



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
2023

Berne, le 7 décembre 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

Au cours de l'année sous revue, la commission a pu prendre position sur trois projets.

Dans le cadre de la consultation sur la révision partielle du droit d'exécution de la loi relative à la recherche sur l'être humain, la CEAGH s'est exprimée en détail sur les informations excédentaires, notamment sur leur définition, ainsi que sur le droit des participants à l'étude de ne pas vouloir prendre connaissance de résultats concernant des maladies. Enfin, la commission a rejeté l'exigence d'informer la personne concernée de son droit de retrait au moins tous les deux ans, car elle craint que cela ne mette inutilement la recherche en danger.

A la demande de l'OFSP, la CEAGH a pris position sur deux demandes en rapport avec le dépistage néonatal. Dans le premier cas, il s'agissait de la demande de renouvellement pour la poursuite du dépistage de l'immunodéficiência combinée sévère (SCID). La phase pilote de 5 ans a déjà montré des résultats positifs pour les enfants concernés. La commission recommande quelques mesures pour que les parents, en cas de résultat de dépistage anormal, soient mieux encadrés et informés dans les premières semaines critiques après la naissance de l'enfant et avant qu'il ne soit examiné au centre de compétence de Zurich. Elle recommande également de mieux saisir certains paramètres ou de formuler des valeurs cibles (durée jusqu'à la confirmation du diagnostic et valeur prédictive positive VPP).

La deuxième demande concernait l'amyotrophie spinale (SMA). Comme cette maladie grave et rare peut être traitée depuis quelques années par des médicaments et que le traitement est plus efficace lorsqu'il est initié avant l'apparition des premiers symptômes, il est judicieux de dépister la SMA lors du dépistage néonatal. La commission a donné un avis positif, tout en soulignant que l'information écrite destinée aux parents avant le dépistage devrait être rédigée dans un langage adapté au public cible.

Au cours de l'année sous revue, la CEAGH s'est penchée sur un nouveau thème, à savoir l'examen des cas de mort subite chez les jeunes personnes. Les examens génétiques et autopsiques effectués sur la personne décédée peuvent fournir des informations précieuses aux membres de la famille, leur permettant ainsi de se faire examiner et, le cas échéant, de prendre des mesures préventives. Plusieurs obstacles compliquent la réalisation de ces examens. Il s'agit notamment de questions relatives au financement, au consentement, ainsi qu'à la communication et à la collaboration entre le ministère public, les instituts médico-légaux, pathologiques et génétiques.

Enfin, le mandat des commissions extraparlimentaires s'est achevé fin 2023, en même temps que la législature politique. Lors de sa réunion début décembre, la CEAGH a passé en revue non seulement l'année écoulée, mais également toute la période depuis sa mise en place en 2007. Elle a pris congé de sa présidente et de trois de ses membres actifs depuis 16 ans, ainsi que de deux autres membres présents quant à eux depuis huit ans. Après 91 réunions, 21 recommandations, 35 prises de position dans le cadre de consultations d'offices et de procédures de consultations, ainsi que d'innombrables projets plus ou moins importants sur une large palette de thèmes, une nouvelle ère commence en 2024. Début 2024, la commission démarre avec une nouvelle présidente, huit nouveaux membres élus et six membres réélus.

Je souhaite à la Commission, dans sa nouvelle composition, de poursuivre son travail avec l'enthousiasme qu'on lui connaît.

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.

L'art. 54 LAGH, qui définit l'institution et les tâches de la commission, constitue la base légale de la CFAGH. La composition de cette dernière est réglée par l'art. 67 de l'ordonnance sur l'analyse génétique humaine (OAGH ; RS 810.122.1).

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 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, professeur associé EPFL, médecin adjoint, Centre hospitalier universitaire vaudois, professeur associé, Université de Lausanne, chef du groupe de recherche, *Swiss Institute of Bioinformatics* ;
- Dr Siv Fokstuen, PD, spécialiste en médecine génétique, suppléante du médecin-chef, 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, 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, PhD, MPH, 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, formation approfondie en médecine de la reproduction et endocrinologie gynécologique, cheffe de service, Hôpital cantonal de Fribourg.

