

Dépistage génétique

Conditions et procédure d'octroi de l'autorisation

Fiche explicative dépistage

Etat : décembre 2022

1 Généralités

Le dépistage génétique, tel qu'il est défini dans la loi fédérale sur l'analyse génétique humaine (LAGH, RS 810.12), est une procédure proposée de manière systématique à l'ensemble de la population ou à un groupe déterminé de personnes au sein de celle-ci, sans qu'il existe des raisons de présumer que les caractéristiques recherchées existent chez ces personnes, afin de détecter à un stade précoce des maladies ou des facteurs de risque. La détection d'une maladie à un stade préclinique et l'instauration rapide d'un traitement ou de mesures prophylactiques augmentent l'efficacité de celui-ci, améliorant ainsi le pronostic et donc la qualité de vie.

Le dépistage génétique se différencie du dépistage habituel par le fait qu'il permet non seulement la détection précoce d'une maladie, mais aussi la détection d'une prédisposition génétique à une maladie avant l'apparition de symptômes.

2 Dépistage génétique

Le dépistage néonatal, introduit en Suisse en 1965 et constamment élargi depuis, est pour l'instant le seul dépistage génétique qui existe dans notre pays. Pratiqué chez quasiment tous les nouveau-nés, il consiste, pour le personnel médical, à prélever au niveau du talon du nourrisson quelques gouttes de sang, puis à envoyer le prélèvement au laboratoire de dépistage néonatal de l'hôpital pour enfants de l'Université de Zurich. Les troubles métaboliques et hormonaux actuellement dépistés sont les suivants¹ :

- phénylcétonurie (PCU),
- hypothyroïdie,
- déficit en déshydrogénase de l'acyl-CoA à chaîne moyenne (MCAD),
- syndrome adréno-génital
- galactosémie,
- déficit en biotinidase,
- mucoviscidose (1.1.2011),
- maladie du sirop d'érable (1.11.2014),
- acidémie glutarique type 1 (1.11.2014),
- immunodéficience combinée sévère (SCID) et lymphopénie T sévère (1.1.2019).

Pratiquement tous les pays occidentaux proposent des analyses dans le cadre du dépistage néonatal. Mais le spectre des maladies recherchées et le nombre d'analyses varient considérablement (entre 1 et 35 dans les pays européens). Selon un article récemment publié², ce nombre est également très

¹ www.neoscreening.ch > Maladies

² Loeber, J.G.; et al. Neonatal Screening in Europe Revisited: An ISNS Perspective on the Current State and Developments Since 2010. Int. J. Neonatal Screen. 2021, 7, 15. <https://doi.org/10.3390/ijns7010015>

variable dans les pays limitrophes de la Suisse : 19 en Allemagne, 6 en France, 26 en Autriche et 35 en Italie (y compris les offres régionales et les programmes pilotes).

3 Base juridique du dépistage

Le dépistage génétique est réglé à l'art. 30 de la loi sur l'analyse génétique humaine (LAGH). Il ne peut être effectué que si un programme de dépistage a été établi et autorisé par l'Office fédéral de la santé publique (OFSP). Ce programme doit montrer :

- qu'il existe un traitement précoce ou des mesures prophylactiques ;
- qu'il est prouvé que la méthode d'analyse fournit des résultats fiables ;
- qu'un conseil génétique adéquat est offert ;
- que le dépistage est assuré pendant une durée adéquate.

Le dépistage génétique de maladies pour lesquelles il n'existe ni thérapie ni prophylaxie, ou qui ne sert qu'à déterminer l'existence d'un gène pathologique chez une personne en bonne santé (porteur sain), n'est pas autorisé.

Le conseil génétique obligatoire peut être adapté aux circonstances du dépistage (art. 30, al. 3, let. b, LAGH) ; un conseil individuel et complet avant l'analyse n'est pas toujours nécessaire dans ce cadre. Le programme de dépistage doit préciser les points à aborder durant le conseil et sous quelle forme celui-ci doit avoir lieu. Selon la situation, il peut être utile de fournir une brochure d'information avant d'effectuer l'analyse.

