch/d/sr/c810_12.html

² siehe www.admin.ch/ch/d/sr/c810_122_1.html

³ abrufbar unter www.bag.admin.ch/gumek ⇒ Stellungnahmen und Empfehlungen

⁴ einsehbar unter <http://www.qualab.ch/>

Untersuchung veranlasst hat. Dem Laboratorium ist selbstverständlich freigestellt, sich die Einholung der informierten Zustimmung der betroffenen Person vom veranlassenden Arzt bzw. der veranlassenden Ärztin bestätigen zu lassen.

3 Weiterverwendung von biologischem Material

(Art. 20 GUMG)

Biologisches Material, das für eine genetische Untersuchung entnommen wurde (Probe), darf nur zu den Zwecken weiterverwendet werden, denen die betroffene Person zugestimmt hat.

Die Zustimmung zur Durchführung einer genetischen Untersuchung beinhaltet auch implizit die Zustimmung für die Weiterverwendung der Probe für die Qualitätssicherung des entsprechenden Tests (vergleiche Empfehlung 8/2010 der GUMEK⁵). Der Einsatz einer Probe für die Qualitätssicherung (im Rahmen der Normen ISO/IEC 17025 und/oder ISO 15189) der entsprechenden genetischen Untersuchung wird dem primären Diagnostikzweck zugeordnet, insofern genau dieselbe Veränderung des Erbguts nachgewiesen wird und keine neuen Erkenntnisse gewonnen werden.

Falls die Probe für die Qualitätssicherung einer anderen Untersuchung verwendet werden soll, ist die Zustimmung der betroffenen Person notwendig. Daher muss sich das Laboratorium vorgängig darüber vergewissern, ob die Patientin oder der Patient entsprechend informiert worden ist und dieser Weiterverwendung zugestimmt hat. Es wird den Laboratorien empfohlen, die Zustimmung der Patientinnen und Patienten für die Weiterverwendung zu Qualitätssicherungszwecken im Zusammenhang mit anderen (genetischen) Untersuchungen via Auftragsformular einzuholen.

Dasselbe gilt für die Weiterverwendung der Probe in der Lehre und der Aus-, Weiter- und Fortbildung, die nicht im Zusammenhang mit der Qualitätssicherung nach den oben erwähnten ISO-Normen steht (z.B. Studentenpraktika). Es handelt sich dabei um einen Weiterverwendungszweck, der nicht unmittelbar mit der Diagnostik und deren Qualitätssicherung verbunden ist.

Die Einholung der zusätzlichen Zustimmung für die Weiterverwendung gilt auch für Proben, die vor dem Inkraftsetzen des GUMG (1. April 2007) entnommen worden sind.

4 Unmittelbare Aufsicht der Laborleiterin oder des Laborleiters

(Art. 5 GUMV)

Eine Laborleiterin oder ein Laborleiter kann maximal drei Laboratorien leiten. Dies gilt als obere Grenze und ist in Abhängigkeit vom Umfang und von der Komplexität der durchgeführten Untersuchungen entsprechend zu reduzieren.

Der minimale Beschäftigungsgrad pro Laboratorium darf 30% nicht unterschreiten. Während dieser Zeit muss die Laborleiterin oder der Laborleiter im entsprechenden Labor anwesend sein.⁶

5 Stellvertretung der Laborleiterin oder des Laborleiters

(Art. 17 GUMV)

Das Laboratorium muss im Falle einer Abwesenheit der Laborleitung deren Stellvertretung sicherstellen. Die Stellvertreterin oder der Stellvertreter muss dabei über den Weiterbildungstitel verfügen, der für die durchzuführenden Untersuchungen erforderlich ist. Sie darf nicht von einer Person in Weiterbildung zum entsprechenden Titel wahrgenommen werden.

Die Stellvertretung ist mit einem Pflichtenheft vertraglich zu regeln und muss auch bei kurzen Abwesenheiten sichergestellt werden. Die Wahl der stellvertretenden Person ist frei. Sie kann z.B. aus einem Labor der gleichen Dachorganisation oder einem anderen Labor stammen.

