

**Verordnung
über genetische Untersuchungen beim Menschen**
Entwurf Anhörung April 2006

(GUMV)

vom ...

Der Schweizerische Bundesrat,

gestützt auf die Artikel 8 Absatz 2, 12 Absatz 4 und 35 Absatz 1 des Bundesgesetzes vom 8. Oktober 2004¹ über genetische Untersuchungen beim Menschen (GUMG),
verordnet:

1. Kapitel: Allgemeine Bestimmungen

Art. 1 Gegenstand

Diese Verordnung regelt:

- a. die Voraussetzungen und das Verfahren zur Erteilung der Bewilligung für die Durchführung zyto- und molekulargenetischer Untersuchungen beim Menschen;
- b. die Voraussetzungen und das Verfahren zur Erteilung der Bewilligung für die Durchführung von Reihenuntersuchungen;
- c. die Zusammensetzung und die Organisation der Expertenkommission für genetische Untersuchungen beim Menschen (Expertenkommission).

Art. 2 Zuständige Bundesstelle

Zuständige Bundesstelle im Sinne der Artikel 8 Absatz 2 Buchstabe a und 12 Absatz 4 GUMG ist das Bundesamt für Gesundheit (Bundesamt).

SR

¹ SR ...; AS 2005 ... (BB1 2004 5483)

2005-.....

2. Kapitel: Durchführung zyto- und molekulargenetischer Untersuchungen

1. Abschnitt: Bewilligungsvoraussetzungen

Art. 3 Grundsatz

Die Bewilligung zur Durchführung zyto- und molekulargenetischer Untersuchungen beim Menschen erhält ein Laboratorium, das:

- a. eine verantwortliche Leiterin (Laborleiterin) oder einen verantwortlichen Leiter (Laborleiter) bezeichnet, die oder der die unmittelbare Aufsicht ausübt und sich über die Weiterbildung nach Artikel 4 ausweisen kann;
- b. über Laborpersonal verfügt, das sich über die Ausbildung und Berufserfahrung nach Artikel 5 ausweisen kann; und
- c. die betrieblichen Voraussetzungen nach Artikel 6 erfüllt.

Art. 4 Weiterbildung der Laborleiterin oder des Laborleiters

¹ Die Laborleiterin oder der Laborleiter muss sich über einen der folgenden Titel ausweisen:

- a. Spezialistin oder Spezialist für medizinisch-genetische Analytik FAMH;
- b. Spezialistin oder Spezialist für klinisch-chemische Analytik FAMH;
- c. Spezialistin oder Spezialist für hämatologische Analytik FAMH;
- d. Spezialistin oder Spezialist für klinisch-immunologische Analytik FAMH;
- e. Spezialistin oder Spezialist für labormedizinische Analytik FAMH (inkl. medizinisch-genetische Analytik).

² Wurde der Titel nach Absatz 1 Buchstaben b-d vor dem 1. März 2003 erworben, so wird der Zusatz «inkl. DNS/RNS-Diagnostik» benötigt.

³ Anstelle der Titel nach Absatz 1 kann auch ein anderer gleichwertiger Titel anerkannt werden. Das Eidgenössische Departement des Innern (Departement) entscheidet über die Gleichwertigkeit.

Art. 5 Ausbildung und Berufserfahrung des Laborpersonals

¹ Mindestens die Hälfte des mit Analysen beauftragten Laborpersonals muss sich ausweisen können über:

- a. eine abgeschlossene Ausbildung als medizinische Laborantin oder medizinischer Laborant mit Diplom einer vom Schweizerischen Roten Kreuz anerkannten Schule, ein eidgenössisches Diplom als biomedizinische Analytikerin oder biomedizinischer Analytiker HF oder eine gleichwertige Ausbildung; oder

- b. eine abgeschlossene Berufsausbildung als Biologielaborantin oder -laborant mit eidgenössischem Fähigkeitszeugnis nach dem Berufsbildungsgesetz vom 13. Dezember 2002² oder eine gleichwertige Ausbildung.

² Mindestens die Hälfte des mit Analysen beauftragten Laborpersonals muss über mindestens ein Jahr Berufserfahrung im entsprechenden Fachbereich verfügen.

