



Schweizerische Eidgenossenschaft
Confédération suisse
Confederazione Svizzera
Confederaziun svizra

Expertenkommission für genetische Untersuchungen beim Menschen
Commission d'experts pour l'analyse génétique humaine
Commissione di esperti per gli esami genetici sull'essere umano
Expert Commission on Human Genetic Testing

Rapport d'activité
de la Commission d'experts
pour l'analyse génétique humaine
(CEAGH)
2017

Berne, le 22 mars 2018

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

gumek@bag.admin.ch

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

Avant-propos de la présidente

2017 fut une année clef pour la Commission d'experts pour l'analyse génétique humaine (CEAGH) et pour la loi sur l'analyse génétique humaine (LAGH).

La CEAGH a fêté son dixième anniversaire, de même que la LAGH. En effet, le 14 février 2007, le Conseil fédéral instituait la Commission, nommait ses membres et fixait l'entrée en vigueur de la LAGH et de ses ordonnances au 1^{er} avril 2007.

Depuis lors, la CEAGH s'est réunie 60 fois. Elle a formulé seize recommandations et s'est exprimée à cinq reprises sur des demandes individuelles d'une autorité. Par ailleurs, elle a pris position 28 fois dans le cadre de consultations des offices et de procédures de consultation relatives à des projets législatifs. Elle a également élaboré cinq prises de position à l'intention de services externes à l'administration. De plus, elle s'est penchée sur de nombreuses questions et sur plusieurs projets. Elle a organisé des auditions d'experts relatives aux analyses génétiques. Enfin, la présidente et d'autres membres ont pris part, au nom de la Commission, à des débats parlementaires. Ils ont répondu aux médias et se sont engagés au sein de nombreux organismes spécialisés.

Le travail de la Commission s'est caractérisé par la variété des thèmes abordés. Les recommandations et les prises de position ont concerné les exigences posées aux laboratoires (assurance qualité, qualifications du responsable du laboratoire), la procréation médicalement assistée (loi et ordonnance sur la procréation médicalement assistée, autorisation du diagnostic préimplantatoire), les chances et les défis présentés par la gestion et l'utilisation des données des patients et des recueils de données (loi et ordonnance sur l'enregistrement des maladies oncologiques, loi et ordonnance sur le dossier électronique du patient, loi relative à la recherche sur l'être humain), les offres commerciales de tests génétiques sur Internet, l'extension du dépistage néonatal ainsi que les aspects techniques relevant des assurances sociales relatifs à la prise en charge des coûts des analyses génétiques.

Eu égard à l'importance croissante de la génétique médicale dans toutes les disciplines de la médecine, la CEAGH a constamment mis l'accent sur les mesures permettant de consolider les compétences de tous les professionnels impliqués en matière de génétique. Cela fait longtemps que la génétique médicale n'est plus une discipline que seuls certains spécialistes doivent maîtriser pour encadrer un nombre restreint de patients atteints d'une maladie rare. Étant donné que chaque discipline médicale se trouve tôt ou tard confrontée à des questions d'ordre génétique, il existe un besoin croissant de disposer de spécialistes qualifiés. Celui-ci ne peut être comblé qu'en renforçant la formation initiale, postgrade et continue.

De très nombreux progrès ont été réalisés dans le domaine de la génétique depuis que la LAGH a été adoptée en 2004. Les tests fournissent davantage d'informations, et ce plus rapidement et à un coût moindre. Toutefois, ils livrent également des informations excédentaires. Leur gestion pose un grand défi. Par ailleurs, certains tests génétiques sont proposés aux consommateurs directement sur Internet, c'est-à-dire sans consultation génétique préalable. Ces développements modifient et accroissent les chances et les risques liés à l'analyse du patrimoine génétique dans une mesure telle que la LAGH actuelle n'est plus à même de répondre aux attentes.

Cette réflexion a conduit à une nouvelle étape. Le 5 juillet 2017, le Conseil fédéral a soumis au Parlement le message concernant la révision de la LAGH. Bien que récente cette loi fera donc l'objet d'une révision totale. La CEAGH a apporté une contribution significative à cet égard avec la recommandation 12/2013 concernant la révision de la LAGH.

