

Bern, 10. Februar 2022

Richtlinien zur Regelung der Präimplantationsdiagnostik im Fortpflanzungsmedizingesetz (PID-Richtlinien)



Inhalt

I	Einleitung	3
II	Richtlinien	5
1.	Allgemeines	6
2.	Schwere Krankheit	8
3.	Vererbungs- und Manifestationswahrscheinlichkeit	9
4.	Fehlen einer wirksamen und zweckmässigen Therapie	10
5.	Chromosomenuntersuchung	11
6.	Überschussinformation	12
7.	Auswahl an Embryonen	14
8.	Stellungnahmen der NEK	15
III	Erläuterungen	16
1.	Ad: Allgemeines	17
2.	Ad: Schwere Krankheit	18
3.	Ad: Vererbungs- und Manifestationswahrscheinlichkeit	21
4.	Ad: Fehlen einer wirksamen und zweckmässigen Therapie	23
5.	Ad: Chromosomenuntersuchung	24
6.	Ad: Überschussinformationen	25
7.	Ad: Auswahl an Embryonen	27
8.	Ad: Stellungnahmen der NEK	28
IV	Anhang	29
1.	Verfassungs-, Staatsvertrags- und Gesetzesbestimmungen	30
2.	Abkürzungen	34

I Einleitung

In der Volksabstimmung vom 14. Juni 2015 haben Volk und Stände die **Teilrevision der Verfassungsbestimmung** über die Fortpflanzungsmedizin und Gentechnologie im Humanbereich angenommen (neuer Artikel 119 Absatz 2 Buchstabe c BV). Die Verfassungsrevision hatte zum Ziel, dem Bundesgesetzgeber eine begrenzte Zulassung der Untersuchung des Erbguts von Embryonen in vitro und deren Auswahl (Präimplantationsdiagnostik, PID) zu erlauben.

Der Bundesgesetzgeber hat mittels **Teilrevision des Fortpflanzungsmedizingesetzes (FMedG)** vom 12. Dezember 2014 die Präimplantationsdiagnostik im Rahmen von Verfahren der medizinisch unterstützten Fortpflanzung unter einschränkenden Bedingungen zugelassen. Die Teilrevision ist auf den 1. September 2017 in Kraft getreten. Massgebend sind zudem einzelne Bestimmungen des Gesetzes über genetische Untersuchungen beim Menschen (GUMG), auf welche das Fortpflanzungsmedizingesetz verweist. Das Gesetz über genetische Untersuchungen beim Menschen wurde am 15. Juni 2018 totalrevidiert. Die Inkraftsetzung des revidierten Gesetzes und seiner Verordnungen ist im Verlauf des Jahres 2022 vorgesehen. Die vorliegenden Richtlinien stützen sich auf die revidierten Gesetzesbestimmungen.

Ethische Fragen im Zusammenhang mit der Fortpflanzungsmedizin und Gentechnologie im Humanbereich gehören zu den **Kernthemen der Nationalen Ethikkommission (NEK)**. Die NEK hat schon mehrfach zur Präimplantationsdiagnostik Stellung bezogen. Dazu gehören namentlich die folgenden Stellungnahmen: «Präimplantationsdiagnostik» (10/2005), «Präimplantationsdiagnostik II: Spezielle Fragen zur gesetzlichen Regelung und zur HLA-Typisierung» (14/2007), «Die medizinisch unterstützte Fortpflanzung. Ethische Überlegungen und Vorschläge für die Zukunft» (22/2013).

Die NEK hat gemäss Artikel 28 Absatz 3 Buchstabe a FMedG zur Aufgabe, ergänzende Richtlinien zum Fortpflanzungsmedizingesetz zu erarbeiten. Die Gesetzesbestimmungen zur Präimplantationsdiagnostik enthalten zahlreiche offene und interpretationsbedürftige Begriffe und Regelungen. Zugleich legt das Gesetz die Entscheidung darüber, ob eine Präimplantationsdiagnostik durchgeführt werden darf, in die Hände der behandelnden Ärztinnen und Ärzte. Diesen werden damit weitreichende Entscheidungsbefugnisse eingeräumt. Mit Entscheidungen über die Durchführung einer Präimplantationsdiagnostik sowie mit der Überprüfung solcher Entscheidungen befasst sind weiter die Stellen der klinischen Ethikberatung (zum Beispiel PID-Boards) sowie die Aufsichtsbehörden, namentlich die kantonsärztlichen Dienste. Die vorliegenden Richtlinien haben zum Zweck, mittels Ausführung und Ergänzung der offenen gesetzlichen Vorgaben die Arbeit der Entscheidungsträger zu erleichtern und zu einer **rechtssicheren, einheitlichen und rechtsgleichen Praxis der Präimplantationsdiagnostik** beizutragen.

Mit den Richtlinien werden die folgenden gesetzlichen Voraussetzungen für den **Zugang zur Präimplantationsdiagnostik** näher ausgeführt: Begriff der schweren Krankheit, Gefahr der Vererbung einer genetischen Veranlagung für eine schwere Krankheit und Wahrscheinlichkeit ihrer Manifestation, Fehlen einer wirksamen und zweckmässigen Therapie und die Voraussetzungen für eine Chromosomenuntersuchung. Weiter geben die Richtlinien nähere Hinweise zur

Durchführung der Präimplantationsdiagnostik, namentlich zum Umgang mit Überschussinformationen und zur Auswahl von Embryonen, die in die Gebärmutter der Frau transferiert oder konserviert werden.

Die Richtlinien haben empfehlenden Charakter und stellen **kein verbindliches Recht** dar. Staatliches Recht auf Verfassungs-, Gesetzes- und Verordnungsstufe sowie dessen Anwendung durch Gerichte und Aufsichtsbehörden gehen in jedem Fall vor.

Die Richtlinien orientieren sich an anerkannten **ethischen Grundprinzipien** sowie den **Schutzzwecken von Verfassung und Gesetz sowie internationalem Recht**, namentlich dem Schutz der Menschenwürde, dem Diskriminierungsverbot sowie dem Recht auf Selbstbestimmung in Bezug auf die Fortpflanzung und die Integrität. Berücksichtigt wird auch die **Entstehungsgeschichte** der Teilrevision des Fortpflanzungsmedizingesetzes vom 12. Dezember 2014. Dazu gehören die parlamentarischen Beratungen sowie die Botschaft des Bundesrates vom 7. Juni 2013 zur Änderung der Verfassungsbestimmung zur Fortpflanzungsmedizin und Gentechnologie im Humanbereich (Artikel 119 BV) sowie des Fortpflanzungsmedizingesetzes (BBl 2013 5853).

Die **Schweizerische Akademie der medizinischen Wissenschaften (SAMW)** hat am 21. April 2020 die medizin-ethischen Empfehlungen «Präimplantative genetische Testverfahren PGT» verabschiedet. Die Empfehlungen der SAMW richten sich wie die vorliegenden Richtlinien an Fachpersonen, die Verfahren der Präimplantationsdiagnostik anwenden, Paare diesbezüglich beraten oder im Rahmen einer Präimplantationsdiagnostik Untersuchungen durchführen. Die vorliegenden Richtlinien der NEK und die Empfehlungen der SAMW ergänzen sich weitgehend: Während die Richtlinien die offenen gesetzlichen Voraussetzungen für den Zugang zu einer Präimplantationsdiagnostik näher ausführen und erläutern, formulieren die Empfehlungen der SAMW Leitlinien zum Ablauf von Verfahren der Präimplantationsdiagnostik, namentlich zum Prozess der Aufklärung und Beratung von Wunscheitern durch die Fachpersonen. Der Themenbereich der Überschussinformationen wird demgegenüber sowohl von den Richtlinien der NEK als auch von den Empfehlungen der SAMW behandelt. Auf das Verhältnis zwischen den Richtlinien der NEK und den Empfehlungen der SAMW in diesem Bereich wird in Kap 3.6 der Erläuterungen näher eingegangen.

Die **Erläuterungen** (Kap. 3) begründen und vertiefen zentrale Aspekte der Richtlinien. Ihr Ziel ist es, die Interpretation der Richtlinien zu erleichtern. Die Erläuterungen verstehen sich als integraler Bestandteil der Richtlinien und sind zusammen mit diesen zu lesen.

II Richtlinien

1. Allgemeines

➤ Erläuterungen auf Seite 17

Mit einer Präimplantationsdiagnostik wird im Rahmen eines Fortpflanzungsverfahrens (In-vitro-Fertilisation) das Erbgut von Embryonen untersucht. Dabei können **zwei unterschiedliche Ziele** verfolgt werden:

- Verhinderung der Übertragung einer schweren Krankheit auf das Kind;
- Behebung der Unfruchtbarkeit.

In der fortpflanzungsmedizinischen Praxis werden gegenwärtig die folgenden **Methoden der Präimplantationsdiagnostik** angewandt:

- Präimplantationsdiagnostik auf Veranlagungen für monogenetisch bedingte Krankheiten, wie zum Beispiel Mukoviszidose, Chorea Huntington oder Muskeldystrophie Duchenne (**PGT-M**)
- Präimplantationsdiagnostik auf numerische Chromosomenaberrationen (**PGT-A**)
- Präimplantationsdiagnostik auf strukturelle Chromosomenaberrationen (**PGT-SR**)

Das Ziel, mit einer Präimplantationsdiagnostik die Übertragung einer schweren Krankheit auf das Kind zu verhindern, kann mit einer **PGT-M** erreicht werden. Im Rahmen dieser Methode wird das Erbgut von Embryonen auf Mutationen von einzelnen Genen untersucht, die sich nach der Geburt als schwere Krankheit manifestieren können. Als Mutationen werden im Rahmen dieser Richtlinie *pathogene* und *wahrscheinlich pathogene* Varianten verstanden.

Die Anwendung einer PGT-M zwecks Verhinderung der Übertragung einer schweren Krankheit ist in **Artikel 5a Absatz 2 FMedG** geregelt. Diese Bestimmung setzt voraus, dass

- a. die Gefahr, dass sich ein Embryo mit einer vererbaren Veranlagung für eine schwere Krankheit in der Gebärmutter einnistet, anders nicht abgewendet werden kann;
- b. es wahrscheinlich ist, dass die schwere Krankheit vor dem 50. Lebensjahr ausbrechen wird;
- c. keine wirksame und zweckmässige Therapie zur Bekämpfung der schweren Krankheit zur Verfügung steht; und
- d. das Paar gegenüber der Ärztin oder dem Arzt schriftlich geltend macht, dass ihm die Gefahr nach Buchstabe a nicht zumutbar ist.

Die Voraussetzungen von Artikel 5a Absatz 2 FMedG müssen kumulativ erfüllt sein und sind im Rahmen einer **Gesamtbeurteilung** zu gewichten.

