



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
2022

Berne, le 23 mars 2023
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

L'événement le plus important de l'année sous revue en ce qui concerne la réglementation des analyses génétiques a incontestablement été l'entrée en vigueur, le 1^{er} décembre 2022, de la révision de la loi sur l'analyse génétique humaine (LAGH), 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 (OCA). La procédure de révision avait été lancée le 23 septembre 2010, lorsque l'ancien conseiller national Jacques Neiryck avait déposé l'initiative parlementaire 10.487, qui demandait une simple modification de la LAGH sous la forme de l'ajout de la disposition suivante (art. 5^{bis} Droit d'être informé) : « La prescription d'une analyse génétique ne peut être refusée à celui qui en fait la demande sans raisons médicales particulières et qui en assume les coûts. »

Le paysage de l'analyse génétique était bien différent il y a douze ans, lorsque les premiers tests génétiques proposés directement aux consommateurs faisaient leur apparition sur le marché américain. On s'attendait alors à une croissance exponentielle de ce type d'offres, une évolution que les uns regardaient avec inquiétude et d'autres envisageaient avec joie et curiosité. Cette attente ne s'est finalement jamais concrétisée.

Au cours de l'année sous revue, la commission s'est principalement occupée des questions relatives au personnel spécialisé nécessaire pour garantir l'offre dans le domaine de la génétique médicale. La Société suisse de génétique médicale met en garde depuis plusieurs années contre une grave pénurie de médecins spécialistes en génétique médicale. Il manque tant des postes de médecins spécialistes que des postes de formation postgraduée. Cette situation n'est pas uniquement imputable au problème bien connu de la pénurie générale de médecins. Dans le domaine de la génétique médicale en particulier, la progression inédite des connaissances au cours des dernières décennies a conduit à élargir considérablement la gamme des tâches confiées à ces spécialistes : augmentation du nombre de patients qui leur sont adressés, des instances et des conseils interdisciplinaires dans lesquels ils sont invités à siéger et, enfin, des demandes formulées par des collègues d'autres spécialités.

La commission espère que la nouvelle profession de conseiller en génétique, qui trouve lentement mais sûrement sa place dans le système de santé, contribuera à atténuer ce problème.

À cet égard, la commission a publié au printemps 2022 un rapport qui dresse un état des lieux de cette profession, en décrit le profil et la formation et esquisse une feuille de route sur la manière d'assurer la couverture à long terme des besoins en conseillers en Suisse.

La garantie de l'offre dans le domaine de la génétique médicale demeure l'une des priorités de la commission, qui continuera de s'engager dans ce sens en 2023.

Nous nous réjouissons de pouvoir poursuivre cette activité.

Prém. Sabina Gallati, présidente

1 Mandat et bases légales

La Commission fédérale pour l'analyse génétique humaine (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 commission est la LAGH. Jusqu'au 30 novembre 2022, il s'agissait de l'art. 35 ; depuis le 1^{er} décembre 2022, date de l'entrée en vigueur de la révision de la loi, c'est l'art. 54 qui définit l'institution et les tâches de la commission. De même, les art. 30 à 35 de l'ordonnance sur l'analyse génétique humaine (OAGH ; RS 810.122.1) réglaient la composition et l'organisation de la CFAGH jusqu'au 30 novembre 2022. Depuis le 1^{er} décembre 2022, date à laquelle la révision de l'ordonnance est, elle aussi, entrée en vigueur, c'est l'art. 67 OAGH qui définit sa composition.

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

2 Composition et structure de la commission

2.1 Composition

Selon l'art. 67 OAGH, la CFAGH se compose de personnes disposant de connaissances spécialisées dans un ou plusieurs des domaines suivants : maladies génétiques, malformations et oncologie ; diagnostic prénatal et préimplantatoire ; pharmacogénétique ; tests génétiques en dehors du domaine médical ; établissement de profils d'ADN ; prescription d'analyses génétiques ; analyses de génétique médicale, y compris bioinformatique ; assurance de la qualité dans le domaine de la génétique ; recherche, y compris gestion des biobanques et des banques de données, dans le domaine de la génétique ; épidémiologie et santé publique.