³ Das Bundesamt entscheidet über die Gleichwertigkeit der Ausbildungen nach Absatz 1.

Art. 6 Betriebliche Voraussetzungen

Die zyto- oder molekulargenetischen Untersuchungen müssen in Räumlichkeiten und mit Einrichtungen durchgeführt werden, die dem Stand von Wissenschaft und Technik entsprechen.

2. Abschnitt: Bewilligung und Kontrolle

Art. 7 Bewilligungsgesuch

¹ Das Gesuch um Bewilligung zur Durchführung zyto- oder molekulargenetischer Untersuchungen ist dem Bundesamt einzureichen.

² Das Gesuch muss enthalten:

- a. Angaben über die Weiterbildung der Laborleiterin oder des Laborleiters nach Artikel 4;
- b. Angaben über Ausbildung und Berufserfahrung des Laborpersonals nach Artikel 5;
- c. Pläne der Räumlichkeiten mit Funktionsangabe und der wichtigsten Einrichtungen des Laboratoriums sowie eine Liste der Apparaturen; und
- d. eine Liste der Untersuchungen, die durchgeführt werden sollen und der hierzu verwendeten Verfahren.

³ Das Bundesamt kann nachträglich detailliertere Angaben zu den Unterlagen nach Absatz 2 verlangen, wenn die eingereichten Informationen unvollständig oder ungenügend für die Gesuchsbeurteilung sind.

Art. 8 Sachlicher und zeitlicher Umfang der Bewilligung

¹ Die Bewilligung ist nicht übertragbar und längstens 5 Jahre gültig.

² Das Gesuch um Erneuerung der Bewilligung ist spätestens sechs Monate vor deren Ablauf einzureichen. Es muss die Angaben nach Artikel 7 Absätze 2 und 3 enthalten oder bestätigen.

² SR 412.10

Art. 9 Kontrolle

¹ Das Bundesamt kontrolliert, ob die Vorschriften dieser Verordnung eingehalten werden. Es führt dazu insbesondere periodisch Inspektionen durch.

² Es kann jederzeit angemeldete und unangemeldete Inspektionen anordnen.

³ Es kann für die Durchführung der Inspektionen externe Expertinnen und Experten beiziehen.

⁴ Das Laboratorium hat dem Bundesamt und seinen Expertinnen und Experten Zutritt zu seinen Räumlichkeiten und Einrichtungen zu gewähren sowie alle Auskünfte zu erteilen, die für die Inspektion notwendig sind.

Art. 10 Auswirkungen einer Akkreditierung

¹ Verfügt ein nach Artikel 8 Absatz 1 GUMG bewilligtes Laboratorium über eine von der Schweizerischen Akkreditierungsstelle gemäss den Normen ISO/IEC 17025 oder ISO/IEC 15189 erteilte Akkreditierung (Akkreditierung)³, so ersetzen die Nachkontrollen der Schweizerischen Akkreditierungsstelle im akkreditierten Bereich die periodischen Inspektionen nach Artikel 9 Absatz 1.

² Das Laboratorium stellt dem Bundesamt nach erfolgter Akkreditierung umgehend folgende Unterlagen zu:

- a. eine Kopie der Akkreditierungsurkunde;
- b. Angaben über den Geltungsbereich der Akkreditierung, sowie
- c. Angaben über das Ergebnis der Begutachtung im Rahmen der Akkreditierung, deren Erneuerung oder der Nachkontrollen sowie die Auflagen.

³ Die Schweizerische Akkreditierungsstelle informiert das Bundesamt laufend über die Erteilung, die Erneuerung, den Entzug oder die Suspendierung von Akkreditierungen im Bereich der medizinischen Genetik.

Art. 11 Entzug, Sistierung oder Änderung der Bewilligung

¹ Das Bundesamt kann die Bewilligung entziehen oder sistieren, wenn:

- a. die Bewilligungsvoraussetzungen nicht mehr erfüllt sind;
- b. die Ergebnisse der externen Qualitätskontrolle wiederholt zu Beanstandungen Anlass geben; oder
- c. die Pflichten nach den Artikeln 12-19 nicht eingehalten werden.