Ziel einer **PGT-A** ist die Behebung von Unfruchtbarkeit. Mit einer PGT-A lassen sich beim Embryo numerische Chromosomenaberrationen erkennen, welche Ursache von embryonalen Fehlentwicklungen und dadurch bedingten Spontanaborten sein können. Eine numerische Chromosomenaberration besteht in einer Fehlverteilung von Chromosomen.

Die Anwendung einer PGT-A zwecks Behebung von Unfruchtbarkeit ist gemäss **Artikel 5a Absatz 3 FMedG** zulässig, wenn sie der Erkennung chromosomaler Eigenschaften dient, welche die Entwicklungsfähigkeit des Embryos beeinträchtigen können.

Eine **PGT-SR** wird aufgrund einer (meist balancierten) strukturellen Chromosomenaberration bei den Wunscheltern durchgeführt. Eine balancierte Chromosomenaberration ist gegeben, wenn genetisches Material innerhalb oder zwischen Chromosomen ohne Verlust oder Zugewinn von Material ausgetauscht ist; bei einer unbalancierten Chromosomenaberration liegt demgegenüber insgesamt zu viel oder zu wenig genetisches Material vor. Eine strukturelle Chromosomenaberration bei den Wunscheltern kann mit der Gefahr verbunden sein, dass eine schwere Krankheit auf das Kind übertragen wird. In diesem Fall ist die Durchführung einer PGT-SR – wie die Durchführung einer PGT-M – unter den Voraussetzungen von Artikel 5a Absatz 2 FMedG zulässig. Eine Chromosomenaberration bei den Wunscheltern kann zudem ein Grund von Unfruchtbarkeit infolge habitueller Spontanaborte sein. In diesem Fall ist die Durchführung einer PGT-SR – wie die Durchführung einer PGT-A – unter den Voraussetzungen von Artikel 5a Absatz 3 FMedG zulässig.

Eine **PGT-A** und **PGT-SR** dürfen auch zusätzlich zu einer gemäss Artikel 5a Absatz 2 FMedG zulässigen PGT-M durchgeführt werden, um das Erbgut von Embryonen nicht nur auf Mutationen einzelner Gene, sondern auch auf Chromosomenaberrationen zu untersuchen.

Der Entscheid, ob im Einklang mit den gesetzlichen Vorgaben und den vorliegenden Richtlinien eine Präimplantationsdiagnostik durchgeführt wird, liegt in der **Verantwortung der behandelnden Ärztin bzw. des behandelnden Arztes**.

2. Schwere Krankheit

➤ Erläuterungen auf Seite 18

Die Durchführung einer PGT-M oder PGT-SR nach Artikel 5a Absatz 2 Buchstabe a FMedG setzt die Gefahr voraus, dass sich ein Embryo mit einer **vererbbaaren Veranlagung für eine schwere Krankheit** in der Gebärmutter einnistet. Der Begriff «schwere Krankheit» wird vom Gesetz nicht näher definiert.

Artikel 5a Absatz 2 FMedG hat zum Zweck, den Zugang zu einer Präimplantationsdiagnostik dann zu erlauben, wenn die Zeugung eines Kindes für die Wunscheltern wegen der Gefahr der Übertragung einer schweren Krankheit eine **unzumutbare Belastung** bedeuten würde. Ob eine Krankheit «schwer» ist, hängt somit davon ab, ob die zu erwartenden Belastungen und Einschränkungen, die durch die Sorge für ein Kind mit der betreffenden Krankheit bedingt sind, für die Wunscheltern zumutbar sind. Von Bedeutung sind dabei neben körperlichen und seelischen Belastungen auch soziale und wirtschaftliche Einschränkungen, welche die Betreuung des Kindes mit sich bringen können. Sind die aufgrund einer Krankheit des Kindes zu erwartenden Belastungen und Einschränkungen so gross, dass sie für die Wunscheltern nicht zumutbar sind, ist die Krankheit als schwer zu qualifizieren.

Gemäss Artikel 5a Absatz 2 Buchstabe d FMedG haben die Wunscheltern gegenüber der Ärztin oder dem Arzt **schriftlich geltend zu machen**, dass ihnen die Gefahr, ein Kind mit einer Veranlagung für eine schwere Krankheit zu bekommen, nicht zumutbar ist. Die Frage der Zumutbarkeit ist zudem im **Gespräch** zwischen der Ärztin oder dem Arzt und den Wunscheltern zu klären. Dabei können auch die besonderen Lebensumstände der Wunscheltern, wie etwa bisherige Erfahrungen mit Kindern mit genetisch mitbedingten Erkrankungen oder das familiäre und berufliche Umfeld, in die Beurteilung der Zumutbarkeit einfließen.

Die Unzumutbarkeit für die Wunscheltern muss für die Ärztin oder den Arzt im Rahmen von allgemein anerkannten Kriterien **nachvollziehbar** sein. Nach allgemein anerkannten Kriterien liegt eine für die Eltern unzumutbare schwere Krankheit des Kindes vor, wenn die Folgen der Krankheit für das Kind unter eine oder mehrere der nachstehenden Kategorien fallen:

- Beeinträchtigung der Möglichkeit, ein selbstbestimmtes Leben zu führen, namentlich durch erhebliche, nicht nur vorübergehende Einschränkungen der Bewegungsfreiheit, der Fähigkeit zur Bewältigung des Alltags, kognitiver Fähigkeiten oder der Kommunikations- und Beziehungsfähigkeit;
- chronische intensive Schmerzen oder
- eine deutlich reduzierte Lebenserwartung.

Besteht aufgrund einer genetischen Veranlagung die Gefahr, dass eine **Krankheit mit einer der genannten Folgen** auf das Kind übertragen wird, ist die von den Wunscheltern geltend gemachte Unzumutbarkeit und damit die Voraussetzung der schweren Krankheit nach Artikel 5a Absatz 2 Buchstabe a FMedG gegeben.

Es kann schwierig oder gar unmöglich sein, die mit einer genetischen Veranlagung verbundenen möglichen **Ausprägungen der Krankheit** zu prognostizieren. Für die Beurteilung der Zumutbarkeit sind die schwersten Ausprägungen massgebend, die sich aufgrund einer genetischen Veranlagung mit hinreichender Wahrscheinlichkeit manifestieren können (dazu Kap. II.3).

3. Vererbungs- und Manifestationswahrscheinlichkeit

➤ Erläuterungen auf Seite 21

Nach Artikel 5a Absatz 2 Buchstabe a FMedG muss die Gefahr bestehen, dass sich ein Embryo mit einer vererbbaaren Veranlagung für eine schwere Krankheit in der Gebärmutter einnistet (**Vererbungswahrscheinlichkeit**).

Bei **monogenetisch** bedingten Krankheiten besteht die Gefahr, dass eine genetische Veranlagung für eine schwere Krankheit vererbt wird, wenn

- beim dominanten Erbgang die Wunschmutter oder der Wunschvater Träger der in Frage stehenden genetischen Mutation ist;
- beim rezessiven Erbgang Wunschmutter und Wunschvater je Träger einer der in Frage stehenden genetischen Mutationen sind;
- beim geschlechtsgebundenen Erbgang die Wunschmutter Trägerin der in Frage stehenden genetischen Mutation ist.

Bei **chromosomal** bedingten Krankheiten besteht die Gefahr, dass eine genetische Veranlagung für eine schwere Krankheit vererbt wird, wenn bei einem Elternteil eine balancierte oder selten eine unbalancierte strukturelle Chromosomenaberration vorliegt.

Artikel 5a Absatz 2 Buchstabe a FMedG verlangt zudem, dass die Gefahr der Vererbung **anders nicht abgewendet** werden kann. Ein Verzicht auf Kinder, eine Samenspende, eine Pränataldiagnostik während der Schwangerschaft oder eine Polkörperdiagnostik sind keine gleichwertigen Alternativen zu einer Präimplantationsdiagnostik.

Neben der Vererbungswahrscheinlichkeit setzt Artikel 5a Absatz 2 Buchstabe b FMedG voraus, dass es wahrscheinlich ist, dass die schwere Krankheit vor dem 50. Lebensjahr ausbrechen wird (**Manifestationswahrscheinlichkeit**).

Genetische Mutationen und strukturelle Chromosomenaberrationen können sich in unterschiedlicher Schwere und in unterschiedlichem Alter der betroffenen Personen (variable Expressivität) oder in einer gewissen Anzahl von Fällen gar nicht als Krankheit manifestieren (unvollständige Penetranz). Für die Beurteilung der Manifestationswahrscheinlichkeit ist massgebend, in welchem Alter die **ersten Symptome** der Krankheit auftreten können.

Manifestationswahrscheinlichkeit setzt **medizinische Evidenz** voraus, dass sich eine genetische Veranlagung vor dem 50. Altersjahr als schwere Krankheit mit entsprechenden Symptomen ausprägen kann. Auf der Basis der verfügbaren medizinischen Evidenz bedarf es einer Prognose in Bezug auf den Zeitpunkt des Auftretens der Symptome sowie die Art und Schwere der Symptome.

Das Gesetz verlangt damit für die Durchführung einer Präimplantationsdiagnostik mit dem Zweck, die Übertragung einer schweren Krankheit auf das Kind zu verhindern, eine hinreichende Vererbungs- und Manifestationswahrscheinlichkeit. Diese ist gegeben, wenn die Wahrscheinlichkeit, dass die in Frage stehende schwere Krankheit beim Kind vor dem 50. Lebensjahr ausbricht, beim Wunschehenpaar aufgrund dessen genetischer Veranlagung **deutlich höher** ist als bei Paaren ohne diese genetische Veranlagung.

4. Fehlen einer wirksamen und zweckmässigen Therapie

➤ Erläuterungen auf Seite 23

Artikel 5a Absatz 2 Buchstabe c FMedG setzt weiter voraus, dass **keine wirksame und zweckmässige Therapie** zur Bekämpfung der in Frage stehenden schweren Krankheit zur Verfügung steht. Dass die Krankheit unheilbar ist, ist nicht vorausgesetzt. Die Voraussetzung gemäss Artikel 5a Absatz 2 Buchstabe c FMedG ist unabhängig von der Frage zu beurteilen, ob eine Therapie im Sinne des Krankenversicherungsrechts wirksam und zweckmässig ist.

Der Begriff der **Therapie** ist weit zu verstehen. Dazu gehören alle medizinischen Massnahmen mit dem Ziel, die in Frage stehende schwere Krankheit zu heilen oder Symptome so weit zu lindern, dass die Krankheit nicht mehr schwer ist. Auch Vorsorgemassnahmen (zum Beispiel eine Diät, Vorsorgeuntersuchungen) mit dem Ziel, den Ausbruch der in Frage stehenden schweren Krankheit zu verhindern, gelten als «Therapie» im Sinne von Artikel 5a Absatz 2 Buchstabe c FMedG.