3.1 Consentement (art. 5 LAGH)

Un dépistage génétique ne peut être effectué qu'avec le consentement libre et éclairé de la personne concernée (ou de son représentant légal si la personne concernée est incapable de discernement, dans le cas des nouveau-nés par exemple). Le consentement ne doit pas nécessairement être écrit et peut être révoqué à tout moment.

3.2 Information (art. 6 LAGH)

Avant la réalisation du dépistage, la personne concernée doit notamment être informée sur :

- le but, le type et la pertinence de l'analyse ;
- les risques et les répercussions physiques et psychiques liés à l'analyse ;
- les opérations relatives aux échantillons et aux données génétiques.

3.3 Droit de ne pas être informé (art. 8 LAGH)

Toute personne peut refuser de prendre connaissance du résultat d'un test. Ce droit de ne pas être informé doit aussi être garanti dans le cadre d'un dépistage.

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

Quiconque utilise des échantillons ou traite des données génétiques doit les protéger de toute utilisation ou de tout traitement non autorisés au moyen de mesures techniques et organisationnelles appropriées.

Cette protection est notamment assurée au moyen des mesures suivantes :

- la limitation du traitement des données génétiques aux personnes qui ont besoin des données pour accomplir leurs tâches ;
- l'enregistrement de l'ensemble des processus de traitement des données qui permettent de garantir la traçabilité ;
- la transmission sécurisée des données génétiques ;
- la pseudonymisation des données génétiques lorsque ces dernières sont transférées vers un pays dont la législation n'assure pas un niveau de protection adéquat.

Pour veiller à leur mise en œuvre judicieuse, les mesures doivent être déterminées et mises à jour sur

la base d'une évaluation des risques et des connaissances techniques les plus récentes.

Le traitement des données génétiques est soumis, d'une part, au secret professionnel (art. 321 et 321^{bis} du code pénal) et, d'autre part, aux dispositions fédérales et cantonales relatives à la protection des données.

3.5 Analyses génétiques sur des personnes incapables de discernement (art. 16 LAGH)

Une analyse génétique sur une personne incapable de discernement, notamment les enfants, ne peut être pratiquée que si la protection de sa santé l'exige.

Les analyses génétiques effectuées dans le cadre d'un dépistage doivent aussi satisfaire à cette condition. De ce fait, un dépistage chez les enfants n'est pas autorisé s'il a pour objectif de détecter une maladie qui ne se manifeste qu'à l'âge adulte et pour laquelle il n'existe ni thérapie ni prophylaxie dans l'enfance. La recherche de caractéristiques ne relevant pas de l'état de santé n'est pas non plus autorisée chez les personnes incapables de discernement.

En dehors d'un programme de dépistage autorisé, les diagnostics présymptomatiques de maladies ne peuvent être effectués qu'au cas par cas chez les nouveau-nés³.

3.6 Durée de conservation des échantillons et des données génétiques (art. 11 LAGH)

Le matériel biologique prélevé en vue d'un dépistage génétique (échantillon) ne peut être réutilisé qu'aux fins auxquelles la personne (ou son représentant légal) a consenti.

Le principe de la finalité du traitement conformément au droit de la protection des données s'applique. Autrement dit, les échantillons et les données génétiques ne peuvent être conservés qu'aussi longtemps que l'exige la réalisation de l'analyse, y compris l'assurance qualité.

Lorsque l'analyse est terminée et que les échantillons et les données ne sont plus utilisés aux fins de l'assurance qualité, ils doivent être détruits, à moins que la personne concernée ait donné son consentement pour une utilisation à une autre fin (p. ex. recherche).