⁵ abrufbar unter www.bag.admin.ch/gumek ⇒ Stellungnahmen und Empfehlungen

⁶ siehe Empfehlung 7/2010 der GUMEK unter www.bag.admin.ch/gumek ⇒ Stellungnahmen und Empfehlungen

Erforderliche Präsenz

Wo es die Beurteilung von Befunden erlaubt (z.B. elektronische Übermittlung), ist die Anwesenheit der stellvertretenden Person vor Ort nicht immer notwendig. Bei Aspekten des Labormanagements ist eine regelmässige Präsenz hingegen erforderlich, da die Stellvertreterin resp. der Stellvertreter neben der Beurteilung der Befunde auch für die Einhaltung der Pflichten des Laboratoriums (insbes. Qualitätsmanagement) zuständig ist. Die stellvertretende Person muss daher mindestens 1 Mal pro Woche persönlich im Laboratorium anwesend sein.⁷

6 Entgegennahme von Aufträgen

(Art. 18 GUMV)

Gemäss dem Gesetz über genetische Untersuchungen beim Menschen (Art. 13 Abs. 1 GUMG) dürfen genetische Untersuchungen nur von Ärztinnen und Ärzten veranlasst werden, die zur selbstständigen Berufsausübung oder zur Berufsausübung unter Aufsicht befugt sind.

Deshalb dürfen Laboratorien nur Aufträge von Ärztinnen und Ärzten entgegennehmen, die genetische Untersuchungen veranlassen dürfen. Zudem dürfen Aufträge von Laboratorien im Rahmen eines Unterauftrags entgegengenommen werden. Laboratorien dürfen hingegen keine Aufträge direkt von Patientinnen und Patienten annehmen.

7 Unteraufträge in der Schweiz

(Art. 20 GUMV)

Ein Laboratorium darf die Durchführung einer zyto- oder molekulargenetischen Untersuchung in der Schweiz nur an ein anderes Laboratorium weiterleiten, wenn dieses in dem Bereich, in dem es mit der Untersuchung beauftragt wird, über eine Bewilligung des BAG verfügt. Für die Vergabe eines Unterauftrags benötigt das weiterleitende Laboratorium ebenfalls eine Bewilligung.

Zudem muss das weiterleitende Laboratorium der veranlassenden Ärztin oder dem veranlassenden Arzt melden, an welches Laboratorium es den Auftrag weiterleitet.

Bei der Auslagerung von einzelnen technischen Teilschritten, die keinen Rückschluss auf die untersuchte genetische Krankheit resp. Prädisposition erlauben, handelt es sich nicht um einen Unterauftrag gemäss GUMV. Laboratorien, die nur solche Teilschritte durchführen, sind daher nicht bewilligungspflichtig. Bei diesen Teilschritten kann es sich um präanalytische Schritte (z.B. Zentrifugieren, Aliquotieren) oder um einzelne rein technische Analysenschritte (z.B. Sequenzieren) ohne Auswertung der Ergebnisse handeln.

8 Aufbewahrung von Unterlagen

(Art. 16 GUMV)

Die Dokumentation des Qualitätsmanagementsystems und der externen Qualitätskontrolle sowie die Laborprotokolle (Aufzeichnung der Primär-/Rohdaten bzw. Messwerte) sind während fünf Jahren aufzubewahren. Die Untersuchungsberichte hingegen sind vom Laboratorium während 30 Jahren zu archivieren. Die elektronische Aufbewahrung ist möglich, unter der Voraussetzung, dass die Dokumente in 30 Jahren noch les- und ausdrückbar sind.

Kann die Archivierungsfrist von Untersuchungsberichten aufgrund von Geschäftsaufösungen nicht eingehalten werden, muss das Labor für eine anderweitige sichere Aufbewahrung sorgen. Ist dies nicht möglich, so übernimmt das BAG die Archivierung.

Die archivierten Untersuchungsberichte und weitere Patientendaten sind vor Zugriffen unbefugter Personen zu schützen. Es gelten die Datenschutzbestimmungen des Bundes und der Kantone.

⁷ siehe Empfehlung 1/2008 der GUMEK, abrufbar unter www.bag.admin.ch/gumek ⇒ Stellungnahmen und Empfehlungen

Weitere Informationen dazu finden Sie im *Leitfaden zu den technischen und organisatorischen Massnahmen des Datenschutzes* (insbes. Punkt 2.4.7 Zugriffskontrolle) zu finden. Dieser Leitfaden ist (zusammen mit weiteren informativen Leitfäden) auf der folgenden Internetseite des Eidgenössischen Datenschutz- und Öffentlichkeitsbeauftragten abrufbar: www.edoeb.admin.ch ⇒ Datenschutz ⇒ Technische und organisatorische Massnahmen.

9 Melde- und Berichterstattungspflicht

(Art. 19 GUMV)

Wechsel der Laborleitung sowie die Verlegung der Räumlichkeiten sind dem BAG innerhalb von einem Monat melden.

→ *Für die Meldung von Änderungen oder Ergänzungen ist das Formular Lab-2 zu verwenden.*

Per Ende Juni ist dem BAG ein Tätigkeitsbericht des vergangenen Kalenderjahres einzureichen.

→ *Zur Einreichung von Tätigkeitsberichten steht das Formular Lab-3 zur Verfügung.*