



Schweizerische Eidgenossenschaft
Confédération suisse
Confederazione Svizzera
Confederaziun svizra

Eidgenössische Kommission für genetische Untersuchungen beim Menschen
Commission fédérale pour l'analyse génétique humaine
Commissione federale per gli esami genetici sull'essere umano
Federal Commission on Human Genetic Testing

Rapport d'activité de la Commission fédérale pour l'analyse génétique humaine

CFAGH 2020

Berne, le 10 août 2021

Commission fédérale pour l'analyse génétique humaine (CFAGH)
c/o Office fédéral de la santé publique
CH-3003 Berne

gumek@bag.admin.ch
<http://www.bag.admin.ch/gumek>

Avant-propos de la présidente

Pendant l'année sous revue, l'actualité mondiale a été dominée par la pandémie de COVID-19. La Commission fédérale pour l'analyse génétique humaine (CFAGH) a, elle aussi, ressenti les effets de cette crise. Elle a dû annuler deux séances au dernier moment et tenir une de ses quatre autres séances de manière virtuelle. En dépit de cette situation extraordinaire, elle a pu poursuivre plusieurs projets en lien avec la génétique médicale et sa réglementation.

Doit d'abord être mentionnée la participation à la procédure de consultation concernant la révision de l'ordonnance sur l'analyse génétique humaine et de l'ordonnance sur l'établissement de profils d'ADN en matière civile et administrative. Cette révision est nécessaire en raison de la révision de loi adoptée en 2018. Dans une prise de position détaillée, la CFAGH a identifié de nombreux aspects qui devraient être revus en profondeur, notamment les dispositions relatives à la prescription d'analyses génétiques dans le domaine médical.

L'audition consacrée à la thématique de la pharmacogénétique, qui a permis de recueillir l'avis de cinq experts travaillant en Suisse, a été un moment instructif et enrichissant. L'échange a mis en évidence le potentiel, les idées fausses, les difficultés et les obstacles liés à l'utilisation des analyses pharmacogénétiques avant ou pendant la pharmacothérapie.

La CFAGH s'est en outre longuement penchée sur la thématique du dépistage. Convaincue que la réglementation actuelle atteint ses limites pour l'ensemble des parties (fournisseurs de prestations, requérants, patients, population, autorités) et ne parviendra pas à suivre les évolutions à venir, la commission a synthétisé ses réflexions dans un document intitulé « Le moment est venu d'élaborer une stratégie nationale de dépistage », rédigé à l'intention de M^{me} Andrea Arz de Falco, vice-directrice de l'Office fédéral de la santé publique (OFSP). Les programmes de dépistage sont, en effet, de plus en plus répandus et intégrés à la pratique clinique quotidienne : d'une part, leur utilisation ne se limite pas aux maladies rares, mais concerne également des maladies fréquentes ; d'autre part, l'éventail des paramètres, des méthodes de test, des indications, des modalités et des problématiques ne cesse de s'étendre. La CFAGH ne pouvait par contre pas prévoir qu'en raison de la pandémie de COVID-19, le terme de « dépistage » deviendrait omniprésent dans la sphère familiale et sur les plateaux de télévision, donnant souvent lieu à des discussions de comptoir.

Enfin, lors de la première séance de la nouvelle législature 2020-2023, qui s'est tenue peu de temps avant le déclenchement de la pandémie, les huit membres réélus de la CFAGH ont eu la chance de pouvoir accueillir en personne leurs quatre collègues nouvellement élus par le Conseil fédéral en décembre 2019 et de faire ainsi leur connaissance. Ces nouveaux membres remplacent ceux qui ont quitté leurs fonctions à la fin de l'année 2019.

La CFAGH ne manque pas de travail. Nous nous réjouissons de poursuivre notre activité dans une nouvelle composition, mais avec le même enthousiasme qu'auparavant.

Pr ém. Sabina Gallati, présidente

1 Mandat et bases légales

La CFAGH est une commission extraparlamentaire chargée d'émettre des recommandations dans son domaine de compétence et de conseiller diverses instances. Elle conseille notamment le Conseil fédéral lors de la publication d'ordonnances d'exécution relatives à la loi sur l'analyse génétique humaine (LAGH ; RS 810.12), les autorités fédérales et cantonales dans le cadre de son application ainsi que les spécialistes en génétique médicale.