Eine Therapie ist **wirksam**, wenn sie nach aktuellem medizinisch-technischen Entwicklungsstand geeignet ist, das angestrebte Ziel (Heilung oder Symptomlinderung) zu erreichen.

Eine Therapie ist **zweckmässig**, wenn die Risiken und Belastungen der Therapie zumutbar sind

- für die von der schweren Krankheit betroffene Person (objektive Perspektive) und
- für das Paar, wobei dessen besondere Lebensumstände zu berücksichtigen sind (subjektive Perspektive).

Therapien mit dem erheblichen Risiko einer schweren Gesundheitsschädigung oder eines frühzeitigen Todes sind **unabhängig vom erwarteten medizinischen Nutzen** unzumutbar und damit unzweckmässig. Dasselbe gilt für Therapien, die mit erheblichen, nicht nur vorübergehenden Einschränkungen der Bewegungsfreiheit, der Fähigkeit zur Bewältigung des Alltags, kognitiver Fähigkeiten oder der Kommunikations- und Beziehungsfähigkeit oder mit nicht nur vorübergehenden intensiven Schmerzen verbunden sind.

Eine wirksame und zweckmässige Therapie steht der Durchführung einer Präimplantationsdiagnostik nur dann entgegen, wenn sie für das potenziell betroffene Kind auch **zugänglich** sein wird. Dies setzt voraus, dass die Therapie in der Schweiz angeboten und von der obligatorischen Krankenpflegeversicherung übernommen wird.

5. Chromosomenuntersuchung

➤ Erläuterungen auf Seite 24

Artikel 5a Absatz 3 FMedG regelt die Untersuchung des Erbguts von Embryonen in vitro und deren Auswahl «zur Erkennung chromosomaler Eigenschaften, die die Entwicklungsfähigkeit des Embryos beeinträchtigen können».

Die Untersuchung hat zum Zweck, numerische und strukturelle Chromosomenaberrationen zu erkennen, welche die **Entwicklungsfähigkeit des Embryos** beeinträchtigen können. Chromosomenuntersuchungen sind nach wissenschaftlich anerkannten Methoden durchzuführen.

In welchem Ausmass die Chromosomenuntersuchung geeignet ist, die Erfolgsrate der In-vitro-Fertilisation zu steigern, ist umstritten. Über Aussagekraft, Wirksamkeit, Risiken und Alternativen ist das Paar vor einer Behandlung umfassend **aufzuklären**.

Die Chromosomenuntersuchung darf durchgeführt werden, wenn damit die **Unfruchtbarkeit** eines Paares überwunden werden soll. Für den Zugang zur Chromosomenuntersuchung muss nicht nachgewiesen werden, dass die Unfruchtbarkeit auf genetische Gründe zurückzuführen ist.

Eine **medizinische Indikation** für eine Chromosomenuntersuchung bei Unfruchtbarkeit kann insbesondere vorliegen, wenn

- bei der Wunschmutter bereits Spontanaborte aufgetreten sind;
- es in früheren Fortpflanzungsverfahren zu Implantationsversagen gekommen ist;
- aufgrund des Alters der Wunschmutter ein deutlich erhöhtes Risiko von Spontanaborten besteht;
- aufgrund einer strukturellen Chromosomenaberration bei den Wunscheltern ein deutlich erhöhtes Risiko von Spontanaborten besteht.

6. Überschussinformation

➤ Erläuterungen auf Seite 25

Genetische Untersuchungen können **Überschussinformationen** hervorbringen. Es handelt sich um Ergebnisse einer genetischen Untersuchung, die für deren Zweck nicht benötigt werden (Artikel 3 Buchstabe n GUMG). Im Einzelnen sind folgende Überschussinformationen zu unterscheiden:

- genetische Informationen, deren Suche für sich selbst genommen keine rechtlich zulässige Indikation für eine Präimplantationsdiagnostik begründet hätte (**Informationen ausserhalb der Indikation**). Beispiele sind Informationen über Veranlagungen für Krankheiten, die nicht als schwer zu qualifizieren sind, über den Trägerstatus bei rezessiv vererbten Krankheiten, über Chromosomenstörungen, die keinen Einfluss auf die Entwicklungsfähigkeit des Embryos haben, oder über das biologische Geschlecht, sofern nicht eine an das Geschlechtschromosom gebundene Krankheitsveranlagung Gegenstand der Untersuchung ist;
- Varianten im Erbgut, deren Bedeutung für den Phänotyp noch nicht genügend erforscht und daher unklar ist (**genetische Varianten mit unklarer Bedeutung**);
- Befunde, nach denen zwar nicht gezielt gesucht wurde, die aber ebenfalls Anlass für eine Präimplantationsdiagnostik gegeben hätten, namentlich zufällig entdeckte monogenetisch bedingte Veranlagungen für schwere Krankheiten (**Zufallsfunde**).

Die Entstehung von Überschussinformationen ist **so weit als möglich zu vermeiden** (Artikel 6b Buchstabe b FMedG in Verbindung mit Artikel 9 GUMG). Je nach Untersuchungsmethode lässt sich die Entstehung von Überschussinformationen jedoch nicht verhindern. Gewisse Überschussinformationen fallen regelmässig an, so das Geschlecht bei einer Chromosomenuntersuchung oder bei der PGT-M der Trägerstatus. Die Anwendung von Untersuchungsmethoden, die im Vergleich zu anderen Methoden in höherem Masse Überschussinformationen generieren, ist nur dann gerechtfertigt, wenn sie eine bessere Diagnostik der möglichen genetischen Pathologie erlauben, nach welcher im Rahmen der Präimplantationsdiagnostik gesucht wird.

Paare haben ein **Recht auf Information** und damit das Recht auf Mitteilung sämtlicher Überschussinformationen aus einer Präimplantationsdiagnostik. Zugleich haben Paare ein **Recht auf Nichtwissen** und damit das Recht, auf die Mitteilung von Überschussinformationen ganz oder teilweise zu verzichten. Die Rechte auf Information und Nichtwissen sind in Artikel 6b Buchstabe a FMedG in Verbindung mit Artikel 7 und 8 GUMG verankert.

Es wird empfohlen, die Mitteilung von Überschussinformationen vor der Durchführung einer Präimplantationsdiagnostik im **Behandlungsvertrag** zwischen dem Paar und dem fortpflanzungsmedizinischen Zentrum zu regeln. Dabei ist das Paar über die möglichen Arten von Überschussinformationen und deren Bedeutung vorgängig aufzuklären.

In den Behandlungsverträgen kann namentlich die **Mitteilung von medizinisch relevanten Überschussinformationen** vorgesehen werden:

- Informationen über Veranlagungen für eine Beeinträchtigung der Gesundheit des künftigen Kindes;
- Informationen über eine schwere Erbkrankheit in der Familie oder eine entsprechende Anlageträgerschaft.

Wird im Behandlungsvertrag die Mitteilung bestimmter Arten von Überschussinformationen ausgeschlossen, sollte der Verzicht auf Mitteilung dieser Informationen auch in den **Untersuchungsauftrag an das Labor** aufgenommen werden. Das fortpflanzungsmedizinische Zentrum hat das Labor in den Auftragsformularen darauf hinzuweisen.

7. Auswahl an Embryonen

➤ Erläuterungen auf Seite 27

Die Ergebnisse aus der Präimplantationsdiagnostik unter Einschluss der Überschussinformationen sind Grundlage für die Auswahl der Embryonen, die in die Gebärmutter der Frau transferiert oder konserviert werden. Über die Auswahl eines oder mehrerer Embryonen zur Übertragung in die Gebärmutter der Frau **entscheidet die Ärztin oder der Arzt** (Artikel 6a Absatz 3 FMedG). Die Ärztin oder der Arzt trifft die Auswahl unter Beachtung der medizinischen Sorgfaltspflichten.

Sowohl der Entscheid über den Transfer als auch derjenige über die Konservierung von Embryonen brauchen die **Zustimmung des Paares**. Damit diese rechtswirksam gegeben werden kann, bedarf es einer hinreichenden Aufklärung des Paares durch die behandelnde Ärztin oder den behandelnden Arzt über die Untersuchungsergebnisse. Zudem ist vor dem Entscheid eine nicht-direktive **genetische Beratung** durch eine Ärztin bzw. einen Arzt mit den notwendigen Qualifikationen erforderlich (Artikel 6a Absatz 1 FMedG).

Der Arzt oder die Ärztin hat die im Rahmen des Beratungsgesprächs geäusserten **Wünsche des Paares** zu berücksichtigen. Sie oder er kann es aufgrund der Therapiefreiheit aus Gewissensgründen aber auch ablehnen, bestimmten Wünschen zu entsprechen. Die Ärztin oder der Arzt hat in diesem Fall das Paar entsprechend zu informieren und die Gründe für ihren bzw. seinen Entscheid offenzulegen.

Es wird empfohlen, die Kriterien für die Auswahl von Embryonen vor der Durchführung der Präimplantationsdiagnostik in Übereinstimmung mit den Regelungen zur Mitteilung von Überschussinformationen (Ziffer 7) im **Behandlungsvertrag** zwischen dem Paar und dem fortpflanzungsmedizinischen Zentrum zu regeln.

8. Stellungnahmen der NEK

➤ Erläuterungen auf Seite 28

Bestehen in Bezug auf eine mögliche Indikation für die Durchführung einer Präimplantationsdiagnostik Unsicherheiten, ob sie mit den gesetzlichen Vorgaben und den vorliegenden Richtlinien im Einklang steht, kann die behandelnde Ärztin oder der behandelnde Arzt die Nationale Ethikkommission im Bereich der Humanmedizin (NEK) um eine **unverbindliche Stellungnahme** anfragen.

Die NEK entscheidet frei über die Abgabe von Stellungnahmen. Sie beurteilt nur die **grundsätzliche Zulässigkeit einer Indikation**. Die Besonderheiten des Einzelfalls, namentlich die besonderen Lebensumstände der Wunscheltern, werden in den Stellungnahmen der NEK nicht berücksichtigt. Für eine Beratung von Einzelfällen können sich behandelnde Ärztinnen und Ärzte und Wunscheltern an die Stellen der klinischen Ethikberatung (zum Beispiel PID-Boards) richten.

Die Ärztin oder der Arzt unterbreitet der NEK eine **Dokumentation** mit den erforderlichen medizinischen Angaben zur fraglichen Indikation. Die Dokumentation enthält keine Angaben zu den Wunscheltern.

Die Stellungnahmen der NEK werden auf geeignete Weise **veröffentlicht**.