4 Dépistage soumis à autorisation

Un dépistage génétique au sens de la LAGH est une analyse génétique présymptomatique ou, du moins, sert à la détection précoce d'une maladie. Il ne relève du champ d'application de l'art. 30 LAGH que s'il s'agit d'une analyse génétique au sens de l'art. 3, let. a, LAGH, c'est-à-dire d'une analyse cytogénétique ou moléculaire ou de toute autre analyse de laboratoire visant directement à obtenir des informations sur les caractéristiques du patrimoine génétique. Les « autres analyses de laboratoire » sont des tests qui, s'ils servent effectivement à mettre en évidence de telles caractéristiques, ne peuvent cependant pas être classés parmi les analyses moléculaires sur des protéines (cf. figure 1)

En vertu de l'art. 28 LAGH, les analyses cytogénétiques et moléculaires sont toujours soumises à autorisation, de même que les autres analyses de laboratoire lorsqu'elles sont pratiquées dans le cadre d'un dépistage génétique.

³ Voir www.ofsp.admin.ch > Médecine & recherche > Tests génétiques et diagnostic prénatal (rubrique Documents) : Offres de screenings pour les nouveau-nés

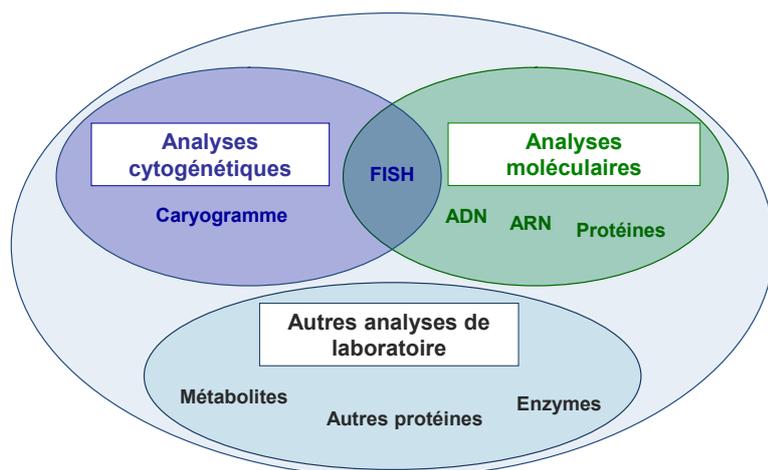


Figure 1. Représentation graphique de l'art. 3, let. a, LAGH (*analyses génétiques : analyses cytogénétiques et moléculaires effectuées dans le but de déterminer les caractéristiques du patrimoine génétique et toutes les autres analyses de laboratoire qui visent à obtenir de manière directe ces mêmes informations*)

Bien que des examens comme le test du premier trimestre et les échographies soient systématiquement proposés, ils ne constituent pas un dépistage au sens de la LAGH et ne nécessitent donc pas d'autorisation. Il s'agit de surveillance prénatale des risques et non pas d'analyses génétiques au sens de l'art. 3, let. a, LAGH.

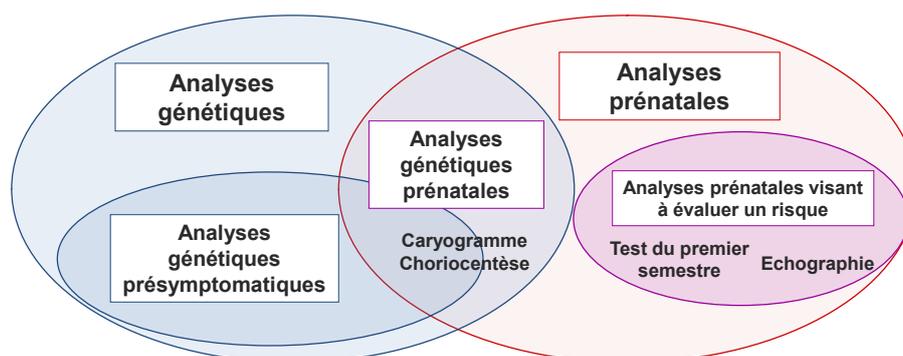


Figure 2. Représentation graphique de l'art. 3, let. a, LAGH (*analyses génétiques*), let. e (*analyses génétiques présymptomatiques*), let. f (*analyses prénatales*), let. g (*analyses génétiques prénatales*) et let. h (*analyses prénatales visant à évaluer un risque*). Seul le domaine des analyses génétiques est soumis à autorisation pour la réalisation d'un dépistage génétique.

