

## Präanalytik in der Genetik: Verordnung, Proben, Einverständnis, Kosten

T. von Känel, C. Rieubland, S. Arcioni, P. Chappuis, Zentralinstitut der Spitäler, Spital Wallis, Sitten

Die Präanalytik ist ein entscheidender Schritt bei genetischen Tests – sie beeinflusst maßgeblich die Qualität und Aussagekraft der Analyse. In der Schweiz gelten dabei spezifische gesetzliche und fachliche Anforderungen. Hier sind die wichtigsten Punkte, die bei der Präanalytik beachtet werden müssen.

### Wer kann welche Tests verordnen?

Grundsätzlich kann jeder Arzt genetische Tests anordnen, unabhängig seines Facharzttitels. Es gibt jedoch rechtliche Einschränkungen:

- Tests auf eine genetische Veranlagung für Krebs (Onkogenetik) können nur von Mitgliedern des Netzwerks „Untersuchungen auf onkogenetische Veranlagungen und genetische Beratung (CPTC)“ der SAKK sowie von FMHs in Medizinischer Genetik verschrieben werden.
- Bei der Hochdurchsatzsequenzierung von Genen (NGS) dürfen gemäss Analysenliste (AL) Panels mit 1-10 Genen nur durch Fachärzte in «engstem fachlichem Zusammenhang mit der untersuchten Krankheit» verordnet werden, während es für Panels mit mehr als 10 Genen den FMH in Medizinischer Genetik braucht.

Diese Regeln mögen restriktiv und kompliziert erscheinen. Angesichts der raschen technischen und medizinischen Entwicklung im Bereich der Genetik helfen sie jedoch, die Verordnung des jeweils passenden Tests zu gewährleisten. Nach unserer Erfahrung und unabhängig vom gesetzlichen Rahmen ist denn auch eine medizinisch-genetische Beratung vor der Verschreibung jeder genetischen Analyse vorteilhaft.

### Einverständnis und Auftragsformular

Vor und nach jedem Gentest wird eine genetische Beratung empfohlen (vgl. Caduceus Express Juni 2023). Gemäss Artikel 25 des GUMG ist für präsymptomatische und pränatale genetische Untersuchungen sowie für Untersuchungen zwecks Familienplanung das schriftliche Einverständnis erforderlich. Es wird jedoch empfohlen, die Einverständniserklärung immer unterschreiben zu lassen, da mehrere Laboratorien sie für alle genetischen Untersuchungen verlangen. Die Einverständniserklärung ist unter [www.spitalvs.ch/genetik-einverstaendnis](http://www.spitalvs.ch/genetik-einverstaendnis) verfügbar.

Folgende Punkte sind bei der Verordnung eines genetischen Tests zu beachten: Art der Probe, Auftragsformular, Einverständnis des Patienten, Kostenübernahme durch die Krankenkasse.

Am Zentralinstitut der Spitäler können häufig verlangte Gentests über DGWeb verordnet werden. Für alle anderen Tests steht das Auftragsformular des Genetiklabors zur Verfügung ([www.spitalvs.ch/genetik-auftrag](http://www.spitalvs.ch/genetik-auftrag)). In beiden Fällen bestätigt der versordnende Arzt mit einem Klick oder seiner Unterschrift, dass er das Einverständnis des Patienten eingeholt und ihn über die persönlichen und möglicherweise familiären Folgen, die Grenzen der Analyse und ihre Kosten aufgeklärt hat.

### Welche Proben werden für postnatale Tests benötigt?

Peripheres Blut ist die Probe der Wahl für postnatale Untersuchungen, da damit mit Sicherheit genügend DNA von guter Qualität gewonnen werden kann. Für molekulargenetische Untersuchungen benötigt man EDTA-Blut und für Karyotypen wegen der Zellkultur heparinisiertes Blut. Idealerweise werden 1 bis 2 grosse Röhrrchen (5-7 ml) entnommen, bei Kindern kann jedoch auch ein kleines Röhrrchen ausreichen. Der Transport erfolgt bei Raumtemperatur (heparinisiertes Blut so schnell wie möglich, EDTA-Blut per A-Post). In besonderen Fällen kann ein Wangenstreich genügend Material liefern; bitte wenden Sie sich diesbezüglich ans Genetiklabor.