III Erläuterungen

1. Ad: Allgemeines

Im Rahmen einer möglichen Präimplantationsdiagnostik bestehen **unterschiedliche Verantwortlichkeiten** für die involvierten Akteure. Aufgrund des Gesetzes entscheidet die behandelnde Ärztin bzw. der behandelnde Arzt, ob die Bedingungen für die Zulässigkeit einer Präimplantationsdiagnostik erfüllt sind und eine solche vorgenommen werden darf (vgl. Artikel 5a Absatz 2 und 3 FMedG) und welcher Embryo gegebenenfalls übertragen wird (Artikel 6a FMedG). Die Ärztin bzw. der Arzt hat die von den Wunscheltern im Rahmen des Aufklärungsgesprächs und der genetischen Beratung geäußerten Anliegen in die Entscheidungsfindung einzubeziehen (Artikel 5b, 6 und 6a FMedG).

Richtlinientext

Der Entscheid, ob im Einklang mit den gesetzlichen Vorgaben und den vorliegenden Richtlinien eine Präimplantationsdiagnostik durchgeführt wird, liegt in der **Verantwortung der behandelnden Ärztin bzw. des behandelnden Arztes**.

Insbesondere bezüglich der Mitteilung möglicher Überschussinformationen und des Entscheids über die Auswahl des Embryos stellen sich in der Praxis Fragen, die bereits **vor der Durchführung des Verfahrens zwischen Ärztin bzw. Arzt und betroffenem Paar geklärt** werden sollten. Hierbei empfiehlt es sich, nach vorgängiger Erörterung mit dem Paar, den Umgang mit anfallenden Überschussinformationen und Einschränkungen bezüglich der Auswahl von Embryonen transparent festzulegen. Die Ärztin bzw. der Arzt soll dem Paar nur diejenigen Informationen aus einer genetischen Untersuchung übermitteln, über die das Paar verfügen möchte. Welche Informationen dies sind, ist im Behandlungsvertrag zwischen der Ärztin bzw. dem Arzt und dem Wunschelternpaar, das sich bei ihr bzw. ihm in Behandlung befindet, festzuhalten.

Ein weiterer Vertrag wird zwischen der Ärztin bzw. dem behandelnden Arzt oder der fortpflanzungsmedizinischen Klinik und dem **Labor**, das die genetischen Untersuchungen an den Embryonen durchführt, abgeschlossen. Um das Vertrauensverhältnis zwischen der Ärztin bzw. dem Arzt und dem Wunschelternpaar nicht zu gefährden, sollte in diesem Vertrag auch der Umgang mit Überschussinformationen, die bei der Untersuchung anfallen können, geklärt werden. Dabei ist es sinnvoll, dass die Vereinbarungen, die mit dem behandelten Paar getroffen werden, auch für den mit dem Labor abzuschliessenden Vertrag gelten und damit die beiden Vertragsverhältnisse miteinander kohärent sind. Es muss sichergestellt sein, dass das Labor diejenigen Informationen übermittelt, bezüglich derer die Ärztin bzw. der Arzt gegenüber dem Paar zur Auskunft verpflichtet ist – und zugleich nur diejenigen Informationen weitergegeben werden, die dem Paar aufgrund des mit ihm abgeschlossenen Vertrags weitergegeben werden müssen.

2. Ad: Schwere Krankheit

Richtlinientext

Die Durchführung einer PGT-M oder PGT-SR nach Artikel 5a Absatz 2 Buchstabe a FMedG setzt die Gefahr voraus, dass sich ein Embryo mit einer **vererbba- ren Veranlagung für eine schwere Krankheit** in der Gebärmutter einnistet. Der Begriff «schwere Krankheit» wird vom Gesetz nicht näher definiert.

Artikel 5a Absatz 2 FMedG hat zum Zweck, den Zugang zu einer Präimplantationsdiagnostik dann zu erlauben, wenn die Zeugung eines Kindes für die Wunscheltern wegen der Gefahr der Übertragung einer schweren Krankheit eine **unzumutbare Belastung** bedeuten würde. Ob eine Krankheit «schwer» ist, hängt somit davon ab, ob die zu erwartenden Belastungen und Einschränkungen, die durch die Sorge für ein Kind mit der betreffenden Krankheit bedingt sind, für die Wunscheltern zumutbar sind. Von Bedeutung sind dabei neben körperlichen und seelischen Belastungen auch soziale und wirtschaftliche Einschränkungen, welche die Betreuung des Kindes mit sich bringen können. Sind die aufgrund einer Krankheit des Kindes zu erwartenden Belastungen und Einschränkungen so gross, dass sie für die Wunscheltern nicht zumutbar sind, ist die Krankheit als schwer zu qualifizieren.

Gemäss Artikel 5a Absatz 2 Buchstabe d FMedG haben die Wunscheltern gegenüber der Ärztin oder dem Arzt **schriftlich geltend zu machen**, dass ihnen die Gefahr, ein Kind mit einer Veranlagung für eine schwere Krankheit zu bekommen, nicht zumutbar ist. Die Frage der Zumutbarkeit ist zudem im **Gespräch** zwischen der Ärztin oder dem Arzt und den Wunscheltern zu klären. Dabei können auch die besonderen Lebensumstände der Wunscheltern, wie etwa bisherige Erfahrungen mit Kindern mit genetisch mitbedingten Erkrankungen oder das familiäre und berufliche Umfeld, in die Beurteilung der Zumutbarkeit einfließen.

Die Unzumutbarkeit für die Wunscheltern muss für die Ärztin oder den Arzt im Rahmen von allgemein anerkannten Kriterien **nachvollziehbar** sein. Nach allgemein anerkannten Kriterien liegt eine für die Eltern unzumutbare schwere Krankheit des Kindes vor, wenn die Folgen der Krankheit für das Kind unter eine oder mehrere der nachstehenden Kategorien fallen:

- Beeinträchtigung der Möglichkeit, ein selbstbestimmtes Leben zu führen, namentlich durch erhebliche, nicht nur vorübergehende Einschränkungen der Bewegungsfreiheit, der Fähigkeit zur Bewältigung des Alltags, kognitiver Fähigkeiten oder der Kommunikations- und Beziehungsfähigkeit;
- chronische intensive Schmerzen oder
- eine deutlich reduzierte Lebenserwartung.

Besteht aufgrund einer genetischen Veranlagung die Gefahr, dass eine **Krankheit mit einer der genannten Folgen** auf das Kind übertragen wird, ist die von den Wunscheltern geltend gemachte Unzumutbarkeit und damit die Voraussetzung der schweren Krankheit nach Artikel 5a Absatz 2 Buchstabe a FMedG gegeben.

Begründen lässt sich die Durchführung einer Präimplantationsdiagnostik aus **zwei unterschiedlichen Perspektiven**, die in einem Spannungsfeld zueinanderstehen: Zum einen kann eine Präimplantationsdiagnostik mit der Vermeidung potenziellen Leidens einer zukünftigen Person begründet werden. Die Beurteilung, ob eine «schwere Krankheit» vorliegt, bezieht sich in diesem Verständnis unmittelbar auf das Wohl des künftigen Kindes. Zum andern kann eine Präimplantationsdiagnostik aus Gründen der Zumutbarkeit für die Wunscheltern legitim sein. Betroffene Wunscheltern sollen die Möglichkeit erhalten, eine Präimplantationsdiagnostik wählen zu können, wenn sie es als für sie nicht zumutbar erleben, ein Kind mit einer bestimmten Krankheit grosszuziehen. Auch hier kann das Wohl des künftigen Kindes in die Beurteilung der Zumutbarkeit durch die Wunscheltern einfließen, massgeblich ist aber deren Perspektive. Von dieser Perspektive gehen die gesetzlichen Regelungen der Präimplantationsdiagnostik aus. Die Zugangsregelungen in Artikel 5a Absatz 2 FMedG sind auf die Vermeidung einer unzumutbaren Belastungssituation für die Eltern ausgerichtet (BBJ 2013 5855, 5920 f.). Mit den allgemeinen Zugangskriterien in Artikel 5a Absatz 2 FMedG hat der Gesetzgeber selbst eine Wertung vorgenommen, wann für Wunscheltern eine unzumutbare Belastungssituation vorliegen kann.

Ob eine Krankheit schwer ist, hängt von den **Folgen** ab, die eine Erkrankung im Sinne einer Beeinträchtigung körperlicher, geistiger oder psychischer Funktionen mit sich bringt. Massgebend ist somit, wie viel Leid und Schmerzen mit einer Erkrankung und ihren Symptomen verbunden sind. Leid und Schmerzen sind subjektiv. Die genuin subjektive Perspektive des künftig von einer bestimmten Krankheit betroffenen Kindes kann nicht eingenommen werden, da das Kind noch nicht existiert. Selbstverständlich ist es aber möglich, auf der Grundlage der konkreten Erfahrungen lebender Personen mit bestimmten Krankheitszuständen eine intersubjektive Perspektive auf die Einschränkungen und das Leiden, die mit den fraglichen Symptomen einhergehen, zu entwickeln. Aus diesem Grund sollten verallgemeinerbare Kriterien das beinhalten, was in der betroffenen Gesellschaft als schwere Krankheit erlebt wird.

Die Botschaft des Bundesrates zur Präimplantationsdiagnostik vom 7. Juni 2013 nennt eine Reihe konkreter Parameter, die auf eine schwere Erkrankung schliessen lassen (BBJ 2013 5921 f.). In Anlehnung an diese Parameter sind in Ziffer 2 der Richtlinien **drei Gruppen von allgemeinen Kriterien** für das Vorliegen einer schweren Krankheit aufgeführt: (1) erhebliche, nicht nur vorübergehende Einschränkungen der Bewegungsfreiheit, der Fähigkeit zur Bewältigung des Alltags, kognitiver Fähigkeiten oder der Kommunikations- und Beziehungsfähigkeit, (2) chronische intensive Schmerzen sowie (3) deutlich reduzierte Lebenserwartung. Dabei ist in Erinnerung zu rufen, dass die Kriterien nicht kumulativ zu verstehen sind, sondern das Vorliegen eines von ihnen als ausreichend für eine «schwere Krankheit» zu verstehen ist, wenngleich sie in der Realität oftmals in Kombination vorliegen dürften. Die Verallgemeinerung bezieht sich bei allen Kriterien auf die von aussen beobachtbaren Folgen einer Erkrankung. In jedem Fall bergen die Kriterien eine subjektive Komponente, da nicht alle Personen im gleichen Masse unter den jeweiligen Krankheitsfolgen leiden.