² Wesentliche Änderungen der Verhältnisse, namentlich der Wechsel der Laborleiterin oder des Laborleiters, die Verlegung der Räumlichkeiten, die Änderung der Adresse oder der Einrichtungen sowie neu durchgeführte Untersuchungen, bedürfen der vorgängigen Bewilligung des Bundesamtes.

³ SR 946.512

3. Abschnitt: Pflichten des Laboratoriums

Art. 12 Durchführung der Untersuchungen

¹ Jede zyto- oder molekulargenetische Untersuchung muss gemäss dem Stand von Wissenschaft und Technik durchgeführt werden.

² Anhang 1 bestimmt, welche Untersuchungen mit einem Titel nach Artikel 4 Absatz 1 durchgeführt werden dürfen.

Art. 13 Qualitätsmanagementsystem und Qualitätskontrolle

¹ Das Laboratorium betreibt für die Durchführung der zyto- oder molekulargenetischen Untersuchungen ein Qualitätsmanagementsystem. Als Qualitätsmanagementsystem gelten die Normen nach Anhang 2.

² Das Laboratorium muss sich der externen Qualitätskontrolle nach Anhang 3 unterziehen und die Kontrollergebnisse innerhalb von zwei Wochen dem Bundesamt zustellen.

Art. 14 Aufbewahrung von Dokumenten

¹ Die Unterlagen, die gestützt auf das Qualitätsmanagementsystem und die externe Qualitätskontrolle erstellt werden, sowie die Laborprotokolle sind während mindestens fünf Jahren aufzubewahren und dem Bundesamt auf Verlangen zur Verfügung zu stellen.

² Die Untersuchungsberichte sind während 30 Jahren aufzubewahren.

³ Endet die Geschäftstätigkeit vor Ablauf dieser Frist, so sind die Untersuchungsberichte nach Absatz 2 sicher aufzubewahren oder, falls dies nicht möglich ist, dem Bundesamt zu übergeben.

⁴ Das Laboratorium sorgt mit technischen und organisatorischen Massnahmen dafür, dass die Untersuchungsberichte und weitere Patientendaten vor unbefugten Zugriffen gesichert sind.

Art. 15 Stellvertretung der Laborleiterin oder des Laborleiters

Das Laboratorium stellt die Stellvertretung der Laborleiterin oder des Laborleiters durch eine Person sicher, die über den nötigen Titel nach Artikel 4 verfügt.

Art. 16 Entgegennahme von Aufträgen

Das Laboratorium darf Aufträge zur Durchführung einer zyto- oder molekulargenetischen Untersuchung nur entgegen nehmen von:

- a. Ärztinnen und Ärzten, die zur selbständigen Berufsausübung oder zur Berufsausübung unter Aufsicht befugt sind;
- b. einem bewilligten Laboratorium im Rahmen eines Unterauftrags.

Art. 17 Berichterstattung

¹ Das Laboratorium erstattet dem Bundesamt einmal jährlich einen Tätigkeitsbericht.

² Die jährliche Berichterstattung beinhaltet insbesondere die folgenden Punkte:

- a. Anzahl und Art der durchgeführten zyto- oder molekulargenetischen Untersuchungen;
- b. verwendete Methoden;
- c. Vergabe von Unteraufträgen: Angaben über die Art und Anzahl der zyto- oder molekulargenetischen Untersuchungen und das unterbeauftragte Laboratorium;
- d. Annahme von Unteraufträgen: Angaben über die Art und Anzahl der angenommenen Analysen und das beauftragende Laboratorium;
- e. Vergabe von Unteraufträgen ins Ausland.

Art. 18 Unteraufträge

¹ Leitet das Laboratorium die Durchführung einer zyto- oder molekulargenetischen Untersuchung als Unterauftrag an ein anderes Laboratorium weiter, so muss es dem Bundesamt nachweisen können, dass dieses im Bereich, in dem es mit der Untersuchung beauftragt wurde, über die notwendige Bewilligung verfügt.

² Bei Unteraufträgen wird der veranlassenden Ärztin oder dem veranlassenden Arzt vorgängig gemeldet, an welches Laboratorium der Auftrag weitergeleitet wird.

