



Analyses cytogénétiques et moléculaires dans le domaine médical

Obligations des laboratoires dans le domaine médical

Fiche explicative obligations domaine médical

Etat : décembre 2022

Table des matières

1	Bases légales	2
2	Consentement éclairé (art. 5 et art. 6 LAGH)	2
3	Informations excédentaires (art. 9 LAGH et art. 19 OAGH)	2
4	Protection des échantillons et des données génétiques (art. 10 LAGH et art. 3 et art. 24 OAGH)	3
5	Acceptation de mandats (art. 20 OAGH)	4
6	Attribution d'un mandat (art. 21 et art. 22 OAGH)	5
7	Contrôles de qualité externes (art. 23 OAGH)	5
8	Conservation des échantillons, des enregistrements et des documents (art. 11 LAGH et art. 25 OAGH)	6
9	Obligation de signaler et rapport d'activité (art. 26 et art. 27 OAGH)	6
10	Droit en matière d'assurance-maladie	7
11	Ordonnance sur les dispositifs médicaux de diagnostic <i>in vitro</i>	7
	Annexe	9

1 Bases légales

Les laboratoires qui réalisent des analyses cytogénétiques ou moléculaires dans le domaine médical sont principalement soumis aux dispositions légales suivantes :

- Loi fédérale du 15 juin 2018 sur l'analyse génétique humaine (LAGH)¹
- Ordonnance du 23 septembre 2022 sur l'analyse génétique humaine (OAGH)²

En cas d'analyses cytogénétiques ou moléculaires sur des gamètes ou des embryons *in vitro* dans le cadre d'une méthode de procréation médicalement assistée, les dispositions suivantes s'appliquent de surcroît :

- Loi fédérale du 18 décembre 1998 sur la procréation médicalement assistée (LPMA)³
- Ordonnance du 4 décembre 2000 sur la procréation médicament assistée (OPMA)⁴

Autres législations contenant des dispositions applicables :

- Loi fédérale du 18 mars 1994 sur l'assurance-maladie (LAMal)⁵
- Ordonnance du DFI du 29 septembre 1995 sur les prestations dans l'assurance obligatoire des soins en cas de maladie (OPAS)⁶
- Loi fédérale du 19 juin 1992 sur la protection des données (LPD)⁷. La nouvelle loi sur la protection des données et la nouvelle ordonnance sur la protection des données (OPDo) ainsi que la nouvelle ordonnance sur les certifications en matière de protection des données (OCPD) entreront en vigueur le 1^{er} septembre 2023. Plus d'informations sur le site de l'Office fédéral de la justice : [Renforcement de la protection des données](#)⁸.
- Ordonnance du 1^{er} juillet 2020 sur les dispositifs médicaux (ODim)⁹
- Dispositions cantonales

2 Consentement éclairé (art. 5 et art. 6 LAGH)

Une analyse cytogénétique ou moléculaire ne peut être pratiquée que si la personne concernée a été suffisamment informée (type d'analyse, risques et atteintes, utilisation des échantillons et des données, etc.) et l'a librement et expressément acceptée.

Le professionnel de la santé qui demande l'analyse génétique se charge d'obtenir au préalable le consentement éclairé de la personne. Il sert d'intermédiaire entre le patient et le laboratoire médical. En général, ce dernier peut supposer que le professionnel de la santé n'a demandé l'analyse qu'après avoir obtenu l'accord de la personne. Naturellement, le laboratoire est libre de demander au professionnel de la santé une confirmation que la personne concernée a bien donné son accord.

3 Informations excédentaires (art. 9 LAGH et art. 19 OAGH)

La notion d'informations excédentaires est le terme générique utilisé pour tous les résultats qui ne sont pas recherchés lors de l'analyse mais que cette dernière révèle néanmoins, indépendamment de leur qualité et de leur pertinence. La littérature spécialisée en anglais utilise les termes d'*incidental findings* et d'*unsolicited findings*, qui décrivent bien la circonstance des résultats fortuits ou involontaires.

