



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
2021

Berne, le 12 mai 2022

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

Malgré les graves retombées des deux ans de pandémie de COVID-19 sur la vie professionnelle, sociale et privée, la CFAGH a pu accomplir ses tâches et obtenir de bons résultats durant l'année sous revue. Elle a notamment réalisé de grands progrès dans le projet concernant les conseillers en génétique, qui lui tient particulièrement à cœur.

Ces dernières années, la génétique médicale (ainsi que le nombre d'analyses génétiques) n'a cessé de gagner en importance dans la pratique clinique quotidienne. C'est pourquoi la CFAGH craint depuis longtemps que les ressources disponibles ne permettent plus d'apporter le conseil génétique, à la fois essentiel et prescrit par la loi, avec la qualité requise. Dans sa recommandation 12/2013, la commission avait donc déjà mentionné le besoin de clarifications concernant la création d'un nouveau cursus de formation de conseiller en génétique. Dans cette optique, elle a chargé au début de l'année 2021 le Dr Amstad de rédiger un rapport dans lequel il dresse un bilan de la situation, décrit le profil professionnel et la formation des conseillers en génétique et esquisse une feuille de route pour couvrir à long terme le besoin en conseillers en génétique en Suisse. Le rapport sera publié au printemps 2022. La concrétisation des éléments de la feuille de route fera partie des activités prioritaires de la commission en 2022.

Entre-temps, la commission a pris connaissance du fait que les bons contacts entre les spécialistes suisses et autrichiens ainsi que la volonté des instituts suisses de mettre à disposition des places de stage a permis pour la première fois à deux personnes ressortant de la Suisse de commencer en automne 2021 leur master de conseiller en génétique à Innsbruck.

La participation à la procédure de consultation et à une table ronde concernant la révision du droit d'exécution relatif aux diagnostics in vitro (DIV) a révélé une zone de tension entre des préoccupations et des intérêts difficilement conciliables. Le vaste projet de révision, qui a des répercussions pour la santé et pour la place économique et de recherche biomédicale suisse, doit en outre prendre en compte simultanément la réalité helvétique et la réglementation de l'UE. Alors que le diagnostic génétique ne représente qu'une infime partie de l'ensemble du domaine diagnostique, il est impératif de rechercher une régulation qui constitue aussi une bonne solution pour le secteur de niche de la génétique. Cela concerne les fabricants de DIV qui vendent leurs produits en Suisse et à l'étranger, les laboratoires ainsi que les patients et leurs proches. Une réglementation défavorable conduirait de fait à une diminution de la sécurité des approvisionnements, situation que personne ne souhaite.

Nous attendons avec impatience l'entrée en vigueur en 2022 de la nouvelle LAGH, ayant participé activement dès le début à sa révision.

Nous nous réjouissons de poursuivre cette activité.

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, 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, formation approfondie en oncologie-hématologie pédiatrique, 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, PD, 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, formation approfondie en pathologie moléculaire, formation approfondie 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, PD, spécialiste en gynécologie et obstétrique, formation approfondie 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 2021, dont quatre 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 allant dans ce sens.

3.2 Prises de position relatives à des projets législatifs

Durant la période sous revue, la CFAGH a pris position sur deux projets.

Dispositions d'exécution relatives à la modification de la loi fédérale sur l'assurance-invalidité

Dans le grand projet de révision comprenant les dispositions d'exécution relatives à la modification de la loi fédérale sur l'assurance-invalidité (LAI), la CFAGH est concernée de façon très marginale, en relation avec la révision de l'ordonnance concernant les infirmités congénitales. Dans une brève prise de position, la commission salue les modifications apportées à cette ordonnance. La révision et l'extension de la liste des infirmités congénitales constitue une étape très positive pour ce qui de leur reconnaissance, qui devrait ainsi s'avérer moins difficile à l'avenir. Par ailleurs, avec la révision de la liste, il s'agit désormais d'une ordonnance du Département et non plus du Conseil fédéral. Ainsi, les modifications éventuellement nécessaires pourront être réalisées plus rapidement et occasionneront un travail moins volumineux.

Ordonnance sur les dispositifs médicaux de diagnostic in vitro et modification de l'ordonnance sur les essais cliniques de dispositifs médicaux

En adoptant les modifications de la loi sur les produits thérapeutiques et de la loi relative à la recherche sur l'être humain, le Parlement a créé en 2019 les bases légales permettant d'harmoniser le droit d'exécution avec le nouveau règlement UE relatif aux dispositifs médicaux de diagnostic in vitro. La présente consultation concerne désormais l'adaptation des ordonnances correspondantes. La CFAGH s'est exclusivement exprimée au sujet de la nouvelle ordonnance sur les dispositifs médicaux de diagnostic in vitro, concrètement sur la réglementation des produits fabriqués et employés dans les établissements de santé (appelés tests « *in house* »), qui sont souvent utilisés dans les laboratoires de génétique médicale.

Le projet d'ordonnance sur les dispositifs médicaux de diagnostic in vitro mis en consultation prévoit, par analogie à l'art. 5, al. 5, du Règlement (UE) 2017/746, que des exigences allégées soient appliquées aux tests « *in house* » par rapport aux produits commercialisés. Tout en saluant cet allègement, la CFAGH attire l'attention sur le fait qu'une partie des exigences contenues dans l'article précité, auquel l'ordonnance renvoie, sont toujours trop élevées et, de fait, empêcheraient la réalisation de tests « *in house* » dans le domaine de la génétique. La surcharge administrative nécessaire pour satisfaire aux exigences obligerait les laboratoires à supprimer du catalogue des prestations qu'ils proposent tous les examens qui sont rarement effectués et qui ne pourraient plus être maintenus de manière rentable. Les tests « *in house* » jouent pourtant un rôle central dans le diagnostic génétique, en particulier pour les maladies rares. Ils sont toujours et même probablement encore plus incontournables dans un diagnostic génétique de pointe.