Die Kommission erachtet die genannten Kriterien aus den folgenden Gründen als plausibel:

1. **Einschränkungen** in der Bewegungsfreiheit, der Fähigkeit zur Bewältigung des Alltags, der Kognition oder Kommunikations- und Beziehungsfähigkeit wirken sich auf die Möglichkeit des Menschen aus, ein selbstbestimmtes Leben zu führen. Betroffen ist damit ein zentrales Element der Persönlichkeit, welches typisch für das Menschsein ist und oft mit Sinn im Leben in Verbindung gebracht wird. Der Mensch ist ein handelndes Wesen, aber auch ein Vernunftwesen und ein sozial interagierendes Wesen. Handeln, Denken und soziale Interaktion zeichnen uns als Menschen

aus und erlauben uns letztlich, den Alltag auch als Individuen selbständig zu meistern. So werden medizinische Entscheidungen über den Verzicht auf lebensverlängernde Massnahmen sowohl von Patientinnen bzw. Patienten als auch von Ärztinnen bzw. Ärzten oft damit begründet, dass die betroffene Person basale kognitive Fähigkeiten irreversibel verloren hat, sie in ihrem Alltag vollkommen von anderen abhängig ist oder sie keinerlei Möglichkeit der Bewegung mehr hat und vollständig gelähmt ist.

2. **Schmerzen** sind das wohl häufigste Symptom, das bei der grossen Mehrzahl von Krankheiten auftritt und gut erforscht ist. Es bestehen direkte und intensive Verbindungen zwischen zerebraler Schmerzwahrnehmung und limbischem System, das für emotionales Wohlbefinden zuständig ist. Akuter Schmerz ist überdies einer der stärksten Motivatoren für menschliches Verhalten; chronische, schwere Schmerzen sind nachweislich eine der stärksten Ursachen für psychisches Leiden. Dementsprechend ist Schmerz das einzige Symptom, für das es eigene medizinische Spezialisierungen mit gesonderten Abteilungen gibt. Die Bedeutung von Schmerz für die Bestimmung einer schweren Krankheit ist daher unbestritten. Eine Krankheit ist als schwer einzustufen, wenn sie mit chronischen und intensiven Schmerzen physischer oder psychischer Art verbunden ist.

3. Die **Lebenserwartung** ist für Menschen im Allgemeinen wichtig, da eine gewisse Lebensspanne eine notwendige Bedingung für die Verwirklichung von Lebensplänen und damit verbundenen Werten ist. Dass ein hinreichend langes Leben ein Gut an sich darstellt, ist in den meisten Kulturen allgemein akzeptiert. Die Lebenserwartung ist daher auch Zielparameter sehr vieler klinischer Studien und praktischer Tätigkeiten im Gesundheitswesen. Eine signifikante Einschränkung der Lebenserwartung ist dementsprechend bei weitem nicht nur mit Blick auf eine genetische Erkrankung ein zielführender Indikator einer schweren Erkrankung.

Über die tatsächliche Durchführung einer PID entscheiden die **Wunscheltern**, nachdem sie von den zuständigen Fachpersonen auf fachlich neutrale, nicht-direktive Weise hinreichend informiert und beraten worden sind (Artikel 5b, Artikel 6 und Artikel 6a FMedG). Die Wunscheltern haben gegenüber der behandelnden Ärztin oder dem behandelnden Arzt darzulegen, dass ihnen die Gefahr, ein Kind mit einer Veranlagung für eine schwere Krankheit zu bekommen, nicht zumutbar ist (Artikel 5a Absatz 2 Buchstabe d FMedG). Dabei liegt es in der Verantwortung der Ärztin bzw. des Arztes, die allgemeinen Kriterien für die Gefahr, dass beim Kind eine schwere Krankheit ausbrechen könnte, antizipierend oder im Gespräch mit den Betroffenen mit dem subjektiven Erleben der Wunscheltern zu verknüpfen und die beiden Perspektiven zueinander in Beziehung zu setzen. Die Frage der Zumutbarkeit muss somit im Lichte der allgemeinen Kriterien für das Vorliegen einer schweren Krankheit vor dem Hintergrund der Erfahrungen der Wunscheltern beurteilt werden. Die Wunscheltern müssen somit die Kriterien aus ihrer subjektiven Sicht einordnen und ihre Einschätzung nachvollziehbar darlegen können, weil es letztlich der Ärztin bzw. den Arzt obliegt, über die tatsächliche Durchführung einer Präimplantationsdiagnostik zu entscheiden.

3. Ad: Vererbungs- und Manifestationswahrscheinlichkeit

Richtlinientext

Nach Artikel 5a Absatz 2 Buchstabe a FMedG muss die Gefahr bestehen, dass sich ein Embryo mit einer vererbbaaren Veranlagung für eine schwere Krankheit in der Gebärmutter einnistet (**Vererbungswahrscheinlichkeit**).

(...)

Neben der Vererbungswahrscheinlichkeit setzt Artikel 5a Absatz 2 Buchstabe b FMedG voraus, dass es wahrscheinlich ist, dass die schwere Krankheit vor dem 50. Lebensjahr ausbrechen wird (**Manifestationswahrscheinlichkeit**).

Genetische Mutationen und strukturelle Chromosomenaberrationen können sich in unterschiedlicher Schwere und in unterschiedlichem Alter der betroffenen Personen (variable Expressivität) oder in einer gewissen Anzahl von Fällen gar nicht als Krankheit manifestieren (unvollständige Penetranz). Für die Beurteilung der Manifestationswahrscheinlichkeit ist massgebend, in welchem Alter die **ersten Symptome** der Krankheit auftreten können.

Manifestationswahrscheinlichkeit setzt **medizinische Evidenz** voraus, dass sich eine genetische Veranlagung vor dem 50. Altersjahr als schwere Krankheit mit entsprechenden Symptomen ausprägen kann. Auf der Basis der verfügbaren medizinischen Evidenz bedarf es einer Prognose in Bezug auf den Zeitpunkt des Auftretens der Symptome sowie die Art und Schwere der Symptome.

Das Gesetz verlangt damit für die Durchführung einer Präimplantationsdiagnostik mit dem Zweck, die Übertragung einer schweren Krankheit auf das Kind zu verhindern, eine hinreichende Vererbungs- und Manifestationswahrscheinlichkeit. Diese ist gegeben, wenn die Wahrscheinlichkeit, dass die in Frage stehende schwere Krankheit beim Kind vor dem 50. Lebensjahr ausbricht, beim Wunschelternpaar aufgrund dessen genetischer Veranlagung **deutlich höher** ist als bei Paaren ohne diese genetische Veranlagung.

Das Gesetz unterscheidet zwischen der Gefahr der Vererbung einer Veranlagung für eine schwere Krankheit (Artikel 5a Absatz 2 Buchstabe a FMedG) und der Wahrscheinlichkeit, dass sich die schwere Krankheit vor dem 50. Lebensjahr manifestieren wird (Artikel 5a Absatz 2 Buchstabe b FMedG). Die genetische Medizin expliziert und präzisiert Begriffe wie «Gefahr» und «Risiko» unter Rückgriff auf die **Angabe von Wahrscheinlichkeiten**.

Dazu ist anzumerken: Die gesetzliche Regelung der Präimplantationsdiagnostik hat zum Zweck, den Zugang zur Präimplantationsdiagnostik auf qualifizierte Gründe zurückführen und dadurch auf Ausnahmefälle zu beschränken. Daher ist es nach Ansicht der Kommission zielführend zu verlangen,

dass eine **deutlich erhöhte Wahrscheinlichkeit** besteht, dass ein Wunschelternpaar eine genetische Veranlagung für eine schwere Krankheit auf das Kind vererbt und sich diese Veranlagung vor dem 50. Altersjahr als schwere Krankheit manifestiert. Referenzpunkt sind dabei die Paare, bei denen die fragliche genetische Veranlagung nicht besteht. Die Vererbungs- und Manifestationswahrscheinlichkeit beim genetisch vorbelasteten Wunschelternpaar ist somit mit der Wahrscheinlichkeit zu vergleichen, dass ein Kind ohne entsprechende genetische Vorbelastung vor dem 50. Altersjahr von der fraglichen Krankheit betroffen sein kann.

Bei vielen genetischen Erkrankungen ist die **Variabilität ihrer Manifestation** (Expressivität und Penetranz) sehr hoch. Teilweise existieren über Art, Zeitpunkt und Häufigkeit der Manifestation einer genetischen Krankheitsveranlagung nur wenige empirische Daten. Auch ist darauf hinzuweisen, dass der Kenntnisstand sich auf diesem Gebiet weiterhin rasch verändert. Massgebend für die Beurteilung der Manifestationswahrscheinlichkeit muss die gegenwärtig vorhandene medizinische Evidenz sein.

Die mit Blick auf Artikel 5a Absatz 2 Buchstabe b FMedG erforderliche Evidenz liegt vor, wenn zumindest einzelne Fälle nachgewiesen sind, in denen sich eine genetische Mutation **vor dem 50. Altersjahr** als schwere Krankheit manifestiert hat. Nicht verlangt werden kann dagegen eine statistische Signifikanz im Sinne eines messbaren Prozentsatzes von Fällen, die sich vor dem 50. Altersjahr als schwere Krankheit manifestieren.

Bei seltenen Krankheiten, die **ausschliesslich genetisch bedingt** sind und ohne entsprechende genetische Mutation nicht ausbrechen können (z.B. Chorea Huntington, Mukoviszidose), liegt bereits bei einer Wahrscheinlichkeit von einigen Prozentpunkten eine «deutlich erhöhte» Wahrscheinlichkeit vor. Davon zu unterscheiden sind Krankheiten, für die aufgrund einer genetischen Prädisposition ein erhöhtes Risiko besteht, die aber auch **ohne eine solche genetische Prädisposition** ausbrechen können (z.B. Brustkrebs, Morbus Alzheimer). In Bezug auf solche Krankheiten ist vorausgesetzt, dass wegen der bei den Wunscheltern vorhandenen genetischen Mutation eine deutlich höhere Wahrscheinlichkeit besteht, dass ihr Kind vor dem 50. Altersjahr von dieser Krankheit betroffen sein wird, als bei Eltern ohne die fragliche Mutation.

4. Ad: Fehlen einer wirksamen und zweckmässigen Therapie

Richtlinientext

Artikel 5a Absatz 2 Buchstabe c FMedG setzt weiter voraus, dass **keine wirksame und zweckmässige Therapie** zur Bekämpfung der in Frage stehenden schweren Krankheit zur Verfügung steht. Dass die Krankheit unheilbar ist, ist nicht vorausgesetzt. Die Voraussetzung gemäss Artikel 5a Absatz 2 Buchstabe c FMedG ist unabhängig von der Frage zu beurteilen, ob eine Therapie im Sinne des Krankenversicherungsrechts wirksam und zweckmässig ist.

(...)

