

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

810.122.122

vom 14. Februar 2007 (Stand am 1. Juli 2009)

Das Eidgenössische Departement des Innern,
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:

- C: Spezialistin/Spezialist für klinisch-chemische Analytik FAMH
 H: Spezialistin/Spezialist für hämatologische Analytik FAMH
 I: Spezialistin/Spezialist für klinisch-immunologische Analytik FAMH
 P: Spezialistin/Spezialist für labormedizinische Analytik FAMH
 (pluridisziplinär)
 MP: Fachärztin/Facharzt für Pathologie FMH mit Schwerpunkt Molekular-
 pathologie
 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
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	

² Bereinigt gemäss Ziff. I der V des EDI vom 15. Juni 2009, in Kraft seit 1. Juli 2009 (AS 2009 2803).

Untersuchung	Zugelassen für				
	C	H	I	P	MP
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	
Krebserkrankungen, familiäre Prädisposition; direkte oder indirekte Mutationsanalyse bei: <ul style="list-style-type: none"> - Cardio-Facio-Cutanem Syndrom - Costello-Syndrom - Gastrointestinalem Stromatumor (GIST) - Hereditärem nicht-polypösem kolorektalem Karzinom (hereditary non polytopic colon cancer HNPCC) - hereditärem Paragangliom/Pheochromocytom - Hyperparathyreoidismus-Kiefertumor-Syndrom - Juveniler myelomonozytärer Leukämie - Li-Fraumeni-Syndrom - Lungenkarzinom - Mastozytose - Multipler endokriner Neoplasie (Typ 1, Typ 2a und 2b) - Noonan-Syndrom - von Hippel-Lindau-Erkrankung 					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

Untersuchung	Zugelassen für				
	C	H	I	P	MP
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	
Methylenetetrahydrofolat-Reduktase-Mangel (MTHFR); Homocysteinämie	x	x		x	
Morbus Hirschsprung					x
Morbus Crohn (Prädisposition)					x
Skeletterkrankungen; direkte oder indirekte Mutationsanalyse bei Achondroplasie, Hypochondroplasie, Pfeiffer-Syndrom, Jackson-Weiss-Syndrom, Apert-Syndrom, Crouzon-Syndrom, thanatophorem Zwergwuchs	x			x	