³ Die Weiterleitung von Patientendaten und biologischem Material als Unterauftrag an ein anderes Laboratorium darf nur in pseudonymisierter Form erfolgen.

**4. Abschnitt:
Durchführung der Untersuchung im Ausland****Art. 19**

¹ Ein ausländisches Laboratorium darf nur dann mit der Durchführung einer zyto- oder molekulargenetischen Untersuchung beauftragt oder unterbeauftragt werden, wenn es dem Stand von Wissenschaft und Technik entspricht.

² Aufträge und Unteraufträge nach Absatz 1 sind vom Auftraggeber oder von der Auftraggeberin dem Bundesamt halbjährlich zu melden.

³ Die Weiterleitung von Patientendaten und biologischem Material an ein ausländisches Laboratorium darf nur in pseudonymisierter Form erfolgen.

3. Kapitel: Durchführung von Reihenuntersuchungen

Art. 20 Bewilligungsgesuch

¹ Das Gesuch um Bewilligung zur Durchführung von Reihenuntersuchungen ist dem Bundesamt einzureichen.

² Das Gesuch muss enthalten:

- a. das Anwendungskonzept;
- b. den Nachweis, dass die Voraussetzungen nach Artikel 12 Absatz 2 GUMG erfüllt sind.

³ Das Bundesamt kann nachträglich detailliertere Angaben zu den Unterlagen nach Absatz 2 verlangen, wenn die eingereichten Informationen unvollständig oder ungenügend für die Gesuchsbeurteilung sind.

Art. 21 Geltungsdauer der Bewilligung

Die Bewilligung für eine Reihenuntersuchung gilt für deren Dauer, höchstens jedoch für fünf Jahre.

Art. 22 Meldungen

¹ Die Inhaberin oder der Inhaber der Bewilligung meldet dem Bundesamt den Abschluss der Reihenuntersuchung innerhalb von 30 Tagen.

² Bei einem Abbruch der Reihenuntersuchung verkürzt sich diese Frist auf 15 Tage. In der Meldung sind die Gründe für den Abbruch anzugeben.

³ Die Inhaberin oder der Inhaber der Bewilligung reicht dem Bundesamt innerhalb von sechs Monaten nach Abbruch oder Abschluss der Reihenuntersuchung einen Schlussbericht ein. Dieser beinhaltet namentlich:

- a. die Ergebnisse der Untersuchung und daraus abgeleitete Schlussfolgerungen;
- b. die getroffenen Massnahmen;
- c. abzugebende Empfehlungen.

Art. 23 Jährliche Berichterstattung

¹ Die Inhaberin oder der Inhaber der Bewilligung erstattet dem Bundesamt regelmässig, mindestens aber einmal jährlich Bericht.

² Die jährliche Berichterstattung beinhaltet insbesondere die folgenden Punkte:

- a. Änderungen im Anwendungskonzept;
- b. Zwischenergebnisse der Reihenuntersuchungen;
- c. Unvorhergesehene Sachverhalte.

Art. 24 Entzug, Sistierung oder Änderung der Bewilligung

¹ Das Bundesamt kann die Bewilligung entziehen oder sistieren, wenn:

- a. die Bewilligungsvoraussetzungen nicht mehr erfüllt sind; oder
- b. die Melde- und Berichterstattungspflichten nicht eingehalten werden.

² Wesentliche Änderungen der Verhältnisse, insbesondere Änderungen im Anwendungskonzept, bedürfen der vorgängigen Bewilligung des Bundesamtes.

4. Kapitel: Information der Öffentlichkeit**Art. 25**

Das Bundesamt veröffentlicht jährlich eine Liste der Inhaberinnen und Inhaber einer Bewilligung zur Durchführung von zyto- oder molekulargenetischen Untersuchungen bzw. von Reihenuntersuchungen.