Le dépistage des troubles auditifs chez le nouveau-né, proposé systématiquement en Suisse, ne constitue pas non plus une analyse génétique au sens de la LAGH, parce que le test ne vise que la détection précoce de la surdité et non pas son origine génétique éventuelle. L'analyse de porteurs sains de maladies autosomiques récessives ne peut pas être effectuée dans le cadre d'un dépistage génétique car il n'existe pas, dans ce cas, de traitement précoce ou de prophylaxie.

5 Procédures d'autorisation pour la réalisation d'un dépistage

5.1 Demande (art. 31 OAGH)

Pour obtenir l'autorisation de réaliser un dépistage génétique, il faut soumettre une demande à l'OFSP. Cette demande doit comprendre :

- le programme de dépistage prévu ;
- les données relatives à la personne qui dépose la demande ;
- le nom et l'adresse professionnelle d'une personne responsable ainsi que des informations sur ses compétences professionnelles ;
- l'indication de l'organisation chargée de réaliser le dépistage.

L'OFSP met à disposition un formulaire de demande correspondant⁴.

Avant d'octroyer l'autorisation, l'OFSP consulte la Commission d'experts pour l'analyse génétique humaine (CEAGH) et, si nécessaire, la Commission nationale d'éthique dans le domaine de la médecine humaine (CNE).

L'autorisation peut être temporaire.

5.2 Adaptation du programme de dépistage et obligation de signaler (art. 33 et 34 OAGH)

Le titulaire de l'autorisation doit adapter le programme de dépistage si cela s'avère nécessaire pour des raisons importantes ayant trait au contenu ou à l'organisation.

Le titulaire de l'autorisation doit signaler d'avance à l'OFSP :

- toute modification importante du programme de dépistage ;
- tout changement d'organisation mandatée pour la réalisation du dépistage ;
- tout changement de personne responsable.

5.3 Rapport (art. 35 OAGH)

Le titulaire de l'autorisation établit une fois par année un rapport à l'intention de l'OFSP sur la réalisation du dépistage. Le rapport comprend notamment :

- des données statistiques sur les paramètres de réussite du dépistage ;
- des indications concernant les incidents particuliers.

Le titulaire de l'autorisation établit tous les cinq ans un rapport pour l'OFSP sur les cinq dernières années civiles. Ce rapport doit décrire en détail les enseignements tirés des données obtenues. Tous les rapports quinquennaux sont disponibles sur le site Internet de l'OFSP.

La fin d'un dépistage génétique doit être communiquée à l'OFSP dans un délai de 30 jours. En cas d'interruption, le délai est ramené à 15 jours, et les motifs de l'interruption doivent être indiqués dans la communication. Le rapport, établi dans les six mois après la fin ou l'interruption du dépistage, contient notamment les points suivants:

- un récapitulatif des résultats obtenus sur la durée totale du dépistage, ainsi que les conclusions qui en ont été tirées ;
- des indications quant aux mesures prises en raison du dépistage ;
- des recommandations établies sur la base du dépistage.

5.4 Suspension et retrait ou suppression (art. 36 OAGH)

L'OFSP peut suspendre ou retirer l'autorisation lorsque :

- les conditions liées à l'autorisation ne sont plus remplies ;
- les obligations de signaler ou de faire rapport ne sont plus respectées ; ou
- de nouvelles connaissances scientifiques le requièrent.