Présidente :

Pr^{ém}. 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^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 ;
- Dr^r 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^r Jacques Fellay, spécialiste en infectiologie, professeur associé EPFL, médecin adjoint, Centre hospitalier universitaire vaudois, professeur associé, Université de Lausanne, chef du groupe de recherche, Swiss Institute of Bioinformatics ;
- Dr^r Siv Fokstuen, PD, spécialiste en médecine génétique, suppléante du médecin-chef, Service de génétique médicale, Hôpitaux universitaires de Genève ;
- Dr^r 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, branche principale génétique médicale, directeur médical adjoint en génétique médicale, directeur du laboratoire de génétique moléculaire, Hôpital universitaire 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 ;
- 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 médecine de la reproduction et endocrinologie gynécologique, cheffe de service, Hôpital cantonal de Fribourg.

2.2 Séances

La CFAGH a tenu cinq séances plénières en 2022.

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 s'est prononcée sur un projet législatif.

Ordonnance sur l'analyse génétique humaine (OAGH)

Après avoir organisé la consultation sur l'OAGH en 2020, puis suspendu les travaux de révision pendant plusieurs mois en raison de la pandémie, l'OFSP a consulté la CFAGH au cours de l'année sous revue sur trois aspects qui, à la lumière des réactions des participants à la consultation, s'étaient révélés complexes et controversés.

Deux aspects ont fait l'objet d'échanges entre la CFAGH et des collaborateurs de l'OFSP : la réglementation de la prescription d'analyses génétiques et celle de la prescription d'analyses génétiques dans le domaine de la médecine dentaire. Pour le troisième aspect, à savoir la réglementation de la pharmacogénétique, la présidente a participé à une table ronde avec d'autres professionnels.

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

Les conseillers en génétique en Suisse

La Suisse ne compte à ce jour qu'un faible nombre de conseillers en génétique, formés à l'étranger et exerçant principalement en Suisse romande. Ils trouvent toutefois lentement mais sûrement leur place dans le système de santé. Deux nouveaux programmes de master proposés en Italie (depuis 2018) et en Autriche (depuis 2019) ouvrent en outre de nouvelles perspectives et des collaborations enrichissantes : des étudiants et des enseignants suisses participent à ces programmes, tandis que des instituts de génétique en Suisse offrent des places de stage aux étudiants.

Convaincue qu'il serait très profitable que des conseillers dûment formés assurent une partie du conseil génétique en Suisse, la CFAGH a commandé en 2021 un rapport au D^r Amstad, qui a dressé un état des lieux de la profession de conseiller en génétique, en a décrit le profil et la formation et a esquissé une feuille de route sur la manière d'assurer la couverture à long terme des besoins en conseillers en Suisse. Le rapport a été publié en mars 2022 en allemand et en français. Un résumé accompagné d'un commentaire de la P^r Kelly Ormond, conseillère en génétique au bénéfice d'une longue expérience aux États-Unis, a en outre été publié dans le Bulletin des médecins suisses.

À la suite de cette publication, une rencontre a été organisée entre la CFAGH et des représentants de la Société suisse de génétique médicale (SSGM) et de l'Association suisse des conseillers en génétique (ASCG) afin d'examiner les mesures de la feuille de route établie dans le rapport Amstad et de les mettre en œuvre conjointement.

Des divergences fondamentales entre la SSGM et l'ASCG quant à la place des conseillers en génétique dans le système de santé empêchent actuellement la collaboration et l'avancement des travaux qui pourraient faire mieux connaître la profession, soutenir la création de places de stage et de postes et motiver les jeunes à envisager une carrière de conseiller en génétique. Concrètement, les conseillers en génétique considèrent, conformément au profil européen de leur profession, que leur activité devrait pouvoir s'exercer en collaboration avec des médecins de plusieurs spécialités. La SSGM, au contraire, soutient que la supervision des conseillers en génétique devrait relever exclusivement des spécialistes en génétique médicale.

