



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)**

## **2011**

Berne, le 19 avril 2012

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

[gumek@bag.admin.ch](mailto:gumek@bag.admin.ch)

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

## Avant-propos de la présidente

Conformément à son mandat légal, la Commission d'experts pour l'analyse génétique humaine (CEAGH) a consacré en 2011 une grande partie de son activité aux questions d'assurance qualité des analyses effectuées dans les laboratoires, en rédigeant deux recommandations à l'intention de l'Office fédéral de la santé publique.

Dans l'une de ses recommandations, la commission s'exprime sur les prescriptions relatives aux laboratoires de cytogénétique et de génétique moléculaire pour le contrôle de qualité externe (CQE). Elle prône des prescriptions claires pour le contrôle de qualité obligatoire, une surveillance stricte et des mesures sévères en cas de non-respect des exigences, et définit dans sa recommandation les modalités que les laboratoires doivent suivre. Toujours dans la perspective de la qualité des prestations fournies, la commission s'exprime dans sa seconde recommandation sur les qualifications dont doivent disposer les responsables de laboratoire pour être autorisés à pratiquer certaines analyses.

L'année dernière, la CEAGH a pris position sur deux projets législatifs. Etant donné que cette question est en rapport étroit avec son domaine d'activité, elle a remis un avis détaillé sur la modification de la Constitution fédérale et de la loi sur la procréation médicalement assistée en vue de l'autorisation du diagnostic préimplantatoire (DPI). Comme le DPI oblige nécessairement, selon les bonnes pratiques médicales, à supprimer la règle des trois embryons et l'interdiction de leur cryoconservation, elle salue ces adaptations au niveau de la Constitution et de la loi. Le projet de loi doit toutefois être revu sur certains points, notamment le nombre maximum d'embryons développés par cycle.

La commission a également examiné le projet de loi sur le dossier électronique du patient, qu'elle salue sur le fond. Dans sa prise de position, elle déplore avant tout l'absence de règles particulières pour le dossier des patients incapables de discernement, une problématique très importante en matière d'analyses génétiques.

L'évolution dans le domaine de la génétique médicale élargit non seulement les possibilités diagnostiques mais, à de nombreux points de vue, constitue un défi pour tous les intéressés.

La LAGH, entrée en vigueur en 2007, présente déjà certaines lacunes et zones grises. En particulier, l'arrivée des analyses du génome entier place le corps médical face à des difficultés quant au respect des règles légales prévoyant une information exhaustive des patients et à la gestion des informations supplémentaires générées.

Les progrès techniques entraînent aussi, malheureusement, une banalisation des analyses génétiques. Les prix cassés auxquels sont vendus les tests génétiques sur Internet rendent ces offres accessibles à un public cible de plus en plus large. Les plus menacés sont les jeunes, qui ne sont pas encore capables d'estimer à sa juste valeur la portée des résultats des tests et qui s'enthousiasment facilement pour leur aspect ludique.

La CEAGH voit dans la motion 11.4037 de la Commission de la science, de l'éducation et de la culture du Conseil national (CSEC-N), qui charge le Conseil fédéral de mettre en évidence les lacunes de la loi et de proposer les modifications qu'il jugera nécessaires, un signal positif laissant espérer que les travaux nécessaires à son adaptation pourront bientôt commencer.

La prise en charge du coût des analyses en lien avec les maladies rares reste un problème très actuel, qui n'a pas été résolu par l'introduction de la réglementation sur les maladies orphelines dans la liste des analyses le 1<sup>er</sup> avril 2011. La CEAGH espère que la mise au point d'une stratégie nationale visant à améliorer la situation médicale des personnes souffrant de maladies rares, à la suite du postulat Humbel 10.4055 et des prescriptions de l'UE, constituera une réponse pratique et durable à cette situation insatisfaisante, qui persiste depuis déjà plusieurs années.

P<sup>r</sup> 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 2011 il a confirmé leur nomination pour quatre années supplémentaires, jusqu'à la fin de la législature en décembre 2015.

#### Présidente

P<sup>f</sup> 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<sup>f</sup> Walter Bär, professeur émérite, spécialiste en médecine légale FMH, responsable du service de coordination de la banque de données de profils ADN fédérale, professeur de médecine légale générale, Zurich ;
- P<sup>f</sup> Matthias Baumgartner, spécialiste en pédiatrie FMH, professeur extraordinaire en maladies du métabolisme, responsable du service des maladies du métabolisme, Clinique pédiatrique universitaire, Zurich ;
- D<sup>f</sup> Armand Bottani, spécialiste en génétique médicale FMH, médecin adjoint, coresponsable des consultations génétiques, Hôpitaux universitaires de Genève ;
- P<sup>f</sup> Gieri Cathomas, spécialiste en pathologie FMH, médecin-chef, Institut cantonal de pathologie, Liestal ;
- P<sup>f</sup> Bernice Elger, spécialiste en médecine interne FMH, MA théologie, Centre universitaire romand de médecine légale, Université de Genève, responsable de l'Institut d'éthique biologique et médicale, Université de Bâle;
- P<sup>f</sup> Andreas Huber, spécialiste en médecine interne FMH, 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 ;