5. Kapitel: Gebühren**Art. 26**

¹ Die Gebühren werden nach Zeitaufwand innerhalb des folgenden Gebührenrahmens festgesetzt:

- | | |
|--|----------|
| | Franken |
| a. Bewilligung
(Erteilung, Ablehnung, Änderung, Entzug, Sistierung) | 400–8000 |
| b. Inspektionen (pro Halbtage und Inspektorin/Inspektor) | 800 |

² Für Verfügungen und Dienstleistungen nach Artikel 5 Absatz 3 der Allgemeinen Gebührenverordnung vom 8. September 2004⁴ kann ein Zuschlag von bis zu 50 Prozent des ordentlichen Gebührenansatzes erhoben werden.

³ Im Übrigen gelten die Bestimmungen der Allgemeinen Gebührenverordnung vom 8. September 2004.

6. Kapitel: Expertenkommission**Art. 27** Zusammensetzung

¹ Die Expertenkommission besteht aus 10–15 Mitgliedern.

² Der Kommission müssen Ärztinnen oder Ärzte, die genetische Untersuchungen veranlassen, Ärztinnen und Ärzte, die für die genetische Beratung zuständig sind, sowie Fachpersonen aus folgenden Bereichen angehören:

⁴ SR 172.041.1

- medizinische Genetik;
- medizingenetische Analytik;
- Arbeitsmedizin;
- Gerichtsmedizin;
- Qualitätssicherung;
- Versicherungswesen;
- Datenschutz;
- Forschung (z.B. Diagnostik, Pharmakotherapie, Pharmakologie);
- Ethik;
- Erstellung von DNA-Profilen.

Art. 28 Wahl und Amtszeit

¹ Der Bundesrat wählt die Präsidentin oder den Präsidenten und die weiteren Mitglieder der Expertenkommission für eine Amtsdauer von vier Jahren.

² Die Amtszeit ist auf insgesamt zwölf Jahre beschränkt.

Art. 29 Interne Organisation

Die Kommission bestimmt ihre Organisation und Arbeitsweise in einem Reglement.

Art. 30 Vertraulichkeit

¹ Die Beratungen der Expertenkommission sind grundsätzlich vertraulich; diese kann sie für öffentlich erklären.

² Die Mitglieder der Expertenkommission und alle anderen Personen, die sie zur Erfüllung ihrer Aufgaben bezieht, sind zur Wahrung des Amtsgeheimnisses verpflichtet, soweit das Departement sie im Einzelfall nicht ausdrücklich davon entbindet.

Art. 31 Sekretariat

¹ Das Sekretariat untersteht fachlich der Präsidentin oder dem Präsidenten der Expertenkommission und administrativ dem Bundesamt.

² Das Sekretariat unterstützt die Expertenkommission in fachlicher und administrativer Hinsicht.

Art. 32 Berichterstattung und Veröffentlichungen

¹ Die Expertenkommission übermittelt dem Bundesamt einmal jährlich einen Tätigkeitsbericht.

² Vor einer geplanten Veröffentlichung nimmt sie Rücksprache mit dem Bundesamt.

Art. 33 Finanzierung

¹ Die Kommissionstätigkeiten werden durch das Departement finanziert.

² Die Mitglieder der Expertenkommission werden nach der Verordnung vom 12. Dezember 1996⁵ über die Taggelder und Vergütungen der Mitglieder ausserparlamentarischer Kommissionen entschädigt.

Art. 34 Weitere anwendbare Bestimmungen

Im Übrigen gelten die Bestimmungen der Verordnung vom 3. Juni 1996⁶ über ausserparlamentarische Kommissionen sowie Leitungsorgane und Vertretungen des Bundes.

7. Kapitel: Schlussbestimmungen**Art. 35** Nachführung von Anhängen

Das Departement kann die Anhänge 1–3 entsprechend der internationalen oder der technischen Entwicklung nachführen. Es nimmt Nachführungen, die sich als technische Handelshemmnisse auswirken können, im Einvernehmen mit dem Eidgenössischen Volkswirtschaftsdepartement vor.

Art. 36 Änderung bisherigen Rechts

Die nachstehenden Verordnungen werden wie folgt geändert:

1. Verordnung vom 4. Dezember 2000⁷ über die nationale Ethikkommission im Bereich der Humanmedizin

Art. 2 Abs. 2 Bst. d

² Sie arbeitet besonders eng zusammen mit:

d. der Expertenkommission für genetische Untersuchungen beim Menschen.