À noter que l'approbation préalable de l'OFSP est nécessaire avant toute modification importante du programme de dépistage, notamment si elle concerne la procédure d'analyse, le paramètre de mesure ou le groupe de population auquel l'analyse est proposée.

5.5 Analyses cytogénétiques ou moléculaires

Si la méthode du dépistage consiste en une analyse cytogénétique ou moléculaire, le laboratoire qui veut réaliser le test a besoin d'une autorisation supplémentaire de l'OFSP pour effectuer de telles

⁴ Voir site www.bag.admin.ch/laboratoires-de-genetique sous Documents > Informations & formulaires

analyses chez l'homme (art. 28 LAGH).

Les analyses cytogénétiques au sens de la LAGH sont des tests effectués dans le but de déterminer le nombre et la structure des chromosomes (art. 3, let. b) ; les analyses moléculaires, elles, sont réalisées dans le but de déterminer la structure moléculaire des acides nucléiques ainsi que du produit direct du gène (analyses de protéines, p. ex.) (art. 3, let. c).

Les informations concernant les exigences à remplir pour obtenir une autorisation ainsi que la procédure sont disponibles sur www.bag.admin.ch/laboratoires-de-genetique > Demandes & autorisations concernant l'analyse génétique.

L'autorisation de réaliser des analyses cytogénétiques ou moléculaires doit obligatoirement être octroyée avant celle du dépistage.

5.6 Financement du dépistage

L'autorisation de réaliser un dépistage génétique permet de proposer et d'effectuer l'analyse génétique concernée. La réalisation du dépistage doit être garantie pour une durée adéquate (art. 30, al. 2, let. d, LAGH). Des ressources financières et humaines sont donc nécessaires.

Tous les dépistages autorisés jusqu'ici sont pris en charge par l'assurance obligatoire des soins (AOS). Le financement ne doit cependant pas obligatoirement passer par celle-ci ; d'autres agents payeurs peuvent prendre en charge le dépistage, à condition que cela n'entraîne pas de conflit d'intérêts. Quand la prise en charge par l'AOS est souhaitée, il faut en plus déposer deux demandes auprès de l'unité de direction Assurance-maladie et accidents de l'OFSP⁵, qui reprennent alors les indications déjà fournies pour l'autorisation du dépistage.

6 Informations complémentaires

- Recommandation 4/2009 de la CEAGH concernant les conditions requises aux demandes pour effectuer des dépistages. Voir sur le site www.bag.admin.ch/gumek sous Documents > Recommandations.
- [UK Screening Portal](#)⁶ - *Criteria for appraising the viability, effectiveness and appropriateness of a screening programme.*
- Wilson JMG, Jungner G. Principles and practice of screening for disease, Genève; OMS; 1968⁷.
- Petros, M. Revisiting the Wilson-Jungner criteria. *Genetics in Medicine* 14, 129 (2012)⁸.
- Grosse SD, Rogowski WH, Ross LF, Cornel MC, Dondorp WJ, Khoury MJ. *Population Screening for Genetic Disorders in the 21st Century: Evidence, Economics, and Ethics.* *Public Health Genomics* 2010; 13:106-115⁹.

⁵ Des informations sur le financement des tests de dépistage par l'AOS en tant qu'analyses sont disponibles sous : www.ofsp.admin.ch > Assurances > Assurance-maladie > Désignation des prestations > Processus de demande > Demande d'admission dans la liste des analyses ; pour des informations sur les prestations médicales, voir : www.ofsp.admin.ch > Assurances > Assurance-maladie > Désignation des prestations > Processus de demande pour prestations générales

⁶ www.gov.uk > Health and social care > Health improvement

⁷ http://apps.who.int/iris/bitstream/10665/37650/17/WHO_PHP_34.pdf

⁸ <https://doi.org/10.1038/gim.0b013e31823331d0>

⁹ <https://doi.org/10.1159/000226594>

Contact :

Office fédéral de la santé publique

Division Biomédecine

3003 Berne

genetictesting@bag.admin.ch

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