La CFAGH déplore cette situation de blocage, espère qu'une solution sera trouvée rapidement et reste ouverte à la collaboration.

Échange avec la coprésidente de la SSGM sur la pénurie de spécialistes en génétique médicale

La SSGM met en garde depuis plusieurs années contre une grave pénurie de médecins spécialistes en génétique médicale. Il manque à la fois des postes de médecins spécialistes et des postes de formation postgraduée. Une rencontre entre la CFAGH et la coprésidente de la SSGM a permis de dresser un état des lieux et d'échanger sur les causes et les solutions possibles.

La présence de quelques dizaines de spécialistes formés à l'étranger, notamment dans les pays limitrophes (Allemagne, France et Italie), et exerçant dans les régions linguistiques correspondantes de Suisse ne suffit pas à couvrir les besoins. La pénurie de médecins en Suisse a plusieurs causes et, comme on le sait, elle ne se limite pas à la génétique médicale, mais concerne l'ensemble des spécialités. Dans le cas particulier de la génétique médicale, c'est toutefois l'augmentation inédite des connaissances qui a conduit à élargir considérablement les tâches assumées par ces spécialistes. Il convient d'examiner si des solutions sont possibles et, le cas échéant, quel rôle la CFAGH peut jouer, sinon pour résoudre le problème, du moins pour l'atténuer.

Réflexion sur le séquençage prénatal de l'exome et sur d'éventuelles différences de pratiques entre les centres en Suisse

Les milieux spécialisés s'inquiètent d'éventuelles différences entre les centres en Suisse quant aux raisons qui conduisent à effectuer un test de séquençage prénatal et aux indications recherchées à cette occasion. Comme elle ne dispose pas d'éléments prouvant que certains centres procéderaient à des analyses plus poussées qu'il le faudrait et qu'il appartient aux sociétés des disciplines médicales concernées, et non à elle-même, d'élaborer des recommandations, la CFAGH ne prendra pas de mesures sur cette question.

Dépistage préconceptionnel des parents porteurs

En ce qui concerne le dépistage préconceptionnel, le fait qu'un nombre toujours plus important de couples en Suisse demandent des analyses avant une grossesse soulève également une inquiétude croissante. Cette tendance va dans le sens d'une évolution déjà beaucoup plus avancée dans certains pays, par exemple aux États-Unis. La Suisse n'est d'ailleurs pas la seule à s'interroger sur le sens et la finalité de telles analyses. Comme la Société européenne de reproduction humaine et d'embryologie (ESHRE) devrait publier une déclaration sur le sujet, la CFAGH attend avant de prendre position sur cette question.

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

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 Nospikel

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 2023

Après un long retard dû à la pandémie, la consultation sur droit d'exécution de la loi relative à la recherche sur l'être humain est prévue pour le printemps 2023. Cette révision vise à adapter la réglementation de la recherche aux nouvelles dispositions de la LAGH. Elle porte également sur des aspects qui se situent à l'intersection avec la réglementation des analyses génétiques dans le domaine clinique. La CFAGH prendra position lors de la procédure de consultation.

La pénurie de personnel qualifié – et donc de ressources pour garantir l'offre en génétique médicale – continuera de préoccuper la CFAGH en 2023, qu'il s'agisse des conseillers en génétique, des spécialistes en génétique médicale, des médecins d'autres disciplines médicales qui s'occupent de plus en plus de questions génétiques ou des futurs spécialistes. La commission examinera les facteurs qui font obstacle à l'augmentation des ressources dans les départements et instituts de génétique médicale et les moyens d'inciter les décideurs à créer de nouveaux postes en génétique médicale. Elle cherchera notamment à identifier les personnes, les organisations ou les autorités en mesure d'apporter une contribution en ce sens ainsi que les outils dont elles ont besoin pour ce faire.

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 sur la demande d'autorisation définitive concernant 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 sur les exigences pour prescrire des tests prénatals non invasifs

Prise de position 4/2014 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