Wenn Sie nicht sicher sind, welche Art von Probe Sie entnehmen sollen, zögern Sie nicht, sich mit dem Labor in Verbindung zu setzen. Das Labor steht Ihnen auch für Fragen zu pränatalen Tests zur Verfügung.

### Kosten

Die AL regelt die Kosten für genetische Untersuchungen. Wenn ein Gentest auf bekannte pathogene Genvarianten abzielt, kostet die Analyse weniger als 500.-. Einzelheiten zu den Kosten sind im Vademecum des ZIS (<https://vademecum.institutcentral.ch>) aufgeführt oder können im Labor erfragt werden. Diese gezielten Tests werden normalerweise ohne vorherigen Antrag auf Kostenübernahme erstattet. Eine Ausnahme bilden seltene Krankheiten: In diesem Fall muss bei der Krankenkasse eine Kostengutsprache beantragt werden. Darüber hinaus wird das Screening von asymptomatischen Verwandten, die möglicherweise Träger einer familiären pathogenen Variante sind, nicht zwingend übernommen (Ausnahme: Onkogenetik).

NGS-Analysen kosten zwischen 2'600.- und 5'000.-. Für seltene Krankheiten, die nicht auf der AL aufgeführt sind, muss zwingend ein Antrag an den Vertrauensarzt der Krankenkasse gestellt werden. Das entsprechende Formular findet sich auf der Website der SGMG ([www.sgmg.ch](http://www.sgmg.ch)) > Fachthemen > Dokumente). Wir empfehlen jedoch, auch für Krankheiten, die auf der AL aufgeführt sind, eine Kostengutsprache einzuholen.

### Zusammenfassung

Angesichts der technischen Komplexität und der weitreichenden klinischen Folgen von konstitutionellen Gentests gibt es Grenzen für ihre Verschreibung. Unser Labor und unsere Sprechstunden helfen Ihnen gerne, diese Grenzen zu überwinden.

Test	Verschreibung durch	Schriftliches Einverständnis	Kostenübernahme durch KK
Präsymptomatisch	FMH Med. Genetik empfohlen	Obligatorisch	Je nach Situation
Trägerabklärung	FMH Med. Genetik empfohlen	Obligatorisch	Nein
Pränatal	Nicht limitiert	Obligatorisch	Je nach Situation
Onkogenetik	CPTC Netzwerk oder FMH Med. Genetik	Obligatorisch falls Präsymptomatisch	NGS beim Index: Antrag an KK empfohlen
Seltene Krankheiten <sup>1</sup>	Falls NGS : s.u.	Empfohlen	Antrag obligatorisch
NGS 1-10 Gene	Facharzt oder FMH Med. Genetik	Obligatorisch <sup>2</sup>	Antrag empfohlen (obligatorisch falls seltene Krankheit)
NGS >10 Gene	FMH Med. Genetik	Obligatorisch <sup>2</sup>	Antrag empfohlen (obligatorisch falls seltene Krankheit)

<sup>1</sup> Seltene Krankheiten: alle Krankheiten, die nicht auf der AL aufgeführt sind.

<sup>2</sup> Zwecks Dokumentation der Entscheidungen bezüglich Zufallsbefunden usw.

### Literatur

- [1] Bundesgesetz über genetische Untersuchungen beim Menschen (GUMG)
- [2] Analysenliste (AL; Anhang 3 der KLV)

### Ansprechpartner

Dr. Thomas von Känel  
Dr. Claudine Rieubland

Thomas.vonKaenel@hopitalvs.ch  
Claudine.Rieubland@hopitalvs.ch

Das Labor und die Beratungen der Abteilung für medizinische Genetik des ZIS stehen Ihnen bei Fragen zu Gentests gerne zur Verfügung.