Therapien mit dem erheblichen Risiko einer schweren Gesundheitsschädigung oder eines frühzeitigen Todes sind **unabhängig vom erwarteten medizinischen Nutzen** unzumutbar und damit unzweckmässig. Dasselbe gilt für Therapien, die mit erheblichen, nicht nur vorübergehenden Einschränkungen der Bewegungsfreiheit, der Fähigkeit zur Bewältigung des Alltags, kognitiver Fähigkeiten oder der Kommunikations- und Beziehungsfähigkeit oder mit nicht nur vorübergehenden intensiven Schmerzen verbunden sind.

Artikel 5a Absatz 2 Buchstabe c FMedG schliesst die Durchführung einer Präimplantationsdiagnostik aus, wenn eine wirksame und zweckmässige Therapie gegen die zur Bekämpfung der in Frage stehenden schweren Krankheit zur Verfügung steht. Die **Perspektive**, aus der die Wirksamkeit und Zweckmässigkeit einer Therapie gegen eine bestimmte Krankheit zu beurteilen ist, ist bei einer Präimplantationsdiagnostik eine fundamental andere als bei der Behandlung von Personen, die von dieser Krankheit tatsächlich betroffen sind:

Bei der Behandlung von Personen sind im Einklang mit den medizinischen Sorgfaltspflichten die Risiken und Belastungen einer Therapie dem erwarteten medizinischen Nutzen gegenüberzustellen. Verspricht eine Therapie einen hohen medizinischen Nutzen, kann es zweckmässig sein, auch hohe Risiken und Belastungen einzugehen. Bei lebensbedrohlichen oder schwer invalidisierenden Krankheiten sind unter Umständen auch bei geringerem medizinischem Nutzen einer Therapie hohe Risiken und Belastungen in Kauf zu nehmen. Im Zeitpunkt der Durchführung einer Präimplantationsdiagnostik geht es dagegen nicht um einen Behandlungsentscheid, sondern um die Frage, ob die Wahrscheinlichkeit in Kauf genommen werden soll, dass ein Kind zur Welt kommt, das von einer genetisch bedingten Krankheit betroffen und auf eine Therapie gegen diese Krankheit angewiesen sein wird. Eine Präimplantationsdiagnostik muss daher nicht nur dann zulässig sein, wenn die Folgen der potenziellen Krankheit schwerwiegend sind, sondern auch dann, wenn die **Folgen der potenziellen Therapie** schwerwiegend sind. Massgebend sind somit einzig die möglichen Risiken und Belastungen einer Therapie, nicht aber deren Verhältnis zum möglichen Nutzen. Aus der Perspektive der Präimplantationsdiagnostik sind folglich Therapien mit dem erheblichen Risiko einer schweren Gesundheitsschädigung oder eines frühzeitigen Todes an sich – unabhängig vom erwarteten medizinischen Nutzen – unzumutbar und damit unzweckmässig.

5. Ad: Chromosomenuntersuchung

Richtlinientext

Die Chromosomenuntersuchung darf durchgeführt werden, wenn damit die **Unfruchtbarkeit** eines Paares überwunden werden soll. Für den Zugang zur Chromosomenuntersuchung muss nicht nachgewiesen werden, dass die Unfruchtbarkeit auf genetische Gründe zurückzuführen ist.

Eine medizinische Indikation für eine Chromosomenuntersuchung bei Unfruchtbarkeit kann insbesondere vorliegen, wenn

- bei der Wunschwutter bereits Spontanaborte aufgetreten sind;
- es in früheren Fortpflanzungsverfahren zu Implantationsversagen gekommen ist;
- aufgrund des Alters der Wunschwutter ein deutlich erhöhtes Risiko von Spontanaborten besteht;
- aufgrund einer strukturellen Chromosomenaberration bei den Wunscheltern ein deutlich erhöhtes Risiko von Spontanaborten besteht.

Der Zugang zu einer Chromosomenuntersuchung nach Artikel 5a Absatz 3 FMedG setzt Unfruchtbarkeit beim Wunschelternpaar voraus. Im Zusammenhang mit der Chromosomenuntersuchung steht eine Unfruchtbarkeit infolge von **wiederholt auftretenden Spontanaborten** im Vordergrund. Wiederholte Spontanaborte können ihre Ursache in numerischen oder strukturellen Chromosomenstörungen haben. Entsprechend kann eine Chromosomenuntersuchung indiziert sein, wenn bei der Wunschwutter bereits Spontanaborte aufgetreten sind oder wenn es in bisherigen Fortpflanzungsverfahren zu Implantationsversagen gekommen ist. Eine Chromosomenuntersuchung ist unter Umständen aber auch dann angezeigt, wenn eine deutlich erhöhte Gefahr besteht, dass es zu Spontanaborten kommt. Diese Gefahr kann durch das Alter der Wunschwutter oder durch eine balancierte Chromosomenaberration bei den Wunscheltern (Austausch von genetischem Material zwischen Chromosomen ohne Verlust oder Zugewinn von Material) begründet sein. In diesen Fällen wäre es für die Wunschwutter bzw. die Wunscheltern nicht zumutbar, für die Durchführung einer Chromosomenuntersuchung zu verlangen, dass zuerst tatsächlich mehrere Spontanaborte auftreten. Die Voraussetzungen für das Vorliegen einer medizinischen Indikation sind für Frauen, die in gleichgeschlechtlicher Ehe leben, die gleichen wie für verschiedengeschlechtliche Paare.

Eine strukturelle (balancierte oder in seltenen Fällen unbalancierte) Chromosomenaberration bei den Wunscheltern kann nicht nur eine Indikation für eine Chromosomenuntersuchung nach Artikel 5a Absatz 3 FMedG, sondern auch für eine **Präimplantationsdiagnostik nach Artikel 5a Absatz 2 FMedG** sein. Letzteres ist dann der Fall, wenn aufgrund der strukturellen Chromosomenaberration ein deutlich erhöhtes Risiko für die Geburt eines Kindes mit einer schweren Krankheit besteht, welche wahrscheinlich vor dem 50. Altersjahr ausbricht. In solchen Fällen wird im Rahmen einer Präimplantationsdiagnostik nach Artikel 5a Absatz 2 FMedG eine PGT-SR durchgeführt.

6. Ad: Überschussinformationen

Richtlinientext

Paare haben ein **Recht auf Information** und damit das Recht auf Mitteilung sämtlicher Überschussinformationen aus einer Präimplantationsdiagnostik. Zugleich haben Paare ein **Recht auf Nichtwissen** und damit das Recht, auf die Mitteilung von Überschussinformationen ganz oder teilweise zu verzichten. Die Rechte auf Information und Nichtwissen sind in Artikel 6b Buchstabe a FMedG in Verbindung mit Artikel 7 und 8 GUMG verankert.

Es wird empfohlen, die Mitteilung von Überschussinformationen vor der Durchführung einer Präimplantationsdiagnostik im **Behandlungsvertrag** zwischen dem Paar und dem fortpflanzungsmedizinischen Zentrum zu regeln. Dabei ist das Paar über die möglichen Arten von Überschussinformationen und deren Bedeutung vorgängig aufzuklären.

In den Behandlungsverträgen kann namentlich die **Mitteilung von medizinisch relevanten Überschussinformationen** vorgesehen werden:

- Informationen über Veranlagungen für eine Beeinträchtigung der Gesundheit des künftigen Kindes;
- Informationen über eine schwere Erbkrankheit in der Familie oder eine entsprechende Anlageträgerschaft.

Wird im Behandlungsvertrag die Mitteilung bestimmter Arten von Überschussinformationen ausgeschlossen, sollte der Verzicht auf Mitteilung dieser Informationen auch in den **Untersuchungsauftrag an das Labor** aufgenommen werden. Das fortpflanzungsmedizinische Zentrum hat das Labor in den Auftragsformularen darauf hinzuweisen.

Das FMedG enthält keine einschränkenden Vorgaben zum Umgang mit Überschussinformationen wie solchen über genetische Veranlagungen für nicht schwere Krankheiten, den Trägerstatus oder das Geschlecht. Vielmehr sieht der Gesetzgeber für die Präimplantationsdiagnostik ein **Recht der Wunscheltern auf Information und Nichtwissen** vor (Artikel 6b Buchstabe a FMedG in Verbindung mit Artikel 7 und 8 GUMG). Das Informationsrecht der Wunscheltern umfasst alle Informationen, die aus einer Präimplantationsdiagnostik gewonnen werden. Das geltende Recht lässt aber die Möglichkeit offen, dass die beteiligten Parteien (Wunscheltern sowie Ärztin bzw. Arzt) im Behandlungsvertrag das Informationsrecht übereinstimmend einschränken. Die Mitteilung der aus einer genetischen Untersuchung gewonnenen Informationen erfolgt durch die Ärztin bzw. den Arzt oder von einer von dieser oder diesem beauftragten Fachperson an die Wunscheltern, und nicht direkt durch das Labor (vgl. Artikel 26 Absatz 1 GUMG).

Die Kommission empfiehlt nachdrücklich, den Umgang mit der Mitteilung von Überschussinformationen vor Beginn der Behandlung im **Behandlungsvertrag** zwischen Wunscheltern und behandelnder Ärztin bzw. behandelndem Arzt zu klären und festzuhalten. Um das Vertrauensverhältnis zwischen den Wunscheltern und der Ärztin bzw. dem Arzt nicht zu belasten und keine Informationsasymmetrien zwischen den beiden Parteien zu schaffen, wird zudem empfohlen, dass die Regelungen des Behandlungsvertrags zum Umgang mit Überschussinformationen auch im Vertrag mit dem Labor festgehalten werden. Hierdurch kann vermieden werden, dass die Ärztin bzw. der Arzt vom Labor Informationen erhält, die sie bzw. er den Wunscheltern vorenthalten müsste, da die Wunscheltern diese laut Behandlungsvertrag nicht mitgeteilt erhalten möchten.

Im Unterschied zur Präimplantationsdiagnostik ist für den Bereich der **Pränataldiagnostik** der Umgang mit Überschussinformationen im Gesetz geregelt. So sieht Artikel 27 Absatz 3 GUMG vor, dass Informationen über direkte Beeinträchtigungen der Gesundheit des Embryos sowie Informationen über eine schwere Erbkrankheit in der Familie oder eine entsprechende Anlageträgerschaft (Trägerstatus) mitgeteilt werden dürfen; Letzteres unabhängig davon, ob der Trägerstatus mit einer gesundheitlichen Beeinträchtigung verbunden sein kann. Das Geschlecht darf vor Ablauf der zwölften Woche der Schwangerschaft nicht mitgeteilt werden, es sei denn, die Beeinträchtigung der Gesundheit hängt mit dem Geschlecht zusammen; auch nach Ablauf der zwölften Woche darf das Geschlecht nicht mitgeteilt werden, wenn aus der Sicht der Ärztin oder des Arztes die Gefahr besteht, dass die Schwangerschaft aufgrund des Geschlechts abgebrochen wird (Artikel 17 Absatz 2 und 3 GUMG).