2.2 Séances

La commission a tenu quatre séances plénières en 2023.

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 pharmacienne et d'un MPH, travaille à 80 % comme secrétaire scientifique de la commission.

3 Activité

3.1 Recommandations et prises de position

La CFAGH a élaboré deux prises de position durant la période sous revue.

Prise de position 6/2023 concernant la demande de renouvellement pour réaliser le dépistage de l'immunodéficience combinée sévère (SCID) dans le cadre du dépistage néonatal

A la demande de l'OFSP, la CEAGH a pris position sur la demande de renouvellement pour détecter une SCID dans le cadre du dépistage néonatal. Il s'agit maintenant d'autoriser de façon définitive ce dépistage admis depuis 2018 pour une phase pilote de cinq ans.

La CFAGH a examiné la demande déposée ; elle a constaté qu'elle remplissait les conditions légales (art. 30, al. 2, LAGH) et qu'elle était complète au sens de sa recommandation 4/2009 concernant les exigences requises pour effectuer des dépistages.

Elle a commenté trois aspects de la demande à l'intention de l'OFSP. La valeur prédictive positive (VPP) obtenue pour l'activité des cinq premières années est particulièrement basse (11 %). Bien que ce fait s'explique par la très faible prévalence de la maladie et non par un test de dépistage déficient, la CFAGH recommande à l'OFSP de signaler ce point au groupe de projet et d'exiger de ce dernier qu'il formule à l'avenir une valeur cible et qu'il la mette en relation avec les données internationales.

Selon le programme de dépistage, il peut s'écouler jusqu'à plus de six semaines avant qu'un enfant présentant un résultat de dépistage anormal soit examiné à Zurich, dans le seul centre de compétence pour la SCID en Suisse, et que ses parents y soient conseillés. Il serait donc souhaitable que les parents soient pris en charge le plus rapidement et le plus efficacement possible là où l'enfant vient au monde. Pour cette raison, la CFAGH recommande que la direction du projet veille à ce que les professionnels et les parents disposent d'un accès aussi facilité que possible à une bonne information sur la manière de prendre en charge les enfants jusqu'à ce que l'alerte soit levée ou jusqu'à ce qu'ils soient examinés à Zurich. On peut imaginer (pour les parents et les professionnels) une hotline et du matériel d'information écrit, qui mettent notamment l'accent sur l'allaitement (arrêter, continuer, tirer son lait) et les visites de membres de la famille, de frères et sœurs, d'amis, de connaissances (autoriser ou isoler l'enfant).

Enfin, la CFAGH déplore que la demande ne permette pas de déterminer différents éléments : combien de jours se sont écoulés pendant la phase pilote, et pour combien d'enfants, jusqu'à la levée de l'alerte (cas faussement positifs lors du premier dépistage), jusqu'à la première consultation à Zurich et jusqu'au diagnostic. Il s'agit de données importantes que la CFAGH recommande de relever de manière prospective.

Prise de position 7/2023 concernant la demande pour réaliser le dépistage de l'amyotrophie spinale (SMA) dans le cadre du dépistage néonatal

A la demande de l'OFSP, la CEAGH a pris position sur la demande visant à détecter une amyotrophie spinale dans le cadre du dépistage néonatal.

La CFAGH a examiné la demande déposée ; elle a constaté qu'elle remplissait les conditions légales (art. 30, al. 2, LAGH) et qu'elle était complète au sens de sa recommandation 4/2009 concernant les exigences requises pour effectuer des dépistages.

Elle a commenté un seul aspect de la demande à l'intention de l'OFSP. Elle recommande à l'office d'exiger de la direction du projet qu'elle améliore la partie de texte destinée à la brochure pour les parents afin que les informations soient comprises par des non-spécialistes.

3.2 Prises de position relatives à des projets législatifs

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

Consultation sur la révision partielle du droit d'exécution de la loi fédérale relative à la recherche sur l'être humain

La révision est motivée, entre autres, par de nouvelles réglementations nationales et internationales, dont fait partie la loi révisée sur l'analyse génétique humaine, en vigueur depuis le 1^{er} décembre 2022.

