

Verordnung des EDI über genetische Untersuchungen beim Menschen (GUMV-EDI)

810.122.122

vom 14. Februar 2007 (Stand am 1. Januar 2017)

*Das Eidgenössische Departement des Innern (EDI),
gestützt auf Artikel 11 Absatz 2 der Verordnung vom 14. Februar 2007¹
über genetische Untersuchungen beim Menschen,
verordnet:*

Art. 1 Bezeichnung der genetischen Untersuchungen

Personen, die sich über einen Titel nach Artikel 6 Absatz 1 Buchstaben b–f der Verordnung vom 14. Februar 2007 über genetische Untersuchungen beim Menschen ausweisen können, sind zur Durchführung der molekulargenetischen Untersuchungen gemäss Anhang zugelassen.

Art. 2 Inkrafttreten

Diese Verordnung tritt am 1. April 2007 in Kraft.

Anhang²
(Art. 1)

Bezeichnung der genetischen Untersuchungen, die mit den einzelnen Titeln durchgeführt werden dürfen

Abkürzungen, Bst. C, H, I und MP

- C: Spezialistin/Spezialist für klinisch-chemische Analytik FAMH; Spezialistin/Spezialist für Labormedizin FAMH, Schwerpunkt klinische Chemie
H: Spezialistin/Spezialist für hämatologische Analytik FAMH; Spezialistin/Spezialist für Labormedizin FAMH, Schwerpunkt Hämatologie
I: Spezialistin/Spezialist für klinisch-immunologische Analytik FAMH, Spezialistin/Spezialist für Labormedizin FAMH, Schwerpunkt Immunologie
MP: Fachärztin/Facharzt für Pathologie, speziell Molekularpathologie
P: Spezialistin/Spezialist für labormedizinische Analytik FAMH (pluridisziplinär)
x: zugelassene Untersuchung

Untersuchung	Zugelassen für				
	C	H	I	P	MP
<i>Ataxia telangiectasia</i> (Louis-Bar-Syndrom); direkte oder indirekte Mutationsanalyse			x	x	
Bindegewebserkrankungen (<i>Osteogenesis imperfecta</i> , Ehlers Danlos, <i>Ichthyosis</i> , Marfan-Syndrom); direkte oder indirekte Mutationsanalyse	x			x	
Creutzfeldt-Jakob-Krankheiten, fatale familiäre Insomnie, Gerstmann-Sträussler-Krankheit					x
Familiär defektes Apolipoprotein B-100 (ApoB)	x			x	
Familiäre Krebs syndrome; direkte oder indirekte Mutationsanalyse bei Prädispositionen für Karzinome, Sarkome, Lymphome, Leukämien, neurogene, melanozytäre oder embryonale Tumore					x
Genetische Untersuchungen zur Typisierung von Blutgruppen sowie Blut- und Gewebemerkmale im Rahmen der Abklärung einer Erbkrankheit oder einer Krankheitsveranlagung	x	x	x	x	

² Bereinigt gemäss Ziff. I der V des EDI vom 15. Juni 2009 (AS **2009** 2803), vom 18. Aug. 2010 (AS **2010** 3833), vom 23. Aug. 2012 (AS **2012** 5051) und vom 25. Nov. 2016, in Kraft seit 1. Jan. 2017 (AS **2016** 4919).

Untersuchung	Zugelassen für				
	C	H	I	P	MP
Geschlechtsbestimmung bei X-chromosomal vererbten Krankheiten	X	X	X	X	
Hämochromatose, familiäre; direkte Mutationsanalyse	X	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, Mucopolysacharidosen	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	
McCune-Albright-Syndrom, fibröse Dysplasie					X
Metabolische und endokrine Störungen; direkte oder indirekte Mutationsanalyse bei Alpha-1-Antitrypsin-Mangel, Acyl-CoA (medium chain)-Dehydrogenase-Mangel, <i>Diabetes insipidus</i> , Glycerol-Kinase-Mangel, 21-Hydroxylase-Mangel, M. Wilson, Ornithin-Transcarbamylase-Mangel, Porphyrien, testikuläre Feminisierung, Steroid-Sulfatase-Mangel, Wachstumshormonmangel	X	X	X	X	
Methylentetrahydrofolat-Reduktase-Mangel (MTHFR); Homocysteinämie	X	X		X	

Untersuchung	Zugelassen für				
	C	H	I	P	MP
Morbus Crohn (Prädisposition)					x
Morbus Hirschsprung					x
Pharmakogenetische Untersuchungen zur Abklärung der Wirkungen einer geplanten Therapie	x	x	x	x	x
Plasminogen-Aktivator-Inhibitor-1-Mangel, kongenitaler (PAI-1)		x		x	
Skeletterkrankungen; direkte oder indirekte Mutationsanalyse bei Achondroplasie, Hypochondroplasie, Pfeiffer-Syndrom, Jackson-Weiss-Syndrom, Apert-Syndrom, Crouzon-Syndrom, thanatophorem Zwergwuchs	x			x	
Untersuchungen des unmittelbaren Genprodukts zur Abklärung von Blutkrankheiten, falls die Untersuchung eindeutig auf eine oder mehrere Mutationen des Erbguts rückschliessen lässt und darauf abzielt, diese Information zu erhalten		x			
Untersuchungen des unmittelbaren Genprodukts zur Abklärung von Immunkrankheiten, falls die Untersuchung eindeutig auf eine oder mehrere Mutationen des Erbguts rückschliessen lässt und darauf abzielt, diese Information zu erhalten			x		
Untersuchungen des unmittelbaren Genprodukts zur Abklärung von Stoffwechselkrankheiten, falls die Untersuchung eindeutig auf eine oder mehrere Mutationen des Erbguts rückschliessen lässt und darauf abzielt, diese Information zu erhalten	x				