Zwischen pränatalen Untersuchungen während der Schwangerschaft und einer Präimplantationsdiagnostik bestehen jedoch **erhebliche Unterschiede**: Während bei einer Pränataldiagnostik die Gefahr bestehen kann, dass sich die Frau aufgrund einer für sie ungünstigen Überschussinformation zu einem Schwangerschaftsabbruch entscheidet, ist diese Gefahr bei einer Präimplantationsdiagnostik von vornherein ausgeschlossen. Überschussinformationen aus einer Präimplantationsdiagnostik können für ein Paar höchstens eine Entscheidungsgrundlage für die Auswahl zwischen mehreren Embryonen oder allenfalls einen Abbruch des Fortpflanzungsverfahrens darstellen. Aufgrund dieser Unterschiede lassen sich die Regelungen des Gesetzes über genetischen Untersuchungen beim Menschen zum Umgang mit Überschussinformationen auf die Präimplantationsdiagnostik nicht ohne Weiteres analog anwenden.

Die NEK ist der Auffassung, dass es auf jeden Fall legitim ist, **medizinisch relevante Informationen** im Sinne von Informationen, welche die Gesundheit des künftigen Kindes und seiner Nachkommen oder die Gesundheit von Familienmitgliedern betreffen, als Überschussinformationen den Wunscheltern mitzuteilen, damit sie diese Informationen beim Entscheid über die Auswahl von Embryonen verwenden können. Hinsichtlich medizinisch nicht relevanter Überschussinformationen, wie insbesondere des **biologischen Geschlechts**, ist auf die medizin-ethischen Empfehlungen «Präimplantative genetische Testverfahren PGT» der SAMW zu verweisen. Nach diesen Empfehlungen sollten solche Überschussinformationen den Wunscheltern nicht mitgeteilt werden.

7. Ad: Auswahl an Embryonen

Richtlinientext

Die Ergebnisse aus der Präimplantationsdiagnostik unter Einschluss der Überschussinformationen sind Grundlage für die Auswahl der Embryonen, die in die Gebärmutter der Frau transferiert oder konserviert werden. Über die Auswahl eines oder mehrerer Embryonen zur Übertragung in die Gebärmutter der Frau **entscheidet die Ärztin oder der Arzt** (Artikel 6a Absatz 3 FMedG). Die Ärztin oder der Arzt trifft die Auswahl unter Beachtung der medizinischen Sorgfaltspflichten.

Sowohl der Entscheid über den Transfer als auch derjenige über die Konservierung von Embryonen brauchen die **Zustimmung des Paares**. Damit diese rechtswirksam gegeben werden kann, bedarf es einer hinreichenden Aufklärung des Paares durch die behandelnde Ärztin oder den behandelnden Arzt über die Untersuchungsergebnisse. Zudem ist vor dem Entscheid eine nicht-direktive **genetische Beratung** durch eine Ärztin bzw. einen Arzt mit den notwendigen Qualifikationen erforderlich (Artikel 6a Absatz 3 FMedG).

Die Entscheidung über die Auswahl als auch über den Transfer eines Embryos ist in einem **gemeinsamen Entscheidungsfindungsprozess** zwischen Wunscheltern und behandelnder Ärztin bzw. behandelndem Arzt zu besprechen und zu treffen. Die Wunscheltern sind in die Auswahl des zu transferierenden Embryos einzubeziehen und es ist sicherzustellen, dass sie ihre informierte Zustimmung zur Auswahl geben können. Welche Informationen dabei den Wunscheltern mitgeteilt werden, sollte wie erwähnt vorgängig im Behandlungsvertrag festgelegt werden (siehe Erläuterungen zu Ziffer 6).

8. Ad: Stellungnahmen der NEK

Die Stellungnahmen der NEK, die sie zur Zulässigkeit einer Indikation abgeben kann, haben ausschliesslich **empfehlenden Charakter** und sind unverbindlich. Sie sind daher auch nicht beschwerdefähig. In ihren Auskünften äussert sich die NEK nicht zu Einzelfällen, sondern befasst sich mit den fraglichen Indikationen und ihrer Zulässigkeit im Grundsatz. Die NEK bezieht dabei die Besonderheiten des Einzelfalls, z.B. die individuellen Lebensverhältnisse der Wunscheltern, grundsätzlich nicht in ihre Beurteilungen ein.

Betroffene Parteien können sich in einem ersten Schritt an die zuständige Stelle der **klinischen Ethikberatung bzw. PID-Boards** wenden, um von dieser eine Einschätzung des Einzelfalls und eine Empfehlung zu diesem einzuholen. Benötigt das PID-Board Unterstützung oder ist dessen Entscheidung hinsichtlich des Einzelfalles für die behandelnde Ärztin bzw. den behandelnden Arzt unzureichend oder unbefriedigend, kann die NEK vom PID-Board oder der Ärztin bzw. dem Arzt zu einer Einschätzung zur grundsätzlichen Indikation in Bezug auf eine bestimmte genetische Veränderung angefragt werden. Ob die NEK Auskunft erteilt, liegt in deren eigenem Ermessen. Die Kommission kann hierbei externe Expertise beiziehen, falls sie selbst nicht über die erforderlichen Ressourcen verfügt.

IV Anhang

1. Verfassungs-, Staatsvertrags- und Gesetzesbestimmungen

Bundesverfassung der Schweizerischen Eidgenossenschaft vom 18. April 1999 (SR 101)

Art. 119 Fortpflanzungsmedizin und Gentechnologie im Humanbereich

- ¹ Der Mensch ist vor Missbräuchen der Fortpflanzungsmedizin und der Gentechnologie geschützt.
- ² Der Bund erlässt Vorschriften über den Umgang mit menschlichem Keim- und Erbgut. Er sorgt dabei für den Schutz der Menschenwürde, der Persönlichkeit und der Familie und beachtet insbesondere folgende Grundsätze:
 - a. Alle Arten des Klonens und Eingriffe in das Erbgut menschlicher Keimzellen und Embryonen sind unzulässig.
 - b. Nichtmenschliches Keim- und Erbgut darf nicht in menschliches Keimgut eingebracht oder mit ihm verschmolzen werden.
 - c. Die Verfahren der medizinisch unterstützten Fortpflanzung dürfen nur angewendet werden, wenn die Unfruchtbarkeit oder die Gefahr der Übertragung einer schweren Krankheit nicht anders behoben werden kann, nicht aber um beim Kind bestimmte Eigenschaften herbeizuführen oder um Forschung zu betreiben; die Befruchtung menschlicher Eizellen ausserhalb des Körpers der Frau ist nur unter den vom Gesetz festgelegten Bedingungen erlaubt; es dürfen nur so viele menschliche Eizellen ausserhalb des Körpers der Frau zu Embryonen entwickelt werden, als für die medizinisch unterstützte Fortpflanzung notwendig sind.
 - d. Die Embryonenspende und alle Arten von Leihmutterschaft sind unzulässig.
 - e. Mit menschlichem Keimgut und mit Erzeugnissen aus Embryonen darf kein Handel getrieben werden.
 - f. Das Erbgut einer Person darf nur untersucht, registriert oder offenbart werden, wenn die betroffene Person zustimmt oder das Gesetz es vorschreibt.
 - g. Jede Person hat Zugang zu den Daten über ihre Abstammung.

Übereinkommen zum Schutz der Menschenrechte und der Menschenwürde im Hinblick auf die Anwendung von Biologie und Medizin (Übereinkommen über Menschenrechte und Biomedizin) vom 4. April 1997 (SR 0.810.2)

Art. 11 Nichtdiskriminierung

Jede Form von Diskriminierung einer Person wegen ihres genetischen Erbes ist verboten.

Art. 14 Verbot der Geschlechtswahl

Die Verfahren der medizinisch unterstützten Fortpflanzung dürfen nicht dazu verwendet werden, das Geschlecht des künftigen Kindes zu wählen, es sei denn, um eine schwere, geschlechtsgebundene erbliche Krankheit zu vermeiden

Bundesgesetz vom 18. Dezember 1998 über die medizinisch unterstützte Fortpflanzung (Fortpflanzungsmedizingesetz; SR 810.11)

Art. 5 Zulässigkeitsvoraussetzungen von Fortpflanzungsverfahren

Ein Fortpflanzungsverfahren darf nur angewendet werden, wenn:

- a. damit die Unfruchtbarkeit eines Paares überwunden werden soll und die anderen Behandlungsmethoden versagt haben oder aussichtslos sind; oder
- b. die Gefahr, dass eine schwere Krankheit auf die Nachkommen übertragen wird, anders nicht abgewendet werden kann.

Art. 5a Untersuchung des Erbguts von Keimzellen und von Embryonen *in vitro* und deren Auswahl

- ¹ Die Untersuchung des Erbguts von Keimzellen und deren Auswahl zur Beeinflussung des Geschlechts oder anderer Eigenschaften des Kindes sind nur zulässig zur Erkennung chromosomaler Eigenschaften, die die Entwicklungsfähigkeit des zu zeugenden Embryos beeinträchtigen können, oder wenn die Gefahr, dass die Veranlagung für eine schwere Krankheit übertragen wird, anders nicht abgewendet werden kann. Vorbehalten bleibt Artikel 22 Absatz 4.
- ² Die Untersuchung des Erbguts von Embryonen *in vitro* und deren Auswahl nach ihrem Geschlecht oder nach anderen Eigenschaften sind nur zulässig, wenn:
 - a. die Gefahr, dass sich ein Embryo mit einer vererbbaaren Veranlagung für eine schwere Krankheit in der Gebärmutter einnistet, anders nicht abgewendet werden kann;
 - b. es wahrscheinlich ist, dass die schwere Krankheit vor dem 50. Lebensjahr ausbrechen wird;
 - c. keine wirksame und zweckmässige Therapie zur Bekämpfung der schweren Krankheit zur Verfügung steht; und
 - d. das Paar gegenüber der Ärztin oder dem Arzt schriftlich geltend macht, dass ihm die Gefahr nach Buchstabe a nicht zumutbar ist.
- ³ Sie sind zudem zulässig zur Erkennung chromosomaler Eigenschaften, die die Entwicklungsfähigkeit des Embryos beeinträchtigen können.

Art. 5b Einwilligung des Paares

- ¹ Fortpflanzungsverfahren dürfen nur angewendet werden, wenn das betroffene Paar nach hinreichender Information und Beratung schriftlich eingewilligt hat. Sind drei Behandlungszyklen ohne Erfolg geblieben, so ist eine erneute Einwilligung erforderlich; davor muss eine angemessene Bedenkfrist liegen.
- ² Die schriftliche Einwilligung des Paares ist auch für das Reaktivieren von konservierten Embryonen und imprägnierten Eizellen erforderlich.
- ³ Besteht bei einem Fortpflanzungsverfahren das erhöhte Risiko einer Mehrlingsschwangerschaft, so darf das Verfahren nur durchgeführt werden, wenn das Paar auch mit der Geburt von Mehrlingen einverstanden ist.