- P<sup>f</sup> Peter Miny, spécialiste en génétique médicale FMH, spécialiste en analyses de génétique médicale FAMH, responsable a. i. du Service de génétique médicale, Hôpital pédiatrique universitaire des deux Bâle (UKBB) ;
- D<sup>f</sup> Michael Morris, spécialiste en analyses de génétique médicale FAMH, responsable de laboratoire, Laboratoire de diagnostic moléculaire, Service de médecine génétique, Hôpitaux universitaires de Genève ;
- D<sup>f</sup> Judit Lilla Pók Lundquist, spécialiste en gynécologie et obstétrique FMH, médecin-chef, Hôpital universitaire, Zurich ;
- P<sup>f</sup> Nicole Probst-Hensch, PhD, MPH, D<sup>f</sup> 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 ;
- D<sup>f</sup> Dorothea Wunder, PD, spécialiste en gynécologie et obstétrique FMH et en endocrinologie gynécologique et médecine de la reproduction, médecin-chef, Unité de médecine de reproduction et d'endocrinologie gynécologique, Centre Hospitalier Universitaire Vaudois, Lausanne.

## 2.2 Séances

La commission a tenu six séances plénières en 2011.

En dehors de ces séances, elle a également pu traiter 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<sup>me</sup> 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

Durant la période sous revue, la CEAGH a élaboré deux recommandations à l'intention de l'OFSP.

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

A la demande de l'OFSP, la CEAGH a élaboré une recommandation concernant les prescriptions relatives au contrôle de qualité externe (CQE) auquel les laboratoires de cytogénétique et de génétique moléculaire sont tenus de se soumettre régulièrement en vertu de l'art. 15, al. 2, OAGH.

Dans sa recommandation, la CEAGH prône des prescriptions claires pour le contrôle de qualité externe obligatoire, une surveillance stricte et des mesures sévères en cas de non-respect des exigences. Elle formule un certain nombre de recommandations à l'intention de l'OFSP:

La qualité de toutes les analyses effectuées et proposées dans un laboratoire doit être contrôlée au moins une fois par an.

Les essais interlaboratoires proposés par les centres de contrôle de qualité constituent la meilleure mesure pour examiner la qualité des prestations diagnostiques d'un laboratoire, car ils permettent de juger toutes les étapes d'une analyse. Tant que les centres de contrôle de qualité en proposent en Suisse ou à l'étranger, la participation annuelle à ces essais doit donc être déclarée obligatoire pour toutes les analyses réalisées ou proposées en laboratoire.

Les essais interlaboratoires sans vérification de l'interprétation ne sont acceptables que si aucun centre ne propose d'essai correspondant assorti d'une vérification en Suisse ou à l'étranger.

De même, les essais interlaboratoires portant sur la méthode ne sont acceptables, pour une analyse donnée, que si aucun essai portant sur les cas n'est proposé.

Quand aucun essai interlaboratoire n'est organisé, l'échange d'échantillons dans le cadre d'une comparaison entre laboratoires constitue la meilleure alternative ; dans la mesure du possible, il devrait donc toujours être privilégié.

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

Depuis l'entrée en vigueur de l'OAGH le 1<sup>er</sup> avril 2007, les dispositions transitoires autorisent à pratiquer dans d'autres laboratoires plusieurs analyses de génétique moléculaire réservées, selon l'OAGH-DFI, aux responsables de laboratoire disposant d'une spécialisation en analyses de génétique médicale FAMH.

Comme lesdits laboratoires ne peuvent proposer ces analyses que jusqu'à l'expiration de leur autorisation, limitée à l'année 2011, l'OFSP a demandé à la CEAGH d'examiner l'opportunité d'admettre ces analyses dans l'OAGH-EDI.

Selon la CEAGH, les analyses de génétique moléculaire ApoB et PAI-1 n'exigent pas, pour leur réalisation et leur interprétation, une spécialisation en analyses de génétique médicale, et les responsables de laboratoire spécialisés en analyses de chimie clinique resp. en analyses d'hématologie FAMH, y compris le diagnostic ADN/ARN, ont les compétences nécessaires pour les réaliser.

Par contre, la CEAGH estime que la typisation du gène de l'ApoE devrait être réservée aux spécialistes en analyses de génétique médicale FAMH. En effet, cette analyse est employée dans le cadre de l'exploration de plusieurs pathologies, tant diagnostique que présymptomatique et, à l'exception de l'analyse en vue de la recherche de la dysbétalipoprotéïnémie familiale, son interprétation est particulièrement délicate, surtout en ce qui concerne la maladie d'Alzheimer.