La révision de la loi marquera également le travail de la CEAGH dans les prochaines années. En effet, elle participera à des auditions dans le cadre des débats parlementaires. En outre, elle soutiendra l'administration lors de la création du modèle d'efficacité et encadrera les adaptations nécessaires des ordonnances dans le cadre de la consultation des offices et de la procédure de consultation.

Last but not least : le facteur humain. La rétrospective des dix années d'existence de la CEAGH serait incomplète sans mentionner ses membres. La composition interdisciplinaire de la Commission a fait ses preuves. Des résultats pratiques et équilibrés en ont découlé. De plus, la collaboration entre les membres de la Commission et avec les collaborateurs de l'administration a contribué dans une très large mesure à supprimer les barrières et à instaurer la confiance. Ce principe a été mis en œuvre avec succès à l'interface entre le droit et la médecine, entre les représentants des diverses disciplines, entre les praticiens et l'administration et ce, au-delà des frontières linguistiques – comme dans tout organisme suisse qui se respecte.

C'est en ce sens que nous nous réjouissons des dix prochaines années ! Puissent-elles être tout aussi créatives !

Pr Sabina Gallati, présidente

1 Mandat et bases légales

La CEAGH 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 CEAGH 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 CEAGH 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 CEAGH et nommé ses membres. En décembre 2015, il a confirmé la nomination de huit membres pour quatre années supplémentaires et a nommé quatre nouvelles personnes pour succéder aux quatre membres sortants jusqu'à la fin de la législature en décembre 2019.

Présidente

P^r Sabina Gallati, professeur extraordinaire en génétique humaine, spécialiste en analyses de génétique médicale FAMH, responsable du Département de génétique humaine à la Clinique pédiatrique universitaire de l'Hôpital de l'Île, à Berne.

Membres

- P^r 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 ;
- D^r Armand Bottani, spécialiste en génétique médicale, médecin adjoint, coresponsable des consultations génétiques, Hôpitaux universitaires de Genève ;
- D^r Pierluigi Brazzola, spécialiste en pédiatrie FMH, chef du service d'hémo-oncologie pédiatrique, Hôpital régional S. Giovanni de Bellinzona ;
- P^r Bernice Elger, spécialiste en médecine interne, MA théologie, Centre universitaire romand de médecine légale, Université de Genève, responsable de l'Institut d'éthique biologique et médicale, Université de Bâle ;
- D^r Siv Fokstuen, PD, spécialiste en médecine génétique, médecin adjointe, Service de génétique médicale, Hôpitaux Universitaires de Genève ;
- P^r Andreas Huber, spécialiste en médecine interne, spécialiste en oncologie-hématologie FMH, spécialiste en hématologie FAMH, spécialiste en immunologie FAMH, spécialiste en chimie clinique FAMH, médecin-chef, Centre de médecine de laboratoire, Hôpital cantonal, Aarau ;

- Pr Wolfram Jochum, spécialiste en pathologie, spécialiste en pathologie moléculaire, spécialiste en neuropathologie, médecin-chef, Institut de pathologie, Hôpital cantonal de St-Gall ;
- Dr Adelgunde Kratzer, Dr en phil., généticienne forensique SSML, responsable du Département 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 Michael Morris, spécialiste en analyses de génétique médicale FAMH, directeur, Synlab Suisse, Lausanne ;
- Pr Nicole Probst-Hensch, PhD, MPH, Dr en phil. II, professeur extraordinaire 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, PD, 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 six séances plénières en 2017.

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

2.3 Secrétariat

La CEAGH 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

Durant la période sous revue, la CEAGH a élaboré une prise de position à l'intention de l'OFSP.