Art. 6 Information und Beratung

- ¹ Bevor ein Fortpflanzungsverfahren durchgeführt wird, muss die Ärztin oder der Arzt das betroffene Paar hinreichend informieren über:
 - a. die verschiedenen Ursachen der Unfruchtbarkeit;
 - b. das medizinische Verfahren sowie dessen Erfolgsaussichten und Gefahren;
 - c. das Risiko einer allfälligen Mehrlingsschwangerschaft;
 - d. mögliche psychische und physische Belastungen; und
 - e. die rechtlichen und finanziellen Aspekte.

- ² Im Beratungsgespräch ist in geeigneter Weise auch auf andere Möglichkeiten der Lebensgestaltung und der Erfüllung des Kinderwunsches hinzuweisen.
- ³ Zwischen dem Beratungsgespräch und der Behandlung muss eine angemessene Bedenkfrist liegen, die in der Regel vier Wochen dauert. Auf die Möglichkeit einer unabhängigen Beratung ist hinzuweisen.
- ⁴ Vor, während und nach der Behandlung ist eine psychologische Begleitung anzubieten.

Art. 6a Zusätzliche Informations- und Beratungspflichten

- ¹ Bevor ein Fortpflanzungsverfahren mit Untersuchung des Erbguts von Keimzellen oder Embryonen *in vitro* oder mit Auswahl von gespendeten Samenzellen zur Verhinderung der Übertragung einer schweren Krankheit durchgeführt wird, sorgt die Ärztin oder der Arzt zusätzlich zur Information und Beratung nach Artikel 6 für eine nichtdirektive, fachkundige genetische Beratung. Dabei muss das betroffene Paar hinreichend informiert werden über:
 - a. Häufigkeit, Bedeutung, Wahrscheinlichkeit des Ausbruchs und mögliche Ausprägungen der betreffenden Krankheit;
 - b. prophylaktische und therapeutische Massnahmen, die gegen diese Krankheit ergriffen werden können;
 - c. Möglichkeiten der Lebensgestaltung mit einem Kind, das von dieser Krankheit betroffen ist;
 - d. Aussagekraft und Fehlerrisiko der Untersuchung des Erbguts;
 - e. Risiken, die das Fortpflanzungsverfahren für die Nachkommen mit sich bringen kann;
 - f. Vereinigungen von Eltern von Kindern mit Behinderungen, Selbsthilfegruppen sowie Informations- und Beratungsstellen nach Artikel 24 des Bundesgesetzes vom 15. Juni 2018 über genetische Untersuchungen beim Menschen (GUMG).
- ² Die Beratung darf sich nur auf die individuelle und familiäre Situation des betroffenen Paares beziehen, nicht aber auf allgemeine gesellschaftliche Interessen.
- ³ Die Auswahl eines oder mehrerer Embryonen zur Übertragung in die Gebärmutter trifft die Ärztin oder der Arzt im Anschluss an ein weiteres Beratungsgespräch.
- ⁴ Die Beratungsgespräche sind von der Ärztin oder vom Arzt zu dokumentieren.

Art. 6b Anwendbare Bestimmungen des GUMG

Bei Fortpflanzungsverfahren mit Untersuchung des Erbguts von Keimzellen oder Embryonen *in vitro* sind folgende Bestimmungen des GUMG sinngemäss anwendbar:

- a. betreffend das Recht auf Information und das Recht auf Nichtwissen genetischer Daten: die Artikel 7 und 8 GUMG;
- b. betreffend die Vermeidung von Überschussinformationen im Rahmen der Durchführung der Untersuchungen: Artikel 9 GUMG;
- c. betreffend den Schutz von Proben und genetischen Daten, die Dauer ihrer Aufbewahrung und ihre Verwendung zu einem anderen Zweck: die Artikel 10–12 GUMG;
- d. betreffend den Umgang mit genetischen Daten bei Arbeits- und Versicherungsverhältnissen sowie in Haftpflichtfällen: die Artikel 39 Buchstabe b, 43 Absatz 3 und 45 GUMG.

Bundesgesetz vom 15. Juni 2018 über genetische Untersuchungen beim Menschen (SR 810.12)

Art. 7 Recht auf Information

- ¹ Die betroffene Person hat das Recht auf Mitteilung der aus einer genetischen oder pränatalen Untersuchung hervorgehenden Informationen.
- ² Einer anderen Person dürfen die Informationen aus einer genetischen oder pränatalen Untersuchung nur mitgeteilt werden, wenn die betroffene Person zugestimmt hat.

Art. 8 Recht auf Nichtwissen

Jede Person hat das Recht, die Kenntnisnahme von Informationen über ihr Erbgut ganz oder teilweise zu verweigern.

Art. 9 Vermeidung von Überschussinformationen

Bei der Durchführung von genetischen Untersuchungen muss die Entstehung von Überschussinformationen so weit als möglich vermieden werden.

Art. 10 Schutz von Proben und genetischen Daten

- ¹ Wer mit Proben umgeht oder genetische Daten bearbeitet, muss sie durch geeignete technische und organisatorische Massnahmen vor unbefugtem Umgang und unbefugter Bearbeitung schützen. Der Bundesrat kann die Anforderungen festlegen, insbesondere betreffend die Aufbewahrung.
- ² Im Übrigen richtet sich die Bearbeitung genetischer Daten nach den Datenschutzbestimmungen des Bundes und der Kantone.

Art. 11 Dauer der Aufbewahrung von Proben und genetischen Daten

- ¹ Proben und genetische Daten dürfen nur so lange aufbewahrt werden, wie dies erforderlich ist zur:
 - a. Durchführung der Untersuchung, einschliesslich der Qualitätssicherung;
 - b. Verwendung zu einem anderen Zweck;
 - c. Erfüllung kantonaler Vorschriften, insbesondere betreffend die Führung von Patientendossiers.
- ² Bei Untersuchungen nach Artikel 31 Absatz 2 sind die Proben und Daten spätestens zwei Jahre nach der Durchführung zu vernichten, es sei denn, die betroffene Person hat der Verwendung zu einem anderen Zweck zugestimmt oder der Anonymisierung nicht widersprochen.

Art. 12 Verwendung von Proben und genetischen Daten zu einem anderen Zweck

- ¹ Proben und genetische Daten dürfen in unverschlüsselter oder verschlüsselter Form nur zu einem anderen Zweck verwendet werden, wenn die betroffene Person nach hinreichender Aufklärung frei und ausdrücklich zugestimmt hat.
- ² Sie dürfen in anonymisierter Form zu einem anderen Zweck verwendet werden, wenn die betroffene Person vorgängig informiert wurde und der Anonymisierung nicht widersprochen hat.

Art. 27 Mitteilung von Überschussinformationen

- ¹ Die betroffene Person entscheidet, welche Überschussinformationen ihr mitgeteilt werden sollen.
- ² Ist die betroffene Person urteilsunfähig, so dürfen der zu ihrer Vertretung berechtigten Person Überschussinformationen nur mitgeteilt werden, wenn:
 - a. es zum Schutz der Gesundheit der urteilsunfähigen Person notwendig ist; oder
 - b. es sich um Informationen über eine schwere Erbkrankheit in der Familie oder über eine entsprechende Anlageträgerschaft handelt.
- ³ Bei pränatalen genetischen Untersuchungen dürfen Überschussinformationen nur mitgeteilt werden, wenn es sich um Informationen handelt über:
 - a. direkte Beeinträchtigungen der Gesundheit des Embryos oder Fötus; oder
 - b. eine schwere Erbkrankheit in der Familie oder eine entsprechende Anlageträgerschaft.

2. Abkürzungen

BBI	Bundesblatt
BV	Bundesverfassung der Schweizerischen Eidgenossenschaft vom 18. April 1999 (SR 101)
FMedG	Bundesgesetz vom 18. Dezember 1998 über die medizinisch unterstützte Fortpflanzung (Fortpflanzungsmedizingesetz; SR 810.11)
GUMG	Bundesgesetz vom 15. Juni 2018 über genetische Untersuchungen beim Menschen (SR 810.12)
IVF	In-vitro-Fertilisation
NEK	Nationale Ethikkommission
PGT	Preimplantation genetic testing (Präimplantationsdiagnostik, PID)
PGT-A	Preimplantation genetic testing for aneuploidies (Präimplantationsdiagnostik auf numerische Chromosomenaberrationen)
PGT-M	Preimplantation genetic testing for monogenic/single gene diseases (Präimplantationsdiagnostik auf Veranlagungen für monogenetisch bedingte Krankheiten)
PGT-SR	Preimplantation genetic testing for chromosomal structural rearrangements (Präimplantationsdiagnostik auf strukturelle Chromosomenaberrationen)
PID	Präimplantationsdiagnostik (Preimplantation Genetic Testing, PGT)
SR	Systematische Rechtssammlung des Bundes

Mitglieder

Dieses Dokument wurde von der Nationalen Ethikkommission im Bereich der Humanmedizin am 10. Februar 2022 einstimmig genehmigt. Mitglieder der Nationalen Ethikkommission im Bereich der Humanmedizin:

Präsidentin

Prof. Dr. iur. Andrea Büchler

Vizepräsident

Prof. Dr. theol. Markus Zimmermann

Mitglieder

Dr. phil. Christine Clavien, Prof. Dr. med. Samia Hurst, Prof. Dr. med. Dr. phil. Ralf Jox, Prof. Dr. med. Dipl. Soz. Tanja Krones, Dr. med. Roberto Malacrida, Prof. Dr. theol. Frank Mathwig, Dr. med. Benno Röthlisberger, Prof. Dr. iur. Bernhard Rütsche, Prof. Dr. Maya Zumstein-Shaha FAAN, Prof. Dr. iur. Brigitte Tag, PD Dr. med. Dorothea Wunder.

Grafik und Layout

Terminal8 GmbH, Monbijoustrasse 99, 3007 Bern

Geschäftsstelle

Geschäftsleitung

Dr. phil. Anna Zuber

Wissenschaftlicher Mitarbeiter

Dr. phil. Simone Romagnoli

Diese Richtlinien sind in deutscher, französischer und italienischer Sprache erschienen.
Die deutsche Version ist die Originalversion.

© 2022 Nationale Ethikkommission im Bereich der Humanmedizin, Bern
Abdruck unter Angabe der Quelle erwünscht.

Nationale Ethikkommission im Bereich der Humanmedizin, CH-3003 Bern
T +41 58 469 77 64
info@nek-cne.admin.ch
www.nek-cne.admin.ch