La base légale de la CFAGH figure à l'art. 35 LAGH, qui exige la mise en place d'une commission et en précise les tâches. Les art. 30 à 35 de l'ordonnance sur l'analyse génétique humaine (OAGH ; RS 810.122.1) en règlent la composition et l'organisation.

La commission remet chaque année un rapport d'activité au Conseil fédéral.

2 Composition et structure de la commission

2.1 Composition

En vertu de l'art. 30 OAGH, la CFAGH se compose de médecins qui prescrivent des analyses génétiques et de spécialistes des domaines suivants : génétique médicale, analyses de génétique médicale, médecine du travail, assurance de la qualité, recherche dans le domaine de la génétique médicale et établissement de profils d'ADN.

Les membres et le président de la commission sont nommés par le Conseil fédéral pour une période de quatre ans. Le 14 février 2007, celui-ci a institué la CFAGH et nommé ses membres. En décembre 2019, il a confirmé la nomination de huit membres pour quatre années supplémentaires et a nommé jusqu'à la fin de la législature en décembre 2023 quatre nouvelles personnes pour succéder aux quatre membres sortants.

Présidente

Pr em. Sabina Gallati, professeur extraordinaire en génétique humaine, spécialiste en analyses de génétique médicale FAMH, consultant senior de l'Hôpital cantonal d'Aarau, co-responsable de la médecine génomique, Hirslanden Precise SA, Zurich.

Membres

- Pr Matthias Baumgartner, spécialiste en pédiatrie, professeur ordinaire en maladies du métabolisme, directeur du centre de recherche pour l'enfant, responsable du service des maladies du métabolisme, responsable Dépistage néonatal Suisse, Clinique pédiatrique universitaire, Zurich ;
- Dr Pierluigi Brazzola, spécialiste en pédiatrie FMH, chef du service d'hémo-oncologie pédiatrique, Hôpital régional S. Giovanni de Bellinzona ;
- Pr Jacques Fellay, spécialiste en infectiologie, Head of Precision Medicine Unit, CHUV Lausanne, professeur associé, EPFL School of Life Sciences, Co-Director, Health2030 Genome Center, Geneva, Group Leader, Swiss Institute of Informatics, Lausanne ;
- Dr Siv Fokstuen, PD, spécialiste en médecine génétique, médecin adjointe agrégée, Service de génétique médicale, Hôpitaux universitaires de Genève ;
- Dr Angelika Hammerer-Lercher, spécialiste FAMH en médecine de laboratoire, branche principale chimie clinique, branche principale hématologie et branche secondaire immunologie clinique, médecin-chef et directrice de l'Institut pour la médecine de laboratoire, Hôpital cantonal d'Aarau ;

- Pr Karl Heinimann, spécialiste en médecine génétique, spécialiste FAMH en médecine de laboratoire génétique médicale, directeur médical adjoint en génétique médicale, directeur du laboratoire de génétique moléculaire, Hôpital universitaire de Bâle ; groupe de recherche en génomique humaine, Centre d'enseignement et de recherche, Département de biomédecine, Université de Bâle ;
- Pr Wolfram Jochum, spécialiste en pathologie, spécialiste en pathologie moléculaire, spécialiste en neuropathologie, médecin-chef, Institut de pathologie, Hôpital cantonal de Saint-Gall ;
- Dr Adelgunde Kratzer, généticienne forensique SSML, responsable du Département de génétique forensique, Institut de médecine légale de l'Université de Zurich, responsable adjointe du Service de coordination ADNS de la banque de données fédérale, Institut de médecine légale de l'Université de Zurich ;
- Dr Thierry Nospikel, spécialiste FAMH en médecine de laboratoire, génétique médicale, responsable technique de laboratoire génétique, laboratoire de diagnostic moléculaire et génomique, Hôpitaux Universitaires de Genève (HUG) ;
- Pr Nicole Probst-Hensch, professeur ordinaire en médecine sociale et préventive, directrice du Service d'épidémiologie des maladies chroniques, Institut tropical et de santé publique suisse, Université de Bâle ;
- Dr Dorothea Wunder, spécialiste en gynécologie et obstétrique et en endocrinologie gynécologique et médecine de la reproduction, Centre de procréation médicalement assistée et d'endocrinologie gynécologique, Lausanne.