Dans sa prise de position, la commission s'est exprimée en détail sur les informations excédentaires. D'une part, sur la définition proposée, qu'elle estime peu claire et qu'il faut améliorer. D'autre part, la CFAGH recommande de préciser dans l'ordonnance que la personne a également le droit de n'être informée que partiellement des données qui la concernent. La commission estime également qu'il est nécessaire de remanier un autre terme (« validées aux plans technique et médical »), qui, sous cette forme, ne correspond pas au langage utilisé par les spécialistes et laisse la place à des interprétations erronées non souhaitées. En outre, la CFAGH a salué le fait qu'il soit à nouveau rappelé dans les commentaires que si une personne ne souhaite pas prendre connaissance des résultats relatifs aux

maladies, cela ne doit en aucun cas constituer un motif d'exclusion à une étude. Et, enfin, la commission rejette l'exigence d'informer, au moins tous les deux ans, la personne concernée de son droit à la révocation.

3.3 Prises de position relatives à 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 les examens autopsiques dans le contexte des cas de mort subite inexplicée

Durant l'année sous revue, la commission a pu, dans le cadre d'un échange avec M^{me} Cordula Haas, PD, D^r sc. nat., en apprendre plus sur un projet récemment terminé à l'Institut de médecine légale de l'Université de Zurich. La présentation ainsi que la discussion qui a suivi ont permis à la commission de se familiariser avec l'approche multidisciplinaire de l'institut de Zurich lors de morts subites inexplicées et d'identifier certains points critiques et écueils qui compliquent les examens génétiques et autopsiques dans ce cas de figure. Les examens mentionnés peuvent fournir des informations précieuses pour les proches, leur permettre de se faire examiner et, le cas échéant, de prendre des mesures préventives.

Réflexions concernant les nouveaux modèles de soins impliquant un partenariat entre l'industrie pharmaceutique, le corps médical et les laboratoires de diagnostic

La commission a réfléchi à un modèle de soins actuellement en cours où une entreprise pharmaceutique et un laboratoire de diagnostic collaborent afin de détecter à temps une maladie donnée chez des patients qui requerrait ensuite un traitement médicamenteux. L'entreprise pharmaceutique prend en charge les coûts des tests effectués à l'étranger.

Examen d'un éventuel besoin d'agir concernant des données génétiques en lien avec l'entrée en vigueur, le 1^{er} septembre 2023, de la loi révisée sur la protection des données

La CFAGH a examiné la nouvelle réglementation du point de vue des données génétiques et ne voit pas de nécessité d'agir puisque la LAGH réglemente déjà les aspects liés à la protection des données.

Pénurie de professionnels en génétique médicale

Après l'échange avec la co-présidente de la SGMG concernant le problème de la pénurie de professionnels en génétique médicale en 2022, la CFAGH a poursuivi la réflexion sur les mesures nécessaires et le rôle éventuel qu'elle pourrait jouer à ce niveau. Effectivement préoccupée par la non-adéquation entre l'offre et la demande, et donc par la sécurité d'approvisionnement, la commission parvient cependant à la conclusion qu'elle ne peut avoir qu'un rôle de soutien et non de chef de file dans une telle entreprise.

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'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 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 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

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

Nicole Probst.Hensch

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 de la fibrose kystique 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 CFAGH sur le dépistage systématique de la mucoviscidose chez le nouveau-né

2013

Recommandation 12/2013 sur la révision de la LAGH

Recommandation 13/2013 concernant les conditions posées au chef d'un laboratoire de génétique à la suite de la révision du règlement FAMH

2014

Recommandation 14/2014 concernant les conditions 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 (SCID)

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

2023

Prise de position 6/2023 concernant la demande de renouvellement pour réaliser le dépistage de l'immunodéficiences combinée sévère (SCID) dans le cadre du dépistage néonatal

Prise de position 7/2023 concernant la demande pour réaliser le dépistage de l'amyotrophie spinale (SMA) dans le cadre du dépistage néonatal