2. Verordnung vom 27. Juni 1995⁸ über die Krankenversicherung

Art. 53 Bst. e.^{bis}

⁵ SR 172.311

⁶ SR 172.31

⁷ SR 810.113

⁸ SR 832.102

Als Laboratorien werden Einrichtungen zugelassen, die:

e.^{bis} über eine entsprechende Bewilligung des BAG verfügen, wenn sie zyto- oder molekulargenetische Untersuchungen durchführen;

Art. 134 Abs. 3

³ Laboratorien nach Artikel 53 Buchstabe e^{bis}, die bereits vor dem Inkrafttreten der Verordnung vom xx.xx.xxxx⁹ über genetische Untersuchungen beim Menschen die Zulassungsbedingungen nach dieser Verordnung zur Durchführung genetischer Untersuchungen erfüllt haben und ihr Bewilligungsgesuch innert drei Monaten einreichen, bleiben bis zum Bewilligungsentscheid des BAG zugelassen.

Art. 37 Übergangsbestimmung

Das Bundesamt kann Laboratorien, die vor Inkrafttreten dieser Verordnung genetische Untersuchungen durchgeführt haben und die Anforderungen nach den Artikeln 4 und 5 nicht erfüllen, für höchstens 3 Jahre eine Bewilligung erteilen, sofern sie die Erfüllung dieser Anforderungen nachweislich anstreben und den weiteren Bewilligungsvoraussetzungen genügen.

Art. 38 Inkrafttreten

Diese Verordnung tritt am in Kraft.

.....(Datum).....

Im Namen des Schweizerischen Bundesrates

Der Bundespräsident:

Die Bundeskanzlerin:

⁹ AS ..., in Kraft seit ...

Anhang I
(Art. 12 Abs. 2)

Bezeichnung der für die einzelnen genetischen Untersuchungen erforderlichen Diplome

- 1 Spezialistinnen und Spezialisten für medizinisch-genetische Analytik FAMH sind zur Durchführung aller zyto- und molekulargenetischen Untersuchungen zugelassen.
- 2 Spezialistinnen und Spezialisten mit anderen Titeln sind zu molekulargenetischen Untersuchungen gemäss folgender Tabelle zugelassen.

Abkürzungen:

C: Spezialistin/Spezialist für klinisch-chemische Analytik FAMH

H: Spezialistin/Spezialist für hämatologische Analytik FAMH

I: Spezialistin/Spezialist für klinisch-immunologische Analytik FAMH

L: Spezialistin/Spezialist für labormedizinische Analytik (inkl. medizinisch-genetische Analytik FAMH)

x: Zugelassene Untersuchung

Untersuchung	Zugelassen für			
	C	H	I	L
Ataxia telangiectasia (Louis-Bar-Syndrom); direkte oder indirekte Mutationsanalyse			x	x
Bindegeweberkrankungen (Osteogenesis imperfecta, Ehlers Danlos, Ichthyosis, Marfan-Syndrom); direkte oder indirekte Mutationsanalyse	x			x
Geschlechtsbestimmung bei X-chromosomal vererbten Krankheiten	x	x	x	x
Hämatologische Erkrankungen, maligne (Leukämien, Lymphome); Nachweis eines Fusionsgens oder Fusions-Transkripts oder eines Rearrangements, q1 oder qn, nämlich:		x		x
- t(9;22) BCR-ABL				
- t(8;21) AML1-ETO				
- t(15;17) PML-RARa				
- inv(16) CBF-b-MYH11				
- t(4;11) MLL-AF4				
- FLT3 ITD				
- t(12;21) TEL-AML1				
- t(1;19) E2A-PBX1				
- t(11;14) BCL-1				