2.2 Séances

La commission a tenu quatre séances plénières en 2020, dont une par Skype.

Elle a en outre pu traiter et régler de nombreux dossiers par voie électronique.

2.3 Secrétariat

La CFAGH est soutenue sur le plan technique et administratif par un secrétariat rattaché à l'OFSP et subordonné à la présidente.

M^{me} Cristina Benedetti, titulaire d'un diplôme fédéral de pharmacien et d'un MPH, travaille à 80 % comme secrétaire scientifique de la commission.

3 Activité

3.1 Recommandations et prises de position

La CFAGH n'a pas élaboré de recommandation pendant la période sous revue, car elle n'a reçu aucune demande correspondante.

3.2 Prises de position relatives à des projets législatifs

Durant la période sous revue, la CFAGH a pris position sur un projet.

Procédure de consultation concernant la révision de l'ordonnance sur l'analyse génétique humaine (OAGH) et de l'ordonnance sur l'établissement de profils d'ADN en matière civile et administrative (OACA)

Après l'adoption de la révision totale de la LAGH par le Parlement en juin 2018, l'administration a entrepris les travaux de révision de l'OAGH et de l'OACA. Les deux projets d'ordonnances ont été mis en consultation pendant l'année sous revue.

La CFAGH considère que plusieurs aspects du projet d'OAGH doivent être revus en profondeur. Ses principales critiques sont résumées dans ce qui suit.

La commission est en particulier déçue et surprise par les dispositions proposées au sujet de la prescription d'analyses génétiques dans le domaine médical. À la différence de ce qu'elle proposait dans sa recommandation 18/2019, le projet mis en consultation n'est pas clair, ne repose pas sur des bases suffisamment solides et n'est pas approprié.

En ce qui concerne les qualifications des médecins qui prescrivent les analyses, la commission n'approuve pas la solution qui consiste à laisser au médecin lui-même ou à déléguer aux sociétés de disciplines médicales la responsabilité de déterminer les limites du domaine de compétences d'un médecin. Le texte de l'ordonnance devrait être précisé en conséquence.

La catégorie des « analyses génétiques qui [...] s'adressent au grand public » est nouvelle et doit également être remaniée. La commission considère pour plusieurs raisons que cette expression n'est pas appropriée, notamment parce qu'on ne voit pas clairement quelles analyses sont concrètement concernées.

La CFAGH recommande également de supprimer l'expression « résultats faciles à interpréter », utilisée à plusieurs reprises dans le texte de l'ordonnance, car il n'existe pas de conception généralement partagée de ce qu'elle signifie. La formulation ne peut pas être objectivée ni fonder d'éventuels recours.

La CFAGH accueille favorablement la proposition d'autoriser les dentistes à prescrire certaines analyses génétiques dans le domaine de la médecine dentaire pour des patients symptomatiques, tout en précisant que les maladies rares doivent, elles aussi, être prises en compte.

La CFAGH se félicite également de l'autorisation donnée à tous les médecins et pharmaciens de prescrire des analyses pharmacogénétiques. Elle espère que cela conduira à une utilisation accrue de la pharmacogénétique lors de la prescription de médicaments pour lesquels il existe un bénéfice avéré.

La commission salue en outre le passage d'une autorisation à durée limitée (cinq ans) des laboratoires à une autorisation à durée illimitée, ce qui aura pour effet d'alléger la charge administrative. Comme elle l'a déjà exprimé dans sa recommandation 17/2019, elle s'oppose néanmoins, dans l'intérêt de la personne concernée et des membres de sa famille, à la réduction de 30 à cinq ans de la durée de conservation des rapports d'analyse.

La CFAGH a également formulé plusieurs propositions de modifications au sujet de l'OACA. En ce qui concerne la détermination de la filiation, elle propose d'appliquer l'adjectif « présumé » non seulement au père, mais aussi à la mère. Seule cette formulation tient compte des multiples configurations familiales rendues possibles par la procréation médicalement assistée.

La commission craint en outre que la disposition proposée, selon laquelle il est nécessaire d'obtenir le consentement de tous les proches énumérés pour pouvoir déterminer la filiation avec une personne décédée, n'agisse comme une « clause guillotine ». Après tout, on peut supposer qu'il y aura dans chaque famille au moins une personne pour refuser son consentement et empêcher par conséquent l'accès à la méthode d'analyse. C'est pourquoi la CFAGH suggère de définir un ordre de priorité.

Enfin, la commission propose qu'il soit précisé dans les deux ordonnances que l'autorité compétente doit publier chaque année une compilation des données agrégées et de leur évolution dans le temps.

3.3 Prises de position concernant des projets non législatifs

Durant la période sous revue, la CFAGH n'a pris position sur aucun projet non législatif, car elle n'a reçu aucune demande correspondante.

3.4 Autres projets, activités et travail de relations publiques

Réflexion sur la thématique du dépistage

Pendant l'année sous revue, la CFAGH a poursuivi sa réflexion sur la thématique du dépistage, tout d'abord en organisant un échange avec M^{me} Klazien Matter-Walstra, responsable de la section Health Technology Assessment à l'OFSP. L'objectif de la réunion était de préciser le rôle et les tâches de la section et d'examiner la possibilité de mener des études d'évaluation des technologies de la santé (ETS) pour les nouveaux programmes de dépistage. Il en est ressorti que l'examen de nouvelles prestations n'est malheureusement pas la priorité des activités d'ETS.

Convaincue que la réglementation actuelle atteint ses limites pour l'ensemble des parties (fournisseurs de prestations, requérants, patients, population, autorités) et ne parviendra pas à suivre les évolutions à venir, la commission a synthétisé ses réflexions dans un document rédigé à l'intention de M^{me} Andrea Arz de Falco, vice-directrice de l'OFSP. « Le moment est venu d'élaborer une stratégie nationale de dépistage », déclare la CFAGH. Les programmes de dépistage sont en effet de plus en plus répandus et intégrés à la pratique clinique quotidienne : d'une part, leur utilisation ne se limite pas aux maladies rares, mais concerne également des maladies fréquentes ; d'autre part, l'éventail des paramètres, des méthodes de test, des indications, des modalités et des problématiques ne cesse de s'étendre. Selon la CFAGH, la stratégie de dépistage doit couvrir toute la gamme des maladies chroniques, des plus rares aux plus courantes.

Audition de cinq experts sur la thématique de la pharmacogénétique

Composante essentielle de la médecine personnalisée, la pharmacogénétique a pour but d'optimiser les thérapies. Cette thématique soulève des interrogations, éveille des espoirs, a une incidence sur les coûts et peut comporter des risques. La CFAGH a lancé une réflexion globale au sujet de la pharmacogénétique afin de déterminer où il existe un potentiel non exploité qui permettrait d'améliorer la réussite thérapeutique et de réduire les effets secondaires, les risques et les coûts. En août 2020, elle a organisé une audition avec cinq experts pour connaître leur avis sur ces questions.

Échange avec des collaborateurs de l'OFSP dans la perspective de la révision de la loi relative à la recherche sur l'être humain (LRH) et de l'ordonnance (ORH) à la suite de la révision de la LAGH

Le rôle des analyses génétiques dans la recherche étant réglé par deux lois (LAGH et LRH), l'entrée en vigueur de la révision de la LAGH requiert d'adapter également l'ORH afin de mettre la réglementation de la recherche en génétique en conformité avec la LAGH.

Avant la procédure de consultation, l'OFSP a précisé un certain nombre de points avec les membres de la CFAGH et a sollicité leur expertise.

Clarifications concernant la création d'un cursus de formation de conseiller en génétique (*genetic counsellor*) et l'amélioration de l'offre de conseil génétique

Dans sa recommandation 12/2013, la CFAGH avait déjà apporté des clarifications concernant la création d'un cursus de formation de conseiller en génétique. Si elle n'a ni les compétences ni les capacités pour mettre en place un tel cursus au niveau master, la commission considère qu'il est de son devoir

de s'engager pour que l'offre de génétique médicale soit garantie, tant sur le plan qualitatif que quantitatif. C'est pourquoi elle propose une stratégie en deux temps. Il faudrait tout d'abord prendre des mesures à court terme pour faire connaître la profession de conseiller en génétique dans les gymnases et auprès des étudiants de bachelors et pour indiquer les possibilités de formation existantes à l'étranger, notamment dans les pays voisins. Il faudrait ensuite, une fois que la profession sera établie et qu'un nombre critique de conseillers et d'emplois sera disponible, songer à développer une offre de formation en Suisse.

La CFAGH se réjouit de constater que deux autres pays voisins proposent depuis peu un programme de master sur ce sujet (Innsbruck en Autriche et Sienne en Italie). Elle espère que des étudiants suisses suivront dès que possible des formations en Italie, en France ou en Autriche et que de nouveaux conseillers en génétique entreront chaque année sur le marché du travail.

En octobre 2020, la présidente et la secrétaire scientifique de la commission ont participé à un atelier virtuel avec Innsbruck sur le rôle du conseiller en génétique dans les pays germanophones. Cette participation marque la première étape d'une future collaboration.

Participation au groupe d'accompagnement de l'étude de TA-Suisse sur les nouvelles applications de l'analyse d'ADN

Un membre de la CFAGH fait partie du groupe d'accompagnement avec d'autres experts.

Participation au groupe d'accompagnement sur l'évaluation formative de la loi sur la procréation médicalement assistée (LPMA)

Avec l'entrée en vigueur de la révision de la LPMA, l'OFSP a pour mission d'examiner l'efficacité de la loi. Un membre de la CFAGH fait partie du groupe d'accompagnement avec d'autres experts.

Demandes

Le secrétariat de la commission sert régulièrement d'interlocuteur pour des demandes touchant à l'analyse génétique et émanant des autorités nationales et internationales, des associations professionnelles, de spécialistes et de particuliers.

4 Contacts et communication

Autorités d'exécution

La CFAGH travaille régulièrement avec les services compétents de l'OFSP et de l'Office fédéral de la justice, et s'informe de l'état de l'application de la LAGH.

Site Internet

Les prises de position, les recommandations de la CFAGH ainsi que des informations sur la commission et son mandat sont disponibles à l'adresse suivante : www.bag.admin.ch/gumek.

5 Participation à des groupes d'experts et à des commissions nationales

Commission nationale d'éthique pour la médecine humaine (CNE)

Dorothea Wunder

Commission fédérale du travail

Nicole Probst-Hensch

Communauté d'intérêts « Maladies rares »

Matthias Baumgartner

Coordination nationale des maladies rares KOSEK

Matthias Baumgartner

Sous-commission de la Commission centrale d'éthique de l'ASSM pour élaborer des directives relatives aux aspects éthiques et pratiques lors de la mise en œuvre de la loi fédérale révisée sur la procréation médicalement assistée

Dorothea Wunder

6 Perspectives pour 2021

Outre la révision des deux ordonnances du Conseil fédéral en lien avec la LAGH – celle de l'OAGH réalisée sous la direction de l'OFSP et celle de l'OACA, sous la direction de l'Office fédéral de la police – la révision de la LAGH requiert également d'adapter l'ORH (sous la direction de l'OFSP) afin de mettre la réglementation de la recherche en génétique en conformité avec cette loi. Les travaux prévus en 2020 ont dû être reportés en raison de la pandémie de COVID-19, et la CFAGH participera à la consultation en 2021.

En plus du processus législatif, la CFAGH entend poursuivre ses travaux sur la pharmacogénétique, sur la thématique du dépistage et sur le conseil génétique.

S'agissant du conseil génétique, la commission prévoit de confier un mandat externe pour faire évaluer un certain nombre de questions concernant la profession de conseiller en génétique. Contrairement à la situation de nombreux autres pays, seuls quelques conseillers en génétique formés à l'étranger travaillent en Suisse. Étant donné l'importance croissante de la génétique médicale dans la pratique clinique quotidienne, les spécialistes soulignent que cette profession répond à un besoin urgent. La CFAGH considère qu'il serait très profitable qu'une partie du conseil génétique en Suisse soit assurée par des conseillers en génétique. Bien que la mise en place d'un cursus de formation spécifique soit prématurée en Suisse, la commission entend explorer les moyens de sensibiliser les élèves de gymnase et les étudiants de niveau bachelor à l'intérêt de la profession de conseiller en génétique et de les informer des possibilités de formation existantes à l'étranger. Cela permettrait d'augmenter rapidement et de manière ciblée les capacités de conseil et de répondre à la demande croissante.

Annexe

Récapitulatif des recommandations et des prises de position

2008

Recommandation 1/2008 concernant la suppléance des responsables de laboratoire

Recommandation 2/2008 concernant la révision de l'art. 4 OAGH

Recommandation 3/2008 concernant l'établissement et l'utilisation des profils d'ADN à des fins généalogiques

Prise de position 1/2008 concernant la reconnaissance d'un fournisseur de profils d'ADN à des fins généalogiques

2009

Recommandation 4/2009 concernant les conditions requises aux demandes pour effectuer des dépistages au sens de l'art. 12 LAGH

Recommandation 5/2009 concernant la réglementation de la pharmacogénétique

Recommandation 6/2009 concernant la révision de l'art. 6, al. 4, OAGH

2010

Recommandation 7/2010 concernant les conditions posées au chef d'un laboratoire de génétique médicale

Recommandation 8/2010 concernant la réutilisation du matériel biologique

Prise de position 2/2010 concernant le dépistage systématique de la mucoviscidose chez le nouveau-né

2011

Recommandation 9/2011 sur la réglementation des contrôles de qualité externes

Recommandation 10/2011 sur la révision de l'OAGH-DFI : examen de l'admission d'autres analyses génétiques

2012

Recommandation 11/2012 concernant la réglementation du produit direct du gène

Prise de position 3/2012 de la CFAGU sur le dépistage systématique de la mucoviscidose chez le nouveau-né

2013

Recommandation 12/2013 concernant la révision de la LAGH

Recommandation 13/2013 concernant les exigences posées aux directeurs de laboratoire à la suite de la révision du règlement FAMH

2014

Recommandation 14/2014 de la CFAGU sur les exigences pour prescrire des tests prénatals non invasifs

Prise de position 4/2014 de la CFAGU sur deux demandes d'autorisation dans le domaine des dépistages : extension des tests de dépistage effectués chez les nouveau-nés pour détecter la maladie du sirop d'érable (MSUD) et l'acidurie glutarique de type 1 (AG1)

2015

Recommandation 15/2015 sur les conditions d'autorisation pour les laboratoires de DPI

2016

Recommandation 16/2016 à titre de complément à la recommandation 9/2011 sur la réglementation des contrôles de qualité externes

2017

Prise de position 5/2017 de la CFAGH concernant la demande d'autorisation dans le domaine des dépistages : extension des tests de dépistage effectués chez les nouveau-nés pour détecter des déficiences immunitaires congénitales graves (DICS)

2019

Recommandation 17/2019 concernant la révision de l'ordonnance sur l'analyse génétique humaine (OAGH) – partie 1 : Questions relatives à l'obligation d'accréditation et à la durée de conservation des rapports d'analyse

Recommandation 18/2019 concernant la révision de l'ordonnance sur l'analyse génétique humaine (OAGH) – partie 2 : Questions relatives à la prescription des analyses génétiques dans le domaine médical

Recommandation 19/2019 concernant la révision de l'ordonnance sur l'analyse génétique humaine (OAGH) – partie 3 : Prescription des analyses génétiques hors du domaine médical

Recommandation 20/2019 concernant la révision de l'ordonnance sur l'analyse génétique humaine (OAGH) – partie 4a : Analyses génétiques de caractéristiques somatiques

Recommandation 21/2019 concernant la révision de l'ordonnance sur l'analyse génétique humaine (OAGH) – partie 4b : Analyses génétiques réalisées dans le cadre d'une transfusion sanguine ou une transplantation d'organes, de tissus ou de cellules