## **3.2 Prises de position relatives à des projets législatifs**

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

### **Consultation concernant la modification de l'art. 119 de la Constitution fédérale et de la loi fédérale sur la procréation médicalement assistée (admission du diagnostic préimplantatoire)**

La révision de l'art. 119 de la Constitution fédérale et de la loi sur la procréation médicalement assistée (LPMA) vise à régler l'admission du diagnostic préimplantatoire (DPI) dans le cadre de la procédure de procréation médicalement assistée avec fécondation in vitro.

La CEAGH approuve le projet de révision sur le fond. Comme le DPI oblige nécessairement, selon les bonnes pratiques médicales, à supprimer la règle des trois embryons et l'interdiction de leur cryoconservation, la commission salue la volonté du Conseil fédéral d'apporter ces adaptations au niveau de la Constitution et de la loi. Indépendamment de l'autorisation du DPI, supprimer cette interdiction répond à un besoin urgent des couples concernés et de ceux qui les traitent, parce qu'elle

complicque considérablement le transfert électif d'un seul embryon et empêche de faire baisser le nombre de grossesses multiples et leurs conséquences.

Toutefois, le projet de loi doit être retravaillé sur certains points, avant tout le nombre maximum d'embryons développés par cycle. En effet, les règles des trois et des huit embryons proposées favorisent, entre la protection des embryons et la protection de la santé psychique et physique de la femme traitée, très nettement les premiers, et elles créent pour les couples concernés un cadre qui réduit d'emblée les chances de réussite du traitement.

Enfin, la CEAGH encourage l'OFSP à envisager une révision totale de la LPMA, car depuis l'acceptation de celle-ci, le 18 décembre 1998, les moyens médicaux et techniques ainsi que les connaissances scientifiques, les valeurs associées et le point de vue de la société ont beaucoup évolué dans le domaine de la procréation médicalement assistée.

### **Consultation concernant la loi fédérale sur le dossier électronique du patient**

La CEAGH approuve la volonté de légiférer et ainsi de créer les bases légales nécessaires à l'introduction, à la diffusion et au développement d'un dossier électronique du patient, qui permettra d'améliorer la qualité du processus thérapeutique, d'augmenter la sécurité des patients et d'accroître l'efficacité du système de santé.

La commission déplore toutefois l'absence, dans le projet de loi, d'une règle spéciale pour la création des dossiers ainsi que pour la saisie, la suppression et la modification des données et des droits d'accès en lien avec les personnes incapables de discernement. Cette problématique, très importante dans le domaine des analyses génétiques, a justifié l'ajout de la règle correspondante à l'art. 10, al. 2, LAGH. La CEAGH juge nécessaire que la loi fédérale sur le dossier électronique du patient (LDEP) s'attache à cette problématique et prenne en compte les particularités du dossier de ces personnes.

Le projet ne précise pas qui peut supprimer ou modifier des données et selon quelles modalités. Comme, plus encore que l'absence totale d'indications, des informations médicales incorrectes, des diagnostics erronés et des indications obsolètes sur le traitement médicamenteux sont susceptibles de compromettre la sécurité des patients et la qualité du processus thérapeutique, la CEAGH recommande d'accorder davantage d'attention à ce point.

En ce qui concerne le diagnostic génétique, la commission mentionne la recherche dans le génome de polymorphismes associés à des pathologies complexes, dont l'interprétation, très délicate, n'en est qu'à ses balbutiements. Il est peu probable que l'on puisse actualiser régulièrement, selon les nouvelles connaissances, ces indications dans le dossier électronique.

Enfin, la CEAGH regrette que le rapport entre dossier électronique du patient et carte d'assuré ne soit pas expliqué plus clairement. Comme les assurés posséderont tous une carte d'assuré mais pas nécessairement un dossier électronique, il serait judicieux que certaines indications importantes pour la santé figurent aussi bien dans le dossier que sur la carte.

## **3.3 Autres projets, activités et travail de relations publiques**

### **Examen de la nécessité de réviser la LAGH**

La CEAGH a recherché dans la LAGH les lacunes et les éléments adaptés en regard des développements actuel et futur, ainsi que les points peu clairs ou incomplets.

Elle en a conclu que l'arrivée des analyses génomiques risque de s'avérer problématique, voire incompatible avec la réglementation actuelle. L'obligation de fournir une information exhaustive au patient afin qu'il puisse donner son consentement éclairé et le traitement des informations supplémentaires générées représentent notamment un défi dans le cadre de ces analyses.

La motion 11.4037 de la Commission de la science, de l'éducation et de la culture du Conseil national (CSEC-N), du 28 octobre 2011, qui charge le Conseil fédéral de mettre en évidence les lacunes de la loi et de proposer les modifications qu'il jugera nécessaires, constitue un signal positif. La concordance entre la position des parlementaires et celle de la commission d'experts, qui estiment nécessaire de réviser la loi en raison du développement rapide des analyses génétiques, laisse espérer que les travaux nécessaires à son adaptation pourront bientôt commencer.

### **Campagne d'information concernant les tests génétiques sur Internet**

Durant l'année sous revue, la CEAGH a poursuivi cette action, lancée fin 2009, et pris des contacts en vue de collaborer avec les assureurs-maladie. Suite à cette