Untersuchung	Zugelassen für			
	C	H	I	L
- t(14;18) BCL-2 - IgH rearrangement - TCR rearrangement				
Hämochromatose, familiäre; direkte Mutationsanalyse	x	x		x
Hämoglobinopathien; direkte oder indirekte Mutationsanalyse bei Thalassämien, Sichelzellanämie		x		x
Hämostasestörungen; direkte oder indirekte Mutationsanalyse bei Hämophilien A und B, Faktor II-, Faktor V-Störung	x	x		x
Immunmangelkrankheiten, erbliche; direkte oder indirekte Mutationsanalyse bei chronischer Granulomatose, SCID, Wiskott-Aldrich-Syndrom		x	x	x
Kohlenhydratstoffwechselkrankheiten; direkte oder indirekte Mutationsanalyse bei Fruktose-Intoleranz, Galaktosämie, Glukose-Galaktose-Intoleranz, Glykogenosen, Mucopolysaccharidosen	x			x
Lysosomale Speicherkrankheiten; direkte oder indirekte Mutationsanalyse bei Alpha-Galaktosidase-Mangel (M. Fabry), beta-Glucosidase-Mangel (M. Gaucher), Hexosaminidase-A- und B-Mangel (M. Sandhoff)	x			x
Metabolische und endokrine Störungen; direkte oder indirekte Mutationsanalyse bei Alpha-1-Antitrypsin-Mangel, Acyl- CoA (medium chain)-Dehydrogenase-Mangel, Diabetes insipidus, Glycerol- Kinase-Mangel, 21-Hydroxylase- Mangel, M. Wilson, Ornithin-Transcarbamylase-Mangel, Porphyrien, testikuläre Feminisierung, Steroid-Sulfatase-Mangel, Wachstumshormonmangel	x	x	x	x
Polymorphismusbestimmung bei Chimärismusüberwachung nach Knochenmarktransplantation		x	x	x
Skeletterkrankungen; direkte oder indirekte Mutationsanalyse bei Achondroplasie, Hypochondroplasie, Pfeiffer-Syndrom, Jackson-Weis-Syndrom, Apert-Syndrom, Crouzon-Syndrom, thanatophorem Zwergwuchs	x			x
DNA-Amplifikation inkl. elektrophoretische Amplifikatkontrolle	x	x	x	x
Spezielle DNA-Amplifikation (Multiplex-, Long-Template-PCR, u.a.)	x	x	x	x
Reverse Transkription (RT)	x	x	x	x
Spezielle Mutationsnachweismethoden (SSCP, DGGE, Heteroduplex-Analyse, Hybridisierung, u.a.)	x	x	x	x
Southern-Blot und Hybridisierung	x	x	x	x

Untersuchung	Zugelassen für			
	C	H	I	L
Protein Truncation Test (PTT)	x	x	x	x
Quantitative Auswertung	x	x	x	x
Spaltung menschlicher DNA mittels Restriktionsenzymen, einschliesslich elektrophoretischer Auftrennung	x	x	x	x
Sequenzierung menschlicher DNA zum Nachweis von Mutationen	x	x	x	x
Extraktion menschlicher DNA aus Zellen oder Gewebeproben	x	x	x	x
DNA-Banking	x	x	x	x
Extraktion menschlicher RNA aus Zellen oder Gewebeproben	x	x	x	x

Anhang 2
(Art. 13 Abs. 1)

Qualitätsmanagementsystem

Europäische Norm EN ISO/IEC 17025 (2005) (Allgemeine Anforderungen an die Kompetenz von Prüf- und Kalibrierlaboratorien) oder EN ISO/IEC 15189 (2003) (Medizinische Laboratorien — Besondere Anforderungen an die Qualität und Kompetenz).¹⁰

¹⁰ Die europäischen Normen EN ISO/IEC können bei der Schweizerischen Normen-Vereinigung, Bürglistrasse 29, 8400 Winterthur oder unter der Internet-Adresse www.snv.ch bezogen werden.

Anhang 3
(Art. 13 Abs. 2)

Externe Qualitätskontrolle

Konzept QUALAB für Qualitätssicherung im medizinischen Labor (Version 1.1, 1999)¹¹.

¹¹ Der Text des Konzepts kann beim Sekretariat der Schweizerischen Kommission für Qualitätssicherung im medizinischen Labor (QUALAB), Case postale 44, 2054 Les Vieux-Prés bezogen oder unter der Internet-Adresse www.qualab.ch abgerufen werden.