Prise de position 5/2017 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)

La présente prise de position se fonde sur la demande du comité de pilotage Dépistage néonatal DICS datée du 18 novembre 2014 avec les addenda du 11 décembre 2015, du 31 août 2016 et du 30 novembre 2016. Celle-ci concerne l'extension des tests de dépistage effectués chez les nouveau-nés pour détecter des déficiences immunitaires congénitales graves (*severe combined immunodeficiency*, SCID, déficit immunitaire combiné sévère, DICS). Après les demandes d'extension du dépistage néonatal à la mucoviscidose (2010, renouvellement en 2012), à la maladie du sirop d'érable (MSUD, 2014) et à l'acidurie glutarique de type 1 (AG1, 2014), il s'agit de la quatrième demande d'autorisation de réalisation d'un test de dépistage depuis l'entrée en vigueur de la LAGH le 1^{er} avril 2017. Conformément à l'art. 12,

al. 3, LAGH, l'OFSP a entendu la CEAGH et la Commission nationale d'éthique dans le domaine de la médecine humaine (CNE) avant d'octroyer l'autorisation.

La CEAGH a examiné la demande et constaté que les conditions définies à l'art. 12, al. 2, let. a (« s'il existe un traitement précoce ou des mesures prophylactiques ») et b (« s'il est prouvé que la méthode d'analyse fournit des résultats fiables ») de la LAGH étaient remplies. En revanche, elle estime que des mesures d'optimisation sont nécessaires au niveau de la procédure de confirmation du diagnostic (art. 12, al. 2, let. c, LAGH : « si le conseil génétique adéquat est offert ») afin que les jeunes patients ne doivent pas immédiatement gagner le centre de compétence de Zurich, voire qu'une partie des enfants faux-positifs n'aient pas à s'y rendre du tout.

L'examen de l'exhaustivité de la demande conformément à la recommandation 4/2009 concernant les conditions requises pour effectuer des dépistages a révélé plusieurs lacunes et imprécisions dans le concept d'application. La CEAGH a notamment déploré le fait que les données relatives aux cas de DICS et de lymphopénie sévère des lymphocytes T traités jusqu'à présent soient incomplètes. Elle a également regretté que la présentation de la réussite thérapeutique escomptée lors de la transplantation de cellules souches hématopoïétiques parte d'un schéma trop optimiste. En outre, elle a critiqué le fait que les informations quant à la gestion des cas faux-positifs après un nouveau test de dépistage fassent défaut. Elle a finalement souligné que ledit concept n'informe pas quant aux ressources nécessaires au suivi des personnes susceptibles d'être traitées, c'est-à-dire les ressources requises pour des recherches exigeantes, longues et pas toujours fructueuses en vue de trouver un donneur compatible.

Dans sa prise de position, la CEAGH a également répondu à des questions spécifiques de l'OFSP. De plus, elle a formulé une recommandation à l'intention du demandeur selon laquelle tous les cas et toutes les formes de DICS et de lymphopénie grave au niveau des lymphocytes T doivent être saisis dans une banque de données et que les nouveaux cas découverts par la suite doivent être également enregistrés.

3.2 Prises de position relatives à des projets législatifs

Durant la période sous revue, la CEAGH a pris position sur cinq projets.

Consultation des offices sur la révision de l'ordonnance sur les prestations de l'assurance des soins et de ses annexes (révision du 1^{er} juillet 2017)

Cette année, la génétique médicale a été concernée par la révision de l'ordonnance sur les prestations de l'assurance des soins (OPAS) et de ses annexes uniquement par l'adaptation de la réglementation relative à la prise en charge des coûts du dépistage prénatal non invasif (DPNI). Valable deux ans, l'inscription dans l'OPAS et dans la liste des analyses a expiré le 30 juin 2017, une nouvelle évaluation est donc nécessaire. La CEAGH déplore que le projet de révision continue de limiter la prise en charge des coûts aux grossesses uniques, alors qu'entre-temps le dépistage a également donné de bons résultats pour les grossesses gémellaires. De plus, elle regrette que les coûts ne soient pris en charge que pour les DPNI réalisés au moyen d'un séquençage à haut débit alors que d'autres procédures affichent de très bons résultats chez un très grand nombre de patients.

Consultation concernant la modification de l'ordonnance sur la fixation et l'adaptation de structures tarifaires dans l'assurance-maladie

La révision de la structure tarifaire pour les prestations médicales TARMED aura comme conséquence une restriction importante de plusieurs positions qui s'appliquera à tous les patients qui recevront des conseils génétiques et/ou qui se soumettront à une analyse génétique. La CEAGH souligne que la révision proposée ne permet plus d'appliquer correctement les dispositions de la LAGH, étant donné que le temps maximal à disposition (9 fois 5 minutes par an) ne suffit pas à transmettre toutes les informations nécessaires et prescrites par la loi. Par ailleurs, elle déplore le fait que les patients atteints d'une maladie rare auront encore moins de chances de voir un diagnostic être posé rapidement et d'être encadrés de manière adéquate, car le premier contact et l'établissement d'un diagnostic requièrent

souvent un temps considérable et plusieurs consultations/conseils génétiques. La CEAGH précise également que le travail des spécialistes en médecine génétique sera extrêmement insatisfaisant, parce que l'expertise génétique ne pourra plus être mise à disposition des patients conformément à leurs besoins et aux dispositions légales et également parce que la qualité requise ne pourra plus être garantie. Elle indique enfin qu'il en résultera que le traitement des patients ayant des questions relevant de la médecine génétique, et spécialement de ceux atteints d'une maladie rare, ne sera plus garanti.

C'est pourquoi la CEAGH a demandé à ce que la limitation de la durée de la consultation, du conseil génétique et des prestations en l'absence du patient soit biffée ou que le temps imparti soit augmenté.

Consultation relative à l'ordonnance sur l'enregistrement des maladies oncologiques

La CEAGH prend position à ce sujet étant donné que des analyses génétiques sont également réalisées en présence de maladies oncologiques, que ce soit en raison de mutations de la lignée germinale qui prédisposent au développement d'un cancer ou pour identifier des mutations somatiques dans des cellules atteintes par le cancer.

Elle signale plusieurs points nécessitant une optimisation. Elle déplore notamment le fait que les processus relatifs à l'annonce de maladies oncologiques ne soient pas clairs (qui procède à l'annonce et quand ?). En outre, elle recommande que les paramètres récoltés puissent évoluer dans le temps non seulement chez les enfants mais également chez les adultes afin que des données supplémentaires puissent être collectées lorsque se posent de nouvelles questions. La CEAGH estime que du point de vue de la recherche des causes et du traitement, il n'est pas judicieux de séparer le registre national des tumeurs des adultes de celui des enfants. En effet, elle explique qu'une part importante des nouveaux cas de cancer sont en fait des tumeurs secondaires survenant chez des patients qui ont souffert d'un cancer pendant leur enfance.

Comme lors de la consultation relative à la loi, la CEAGH s'exprime à nouveau en faveur d'une utilisation de l'infrastructure du registre des tumeurs pour enregistrer également les maladies rares.

Consultation portant sur la révision partielle de la loi fédérale sur l'assurance-maladie (admission des fournisseurs de prestations)

La CEAGH prend position sur le projet de révision étant donné que les modalités de l'admission des fournisseurs de prestations contribuent à garantir une très grande qualité et la sécurité des soins dispensés à tous les patients qui reçoivent des conseils génétiques et/ou se soumettent à une analyse génétique.

Elle déplore que le fait de posséder des connaissances linguistiques suffisantes ne compte pas parmi les conditions d'admission alors que ce critère est au moins tout aussi important que les facteurs mentionnés dans le projet (formation initiale et postgrade et structures nécessaires à la qualité des prestations fournies).

Comme le Conseil fédéral, la CEAGH estime que la connaissance du système suisse de santé représente une condition sine qua non pour l'octroi de prestations dans la qualité escomptée. En revanche, l'exigence selon laquelle l'activité professionnelle en Suisse ne peut être prise en compte pour le calcul de l'activité professionnelle de deux ans qu'après l'achèvement de la formation postgrade représente un obstacle inutile.

Enfin, la CEAGH doute que les assureurs-maladie soient les plus aptes à désigner l'organisation qui décidera de l'admission des fournisseurs de prestations. Elle propose que cette tâche incombe au Conseil fédéral.

Consultation des offices sur la révision de l'ordonnance sur les prestations de l'assurance des soins et de ses annexes (révision du 1.1.2018)

La prise en charge des coûts de trois analyses génétiques sera adaptée au 1^{er} janvier 2018.

Dans le cadre de ladite consultation, la CEAGH a salué l'extension du dépistage néonatal à la maladie du sirop d'érable (MSUD) et à la maladie de l'acidurie glutarique de type 1 (AG1) ainsi que l'extension de la prise en charge des coûts du dépistage prénatal non invasif (DPNI) aux grossesses gémellaires. Ces deux points correspondent à des adaptations que la Commission avait recommandées antérieurement.

Enfin, elle recommande de procéder à quelques modifications rédactionnelles concernant le test d'expression multigénique en cas de cancer du sein. Celles-ci devraient ajouter des précisions et/ou mieux refléter la réalité clinique.

3.3 Prises de position concernant des projets non législatifs

Durant la période sous revue, la CEAGH a pris position sur trois projets.

Projet de consentement général relatif à l'information et au consentement en vue de l'utilisation de données relatives à la santé et d'échantillons à des fins de recherche, à l'attention de l'Académie suisse des sciences médicales

L'Académie suisse des sciences médicales (ASSM) et la Communauté de travail des commissions d'éthique suisses relative à la recherche sur l'être humain (swissethics) ont élaboré le projet de consentement général grâce auquel des personnes pourraient donner leur accord à l'utilisation de leurs données et de leurs échantillons dans le cadre de futurs projets de recherche.

À l'occasion de la consultation, la CEAGH a salué les efforts déployés en faveur d'une harmonisation de la procédure d'obtention d'un consentement général en Suisse. Parallèlement, elle a mis en évidence plusieurs lacunes auxquelles il importe de remédier. D'une part, elle se demande s'il est approprié de n'utiliser qu'un seul projet dans des domaines très différents, à savoir la génétique et la pathologie. S'agissant de la pathologie, elle met en garde contre le risque d'une baisse dramatique du nombre d'échantillons et de données à disposition de la recherche en cas de passage d'un « régime du refus » à un « régime du consentement ». La CEAGH est très préoccupée par la proposition de restituer aux patients d'éventuelles informations importantes relatives à la santé (découvertes fortuites) sans avoir obtenu leur consentement sous quelque forme que ce soit. Elle estime que cette mesure n'est pas applicable et qu'elle n'est pas dans l'intérêt du patient et ce, sur le plan tant des charges de travail que des coûts financiers. Enfin, elle recommande d'examiner les dispositions en matière de protection des données lorsque des données de patients sont échangées avec des pays étrangers.

Consultation relative au concept de registre suisse des maladies rares, à l'attention du Registre suisse des maladies rares (RSMR)

Le groupe de travail du RSMR a élaboré un concept relatif à un registre national, conformément au concept national Maladies rares de l'Office fédéral de la santé publique. Il a pour objectif d'enregistrer un minimum de données sur tous les patients atteints de maladies rares et non oncologiques, d'obtenir des données fondamentales sur l'épidémiologie des maladies rares en Suisse et de faciliter la participation des personnes concernées à des études nationales et internationales. La CEAGH considère que ce concept est applicable en principe. Dans sa prise de position, elle attire néanmoins l'attention sur certains points qu'il convient d'améliorer ou de préciser. Premièrement, on ne sait pas très bien comment le Registre d'hémophilie du Réseau suisse de l'hémophilie (SHN) et le Registre des déficits immunitaires graves se positionnent par rapport au Registre suisse des maladies rares. Deuxièmement, il importe également de saisir le temps qui s'est écoulé jusqu'à l'établissement du diagnostic car il représente un problème majeur lors du suivi des patients concernés. En ce qui concerne l'information des

patients, la CEAGH s'exprime en faveur d'une variante sans consentement écrit, par analogie avec la loi sur l'enregistrement des maladies oncologiques, afin de perdre le moins de personnes possible.

3.4 Autres projets, activités et travail de relations publiques

Clarifications concernant la création d'un cursus de conseiller en génétique (*genetic counselor*), le renforcement des compétences des médecins en matière de génétique par leur formation universitaire, postgrade et continue

Suivant sa recommandation 12/2013, la CEAGH a poursuivi les clarifications concernant la création d'un nouveau cursus de conseiller en génétique (*genetic counselor*) et le renforcement des compétences des médecins en matière de génétique par leur formation universitaire, postgrade et continue.

L'importance croissante de la génétique médicale va de pair avec les besoins accrus de conseils génétiques chez les patients qui s'apprêtent à se soumettre à une analyse génétique. Outre les développements médico-techniques, les modifications du cadre légal contribuent également à accroître la demande en conseils génétiques. Il s'agit là de l'intégration à certaines conditions du DPNI en tant que prestation obligatoire (env. 29 000 femmes testées en 2016) et de l'autorisation du diagnostic préimplantatoire (DPI) avec l'entrée en vigueur de la loi révisée sur la procréation médicalement assistée le 1^{er} septembre 2017.

S'agissant de la création d'un nouveau cursus de conseiller en génétique (*genetic counselor*), la CEAGH a organisé une audition avec M^{me} Anne Murphy, conseillère en génétique et présidente de l'Association suisse des conseillers en génétique (ASCG), et avec M^{me} Deborah Bartholdi, docteur en médecine, PD, spécialiste en génétique médicale, au bénéfice de plusieurs années d'expérience au Canada – pays dans lequel la profession de conseiller en génétique s'est imposée depuis longtemps. De nombreux thèmes ont pu être abordés, notamment la procédure relative à la reconnaissance d'un nouveau groupe professionnel (d'un point de vue juridique, du côté des assureurs-maladie et de celui des professionnels médicaux, au sein de l'organisation hospitalière), la rémunération de ces prestations, la création de nouveaux postes, la demande probable en conseillers en génétique, le cahier des charges et les différentes options en matière de formation de ces conseillers (cursus dans une haute école spécialisée, dans une haute école ou formation à l'étranger) ainsi que les incitations financières, la situation à l'étranger et le rôle des différents organismes et organisations (ASCG, Société suisse de génétique médicale [SGMG], CEAGH).

Parallèlement, les médecins - toutes disciplines confondues - sont de plus en plus souvent confrontés à des questions d'ordre génétique. Pour cette raison, la CEAGH a poursuivi ses clarifications durant la période sous revue de sorte à offrir à tous les médecins intéressés la possibilité de suivre une formation approfondie sur ce sujet. Les différentes options de formation postgrade, leurs avantages et leurs inconvénients ont été abordés dans le cadre d'une audition avec Werner Bauer, docteur en médecine et président de l'Institut suisse pour la formation médicale postgrade et continue (ISFM). La procédure pour mettre en place un nouveau programme de formation postgrade a également été évoquée.

Rencontre avec les responsables du projet « Modèle d'efficacité de la loi sur la procréation médicalement assistée »

Il est du ressort de l'OFSP d'évaluer l'efficacité de la loi sur la procréation médicalement assistée, notamment les effets de l'autorisation du diagnostic préimplantatoire. Dans un premier temps, l'office prépare un modèle d'efficacité qui servira de base pour d'autres étapes de l'évaluation de l'efficacité et d'instrument pour la communication avec les partenaires. Les responsables du projet ont présenté à la CEAGH les premières esquisses des instruments de relevé. Les membres de la Commission ont fait de nombreux commentaires en vue d'améliorer la facilité d'utilisation, la compréhension, et les bénéfices de ce modèle.

Participation au groupe d'experts pour le suivi de la révision de la loi sur les profils d'ADN

Sur demande de l'Office fédéral de la police, la présidente de la CEAGH, P^{re} Sabina Gallati, et la D^{re} Adelgunde Kratzer ont participé au groupe d'experts pour le suivi de la révision de la loi sur les profils d'ADN.

Participation au groupe de travail « Formation postgrade et continue interprofessionnelle dans le domaine de la médecine personnalisée » de l'Académie suisse des sciences médicales (ASSM)

Sur demande de l'ASSM, la présidente de la CEAGH, P^r Sabina Gallati, et le D^r Siv Fokstuen ont participé au groupe de travail « Formation postgrade et continue interprofessionnelle dans le domaine de la médecine personnalisée » de l'ASSM.

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 CEAGH travaille régulièrement avec les services compétents de l'Office fédéral de la santé publique 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 CEAGH 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

Commission fédérale des prestations générales et des principes CFPP

Bernice Elger.

Commission nationale d'éthique dans le domaine de la médecine humaine CNE

Dorothea Wunder.

Commission fédérale de l'hygiène de l'air

Nicole Probst-Hensch.

Communauté d'intérêts « Maladies rares »

Matthias Baumgartner, Andreas Huber.

Coordination nationale des maladies rares KOSEK

Matthias Baumgartner.

Groupe de travail de l'ASSM « Centres de référence pour les maladies rares »

Matthias Baumgartner.

Comité exécutif de Swiss Personalized Health Network SPHN

Nicole Probst-Hensch.

Groupe suisse de pharmacogénomique et de thérapie personnalisée

Michael Morris.

Coordination Épidémiologie de l'étude pilote du projet *Human Biomonitoring*

Nicole Probst-Hensch.

Commission d'experts « Cancer du sein » de la Ligue suisse contre le cancer

Cristina Benedetti.

6 Perspectives 2018

Après que deux de ses membres ont participé, au cours de l'année sous revue, au groupe d'experts pour le suivi de la révision de la loi sur les profils d'ADN, la CEAGH donnera son opinion à l'occasion de la consultation concernant la révision de ladite loi qui aura lieu en 2018. Par ailleurs, il est prévu que quelques membres de la CEAGH apportent leur expertise dans le cadre de la préparation du modèle d'efficacité qui évaluera l'efficacité de la loi eu égard à la révision de la LAGH.

La CEAGH prendra part aux consultations des offices concernant la révision de l'ordonnance sur les prestations de l'assurance des soins et de la liste des analyses si des aspects génétiques sont également concernés.

En outre, elle continuera à s'occuper de projets connus. Elle traitera notamment de la création du profil professionnel « conseiller en génétique (*genetic counsellor*) », assorti du cursus correspondant et de la promotion des compétences des médecins et des autres professionnels de la santé en matière de génétique par leur formation initiale, postgrade et continue.

Eu égard au nombre croissant de possibilités d'identifier chez des personnes saines des prédispositions génétiques au développement de maladies et de prendre des mesures préventives à temps, la CEAGH examinera dans quelle mesure la procédure actuelle (demande individuelle de la société spécialisée ou de l'organisation compétente à l'OFSP) convient encore à cette nouvelle réalité et proposera, si nécessaire, une adaptation. Outre le dépistage prénatal existant, elle traitera des dépistages de masse et en cascade.

Elle nouera désormais des contacts et examinera des options en vue d'instaurer en Suisse un dépistage en cascade de l'hypercholestérolémie familiale et de tester la prédisposition génétique des membres de la famille des patients concernés, dans le respect des critères internationalement reconnus. Les enseignements tirés à l'échelon international révèlent qu'un dépistage permet d'identifier les personnes à risque, de les traiter de manière prophylactique et, ainsi, d'éviter l'apparition précoce de maladies cardiovasculaires graves.

L'extension considérable des possibilités d'analyse crée de nouvelles offres et de nouveaux défis. La CEAGH suivra ces développements, notamment dans les domaines de la médecine personnalisée, du séquençage complet du génome et de la pharmacogénétique. Elle élaborera des recommandations correspondantes, si besoin est.

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 CEAGH 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 CEAGH sur les exigences pour prescrire des tests prénatals non invasifs

Prise de position 4/2014 de la CEAGH 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 CEAGH 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)