L'entrée en vigueur de la version de l'ordonnance sur les dispositifs médicaux de diagnostic in vitro mise en consultation aurait pour conséquence de compromettre le diagnostic de maladies génétiques et en particulier de maladies rares.

À cet effet, la CFAGH signale que ses préoccupations sont partagées, au niveau de l'UE, par Biomedical Alliance in Europe, l'organisation faîtière au sein de laquelle 36 organisations médicales sont représentées.

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

Conseillers en génétique en Suisse

La génétique médicale ainsi que le nombre d'analyses génétiques n'ayant cessé de gagner en importance dans la pratique clinique quotidienne ces dernières années, la CFAGH craint depuis longtemps que le conseil génétique, à la fois essentiel et prescrit par la loi, ne puisse plus être effectué avec la qualité requise. Dans d'autres pays, notamment anglo-saxons, depuis plusieurs décennies des spécialistes appelés « Genetic Counsellors » sont recrutés pour être explicitement responsables du conseil génétique. En Suisse, ces conseillers, présents surtout en Romandie, sont encore rares et ont suivi une formation à l'étranger. La CFAGH estime qu'il existe un grand potentiel de reprise du conseil génétique par ces spécialistes qui pourraient augmenter rapidement et de manière ciblée les capacités disponibles en la matière de conseil et absorber la demande croissante. Dans cette optique, elle a chargé au début de l'année 2021 le Dr Amstad de rédiger un rapport dans lequel il dresse un bilan de la situation, décrit le profil professionnel et la formation des conseillers en génétique et esquisse une feuille de route pour couvrir à long terme le besoin de conseillers en génétique en Suisse.

Le rapport sera publié au printemps 2022. En outre, un résumé du rapport ainsi qu'un commentaire de la Pr^e Kelly Ormond, très expérimentée conseillère en génétique aux États-unis, seront publiés dans le Bulletin des médecins suisses.

Échange avec des représentantes du centre de formation Careum

Étant donné que le centre de formation Careum à Zurich a œuvré à la mise en place d'un « CAS in Genetic Care », noué plusieurs contacts et entrepris des clarifications, une rencontre entre deux collaboratrices de Careum responsables du projet et la CFAGH a eu lieu afin d'échanger des expériences et des réflexions sur le conseil génétique et les professionnels du domaine.

Dépistage de la mucoviscidose chez les nouveaux-nés : évaluation après dix ans

Sur demande de l'OFSP, en se fondant sur le rapport d'évaluation quinquennal publié en 2017 et le rapport d'évaluation 2019, la CFAGH a mené une réflexion sur les changements souhaitables à apporter au dépistage de la mucoviscidose et mentionné à l'office deux aspects qui pourraient contribuer à une amélioration. Premièrement, il serait utile que le rapport d'évaluation indique si les enfants testés positifs sont intégrés aux projets de recherche et quels paramètres d'évaluation en matière de santé sont pris en compte. Deuxièmement, il serait temps de trouver une nouvelle solution pour financer l'évaluation afin que l'hôpital pédiatrique de Zurich n'ait plus à en supporter les coûts.

Participation à la table ronde concernant les adaptations des nouvelles ordonnances sur les dispositifs médicaux de diagnostic in vitro et sur les essais cliniques de dispositifs médicaux

À l'issue de la consultation sur ce thème, en raison de la mise à jour retardée de l'accord de reconnaissance mutuelle (ARM), l'OFSP a organisé une table ronde à laquelle un représentant de la CFAGH a participé.

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 nationaux

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

Dorothea Wunder

Commission fédérale du travail

Nicole Probst-Hensch

Comité de direction de l' Académie Suisse des Sciences Médicales (ASSM)

Nicole Probst-Hensch.

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

Responsable de laboratoire, Commission de l'ASSM

Thierry Nouspikel

Groupe de travail Évaluation formative de la loi sur la procréation médicalement assistée

Dorothea Wunder.

Communauté d'intérêts « Maladies rares »

Matthias Baumgartner

Coordination nationale des maladies rares KOSEK

Matthias Baumgartner

Déléguée de la Swiss School of Public Health SSPH+ au sein du Steering Board du Swiss Personalized Health Network (SPHN)

Nicole Probst-Hensch

Déléguée de la SSPH+ au sein de la plateforme nationale de coordination de la recherche clinique de l'ASSM

Nicole Probst-Hensch

6 Perspectives pour 2022

Après un long retard dû à la pandémie, il est prévu que la LAGH révisée et ses ordonnances entrent en vigueur fin 2022. On ignore actuellement dans quelle mesure cette étape donnera lieu à des demandes et des mandats de l'administration à l'intention de la CFAGH. Seule l'application montrera si l'expertise de la commission contribuera cette fois aussi aux ajustements nécessaires lors de l'interprétation des nouvelles bases légales, comme ce fut le cas pendant les premières années qui ont suivi l'entrée en vigueur de la LAGH en 2007, lorsque la CFAGH, à la demande de l'OFSP, avait émis plusieurs recommandations qui avaient soutenu l'administration dans l'exécution de la loi.

Encore en suspens à l'OFSP, la révision de l'ordonnance relative à la recherche sur l'être humain est nécessaire pour rendre la réglementation de la recherche dans le domaine de la génétique conforme à la LAGH. Les travaux ont dû être reportés en 2020 en raison de la pandémie, et la CFAGH participera à la consultation en 2022.

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

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