¹ RS 810.12

² RS 810.122.1

³ RS 810.11

⁴ RS 810.112.2

⁵ RS 832.10

⁶ RS 832.112.31

⁷ RS 235.1

⁸ www.bj.admin.ch > État & Citoyen > Projets législatifs en cours > Renforcement de la protection des données

⁹ RS 812.213

3.1 Principe : limiter les informations excédentaires (art. 9 LAGH)

En particulier lors du recours au séquençage à haut débit ou à une procédure de *microarray*, il faut veiller à éviter, dans la mesure du possible, de générer des informations excédentaires. Lorsque, dans le cadre de la réalisation d'une analyse génétique particulière, différentes méthodes sont à disposition et que l'une génère des informations excédentaires et l'autre non (ou dans une moindre mesure), il convient d'opter pour la seconde méthode. S'il est impossible d'éviter que des données excédentaires ne soient générées, par exemple dans le cadre du séquençage, il convient par la suite de limiter l'évaluation technique ou l'interprétation des séquences aux données pertinentes pour le but de l'analyse.

Le fait d'éviter de collecter des données génétiques non nécessaires découle déjà du principe de proportionnalité du droit de la protection des données.

3.2 Information sur la possible génération d'informations excédentaires (art. 19 OAGH)

S'il est impossible d'éviter qu'une analyse cytogénétique ou moléculaire ne génère des informations excédentaires, la personne concernée doit en être avisée lors de l'entretien d'information. C'est pourquoi le laboratoire doit indiquer au professionnel de la santé prescrivant les analyses celles qui sont susceptibles de générer des informations excédentaires. Il doit également préciser la nature de ces informations, si celle-ci est connue.

Le laboratoire peut transmettre ces informations sous une forme standardisée, par exemple en ajoutant une mention correspondante sur le formulaire de demande d'analyse. L'information doit également être garantie lors qu'une analyse est confiée à un autre laboratoire.

Si des informations excédentaires sont générées de manière inattendue, le laboratoire peut en aviser *a posteriori* le professionnel de la santé ayant prescrit l'analyse.

4 Protection des échantillons et des données génétiques (art. 10 LAGH et art. 3 et art. 24 OAGH)

4.1 Dispositif destiné à garantir la sécurité des données (art. 24 OAGH)

Les laboratoires sont tenus de mettre en place un dispositif pour garantir la sécurité de l'utilisation des échantillons et des données génétiques. Le dispositif doit indiquer la manière actuelle et concrète dont les mesures techniques et organisationnelles énumérées en [annexe](#) sont mises en œuvre.

Pour rester efficaces, les mesures visant à garantir la sécurité des données doivent être actualisées régulièrement et correspondre à l'état actuel de la technique. Le laboratoire peut faire l'objet d'une inspection visant à contrôler la mise en œuvre des mesures. Les mêmes dispositions s'appliquent par analogie aux échantillons.

4.2 Transmission à l'étranger

La LAGH prévoit que la personne concernée doit être informée des opérations relatives aux échantillons et aux données génétiques pendant et après l'analyse (art. 6, let. c, LAGH). Lorsque la réalisation de l'analyse génétique est confiée à un laboratoire à l'étranger, l'accord écrit de la personne est de surcroît nécessaire (art. 29 LAGH ; pour plus d'informations, se référer également au ch. 6.1.). Selon la législation suisse en matière de protection des données, les données et les échantillons de patients, y compris leurs données génétiques, peuvent être transmises uniquement si le pays concerné dispose d'une législation garantissant une protection adéquate dans ce domaine ou que les données peuvent être suffisamment protégées d'une autre manière. Les laboratoires cantonaux sont soumis à la législation de leur canton en matière de protection des données, laquelle prévoit des mécanismes similaires à ceux en vigueur à l'échelon fédéral. Le Préposé fédéral à la protection des données et à la

transparence (PFPDT) et les autorités cantonales tiennent une liste des pays garantissant un niveau de protection des données comparable à celui de la Suisse¹⁰.

Si un laboratoire souhaite transférer des données personnelles et des échantillons dans un pays sans protection des données adéquate (p. ex. les États-Unis), il est tenu, après avoir expliqué la situation à la personne concernée, de pseudonymiser les données – et d'en informer également la personne (art. 3, al. 2, let. d, LAGH).

En l'absence d'une législation étrangère assurant un niveau de protection correspondant aux exigences suisses, des données personnelles ne peuvent alors être communiquées à l'étranger que si d'autres garanties qui permettent de les sécuriser sont disponibles. Les garanties possibles, comme notamment la conclusion d'un contrat de protection des données, sont énumérées de manière exhaustive à l'art. 6, al. 2, let. a à g, LPD.

Selon une prise de position du PFPDT d'octobre 2020¹¹, les garanties contractuelles – notamment dans les échanges avec les États-Unis – pourraient s'avérer inefficaces en raison de la possibilité d'un accès officiel aux données personnelles. Il recommande que la protection des données soit assurée par des mesures techniques.

5 Acceptation de mandats (art. 20 OAGH)

Les laboratoires peuvent accepter les mandats des professionnels de la santé cités ci-après ou d'autres laboratoires ; en revanche, ils ne peuvent pas accepter de mandats de particuliers.

5.1 En Suisse

Les laboratoires peuvent accepter des mandats des professionnels de la santé suivants, qui sont habilités à prescrire une analyse génétique :

- médecins ;
- pharmaciens ;
- médecins-dentistes ;
- chiropraticiens.

Le laboratoire n'est en principe pas tenu de vérifier l'habilitation des professionnels de la santé à prescrire des analyses. Si un professionnel de la santé ne figurant pas sur la liste ci-dessus demande une analyse génétique dans le domaine médical, le laboratoire ne doit pas accepter le mandat.

Le laboratoire peut en outre accepter des mandats d'autres laboratoires médicaux spécialisés dans les domaines suivants : génétique médicale, chimie clinique, hématologie, immunologie, pathologie ou microbiologie.

5.2 À l'étranger

Un laboratoire ne peut accepter un mandat de l'étranger que lorsque celui-ci lui a été confié par un professionnel de la santé. Le professionnel concerné doit confirmer au laboratoire qu'il est habilité à prescrire ce type d'analyses dans son pays.

Il peut également accepter des mandats de laboratoires étrangers.

¹⁰ Pour la législation fédérale, consulter la [liste des États](#) du PFPDT sous : www.edoeb.admin.ch > Protection des données > Commerce et économie > Transmission à l'étranger

¹¹ [Prise de position](#) sur la transmission de données personnelles vers les États-Unis et d'autres États n'offrant pas un niveau adéquat de protection des données au sens de l'art. 6, al. 1, LPD, voir aussi sous le lien ci-dessus.

6 Attribution d'un mandat (art. 21 et art. 22 OAGH)

Un laboratoire peut charger un autre laboratoire situé en Suisse de réaliser une analyse cytogénétique ou moléculaire si cet autre laboratoire possède l'autorisation prévue par la LAGH.

Le laboratoire qui transmet le mandat doit au préalable indiquer au professionnel de la santé ayant prescrit l'analyse par quel laboratoire celle-ci sera effectuée.

Le laboratoire a aussi la possibilité d'externaliser certaines étapes à un fournisseur qualifié ; il n'est toutefois pas nécessaire que ce fournisseur dispose d'une autorisation au sens de la LAGH. Cette externalisation peut concerner une étape technique telle que le séquençage. Il importe d'informer au préalable et de manière transparente la personne concernée. Lorsque certaines étapes sont régulièrement externalisées, une mention correspondante peut être ajoutée sur le mandat.

Seuls les laboratoires disposant d'une autorisation peuvent procéder à l'interprétation finale, établir le rapport d'analyse et informer le professionnel de la santé ayant prescrit l'analyse.

6.1 Réalisation d'analyses à l'étranger (art. 29 LAGH et art. 28 OAGH)

Il est possible de confier des analyses cytogénétiques ou moléculaires à un laboratoire étranger uniquement si :

- celui-ci garantit une réalisation conforme à l'état de la science et de la technique ;
- celui-ci dispose d'un système de gestion de la qualité respectant les dispositions des normes ISO 15189 et ISO/IEC 17025 ;
- celui-ci est habilité à réaliser des telles analyses dans son pays ; et que
- la personne concernée a donné son accord écrit.

6.2 Information du professionnel de la santé à des fins d'information de la personne concernée

Lorsqu'un laboratoire transmet des échantillons ou des données génétiques à l'étranger, il doit indiquer au préalable au professionnel de la santé qui a prescrit l'analyse à quel laboratoire il confie le mandat. Si l'autre laboratoire se trouve dans un pays dont la législation ne garantit pas une protection des données adéquate, les échantillons et les données génétiques doivent être pseudonymisées.

Ces informations doivent être communiquées au professionnel de la santé qui a prescrit l'analyse afin qu'il puisse à son tour aviser la personne concernée et, si cette dernière accepte les conditions, obtenir son accord (cf. art. 29, al. d, LAGH).

7 Contrôles de qualité externes (art. 23 OAGH)

La qualité des analyses effectuées et l'interprétation des résultats doivent être assurées.

Sur la base des recommandations 9/2011 et 16/2016 de la Commission d'experts pour l'analyse génétique humaine (CEAGH)¹², l'OFSP a fixé des exigences correspondantes.

Des contrôles de qualité externes (EQC) doivent être effectués une fois par année pour toutes les analyses réalisées ou proposées par le laboratoire.

7.1 EQC spécifiques aux cas cliniques

- Dans le cadre des analyses qu'ils effectuent, les laboratoires doivent participer aux essais interlaboratoires spécifiques aux cas cliniques et proposés par les centres de contrôle de qualité

¹² Cf. www.bag.admin.ch/gumek de la Commission fédérale pour l'analyse génétique humaine (CFAGH) sous : Tâches et activité de la Commission > Documents > Recommandations

suisses et étrangers. Dans ce contexte, il faut alors considérer les EQC qui tiennent compte du contrôle de l'interprétation des résultats.

- Lors de l'utilisation du séquençage à haut débit, des EQC spécifiques au cas doivent également être effectués pour toutes les analyses. De plus, cette technologie doit être éprouvée par un EQC axé sur la méthodologie et la technique.

7.2 EQC alternatifs

- S'il n'existe pas d'offre spécifique au cas pour une analyse génétique donnée, les laboratoires doivent choisir d'autres méthodes de contrôle de qualité, ou alors des essais interlaboratoires axés sur la méthode. Le contrôle doit être documenté en détail.
- Pour ces méthodes alternatives, ils doivent privilégier, dans la mesure du possible, l'échange d'échantillons dans le cadre d'une comparaison entre laboratoires.
- Outre l'échange d'échantillons spécifique au cas, ils doivent également toujours effectuer un EQC axé sur la méthode, en particulier lors du séquençage à haut débit.

Vous trouverez sur www.bag.admin.ch/laboratoires-de-genetique > Assurance qualité une liste de centres de contrôle de la qualité internationaux.

8 Conservation des échantillons, des enregistrements et des documents (art. 11 LAGH et art. 25 OAGH)

Le matériel biologique prélevé pour une analyse génétique (échantillon) et les données ne doivent être conservés qu'aussi longtemps que l'exige le but de l'analyse. Le principe de proportionnalité prévu dans le droit de la protection des données s'applique.

Le laboratoire doit conserver les documents suivants pendant cinq ans pour garantir la qualité des analyses réalisées :

- les rapports d'analyse ;
- les enregistrements et les documents liés au système de gestion de la qualité ; et
- les enregistrements et les documents liés aux contrôles externes de la qualité.

Lorsque l'analyse est terminée et que les échantillons ou les données ne sont plus utilisés pour garantir la qualité, ils doivent être détruits. Il est possible de renoncer à la destruction lorsque la personne concernée a donné son accord pour une utilisation à une autre fin (p. ex. de recherche).

En ce qui concerne la conservation des données, des conditions particulières s'appliquent lors de l'utilisation du séquençage à haut débit : dans ce cas, la reproductibilité d'un résultat doit également être assurée. Les documents doivent alors être conservés de telle sorte que l'intégralité de l'analyse puisse être réalisée encore une fois. Il appartient au laboratoire de décider quels documents et données doivent être conservés à des fins de traçabilité.

9 Obligation de signaler et rapport d'activité (art. 26 et art. 27 OAGH)

9.1 Obligation de signaler

Le laboratoire doit signaler d'avance à l'OFSP :

- tout changement de chef de laboratoire ;
- tout changement de site ;
- l'extension de son activité aux analyses cytogénétiques ou moléculaires de gamètes ou d'embryons *in vitro* ;
- l'arrêt de son activité dans le domaine de la médecine génétique.

Il doit également signaler à l'OFSP dans un délai de 30 jours :

- toute modification concernant les fournisseurs à qui il a externalisé certaines étapes des analyses ;

- l'arrêt de son activité dans le domaine des analyses de gamètes ou d'embryons *in vitro*.

Pour signaler des changements ou apporter des compléments, veuillez utiliser le formulaire de demande d'autorisation dans le domaine médicale.

Le formulaire est disponible sur www.bag.admin.ch/laboratoires-de-genetique > Analyses cytogénétiques et moléculaires.

9.2 Rapport d'activité

À la fin du mois de juin, le laboratoire remet à l'OFSP un rapport d'activité couvrant l'année civile écoulée. Le rapport contient des informations sur les analyses réalisées ainsi que sur celles confiées à d'autres laboratoires ou à des fournisseurs externes. Il doit également renseigner sur les contrôles de qualité externes afin que l'OFSP puisse évaluer les mesures visant à garantir la qualité.

Une application en ligne est mise à la disposition des laboratoires pour la remise du rapport d'activité. L'OFSP communiquera les modalités au mois d'avril de chaque année.

Pour la remise du rapport, vous pouvez utiliser le formulaire de rapport d'activité dans le domaine médical.

Le formulaire est disponible sur www.bag.admin.ch/laboratoires-de-genetique > Analyses cytogénétiques et moléculaires.

10 Droit en matière d'assurance-maladie

Dans le domaine de l'assurance obligatoire des soins en cas de maladie (AOS), le principe dit de territorialité est appliqué. Ceci signifie que, en principe, seules les prestations obligatoires apportées en Suisse par des fournisseurs de prestations agréés seront remboursées. Font exception cependant les prestations qui ne peuvent pas être assurées en Suisse ainsi que les traitements d'urgence. Dans le domaine du diagnostic génétique médical, la liste des analyses¹³ énumère quelles analyses génétiques peuvent être également réalisées à l'étranger et sous quelles conditions. Actuellement, cette réglementation d'exception s'applique en particulier aux analyses qui ne peuvent pas être effectuées en Suisse, visant à mettre en évidence des maladies rares (*orphan diseases*).

11 Ordonnance sur les dispositifs médicaux de diagnostic *in vitro*

La nouvelle ordonnance sur les dispositifs médicaux de diagnostic *in vitro* (ODiv)¹⁴ est entrée en vigueur le 26 mai 2022.

Tout fabricant de diagnostic *in vitro* (DIV), à l'exception du DIV pour les études de performance, doit désormais disposer d'un système de gestion de la qualité. De nouvelles exigences s'appliquent en outre aux dispositifs produits et utilisés dans des établissements de santé (DIV en interne) : ceux-ci sont soumis aux exigences fondamentales en matière de sécurité et de performance prévues à l'annexe 1 du Règlement (RDIV-UE) relatif aux dispositifs médicaux de diagnostic *in vitro*¹⁵.

En outre, une déclaration et des documents doivent être établis conformément à l'art. 9, al. 2, lVDV en relation avec l'art. 5, al. 5, let. f et let. g RDIV-UE.

Bei Laboratorien, die selbst entwickelte Analyseverfahren anwenden (DIV en interne), müssen die Herstellung und die Verwendung der Produkte im Rahmen geeigneter Qualitätsmanagementsysteme erfolgen. Pour les laboratoires qui utilisent des méthodes d'analyse développées en interne (DIV en interne), la production et l'utilisation des produits doivent se faire dans le cadre de systèmes de gestion de la qualité appropriés.

¹³ Cf. www.bag.admin.ch/la

¹⁴ RS 812.219

¹⁵ Règlement (UE) 2017/746 du Parlement européen et du Conseil du 5 avril 2017 relatif aux dispositifs médicaux de diagnostic *in vitro* et abrogeant la directive 98/79/CE et la décision 2010/227/UE de la Commission.

En ce qui concerne les DIV en interne, il n'est plus nécessaire de faire appel à un organe d'évaluation de la conformité. A la place une obligation de déclaration s'applique à présent pour tous les dispositifs. Cette obligation vaut aussi pour les tests génétiques produits par les établissements de santé à compter du 1^{er} janvier 2025. Pour plus d'informations, consulter le site Internet de [Swissmedic](#) > Réglementation des dispositifs médicaux.

Contact :

Office fédéral de la santé publique

Division Biomédecine

3003 Berne

genetictesting@bag.admin.ch

www.bag.admin.ch/laboratoires-de-genetique

Annexe

Mesures techniques et organisationnelles destinées à garantir la sécurité de l'utilisation des échantillons et des données génétiques

Afin de garantir la sécurité de l'utilisation des échantillons et des données génétiques, le laboratoire doit prendre les mesures techniques et organisationnelles suivantes :

1. Accès aux locaux

1.1. L'accès aux locaux et aux alentours du laboratoire, y compris les bureaux et le local des serveurs, doit être réservé à des personnes autorisées. L'entrée et la sortie des personnes non titulaires d'une autorisation sont surveillées. Le motif et le moment de l'entrée et de la sortie sont consignés.

1.2 Les personnes titulaires uniquement d'une autorisation d'accès à titre exceptionnel sont informées des règles de conduite et de confidentialité du laboratoire.

1.3 Les droits d'accès aux locaux sont tenus à jour.

2. Accès aux données et aux échantillons

2.1 Le laboratoire protège les données d'un accès non autorisé au moyen d'une pseudonymisation et de contrôles d'accès. Le choix de la méthode de pseudonymisation doit tenir compte de la durée de conservation des données génétiques.

2.2 Les droits d'accès aux échantillons et aux données génétiques sont tenus à jour.

3. Personnel

Le laboratoire définit, consigne par écrit et communique les responsabilités, les attributions et les relations de travail au sein de l'organisation.

4. Information et formation destinées aux collaborateurs

4.1 Tous les collaborateurs ont facilement accès aux règles concernant la sécurité de l'utilisation des échantillons et des données génétiques.

4.2 Les collaborateurs bénéficient de formations régulières sur la sécurité de l'utilisation des échantillons et des données génétiques et sont informés des changements importants en la matière.

5. Documentation de l'activité et traçabilité des modifications

5.1 Les activités du laboratoire ayant trait à un résultat d'analyse, à un rapport d'analyse ou à d'autres informations déterminantes sont enregistrées.

5.2 Ces enregistrements mentionnent l'identité des personnes responsables de l'activité de laboratoire concernée, de l'analyse des échantillons et des données génétiques ainsi que des résultats. Ils incluent la date de l'activité de laboratoire concernée et du contrôle.

5.3 La traçabilité des modifications apportées à ces enregistrements est assurée, y compris l'identité de la personne qui a effectué la modification et la date à laquelle celle-ci a été effectuée.

5.4 Le laboratoire assure l'étiquetage, la conservation, la protection, la sauvegarde, l'archivage, le délai de conservation et la destruction des enregistrements et des échantillons; il doit également veiller à ce que les enregistrements et échantillons puissent être facilement retrouvés.

6. Garantie de la confidentialité des données génétiques

Avant d'introduire dans un laboratoire des systèmes visant à traiter des données génétiques, et notamment à les saisir, à les enregistrer, à les conserver ou à les communiquer, le laboratoire évalue le fonctionnement et les faiblesses de ces systèmes.

7. Gestion des risques

Le laboratoire identifie, analyse et évalue les risques potentiels découlant d'opérations relatives aux échantillons et aux données génétiques. Il applique des mesures pour réduire, pallier et surveiller les risques.

8. Incidents de sécurité

8.1 Le laboratoire prend les dispositions techniques et organisationnelles nécessaires pour déceler, analyser et évaluer les incidents de sécurité. En se fondant sur ces dispositions, il définit et met en œuvre les mesures requises.

8.2 Il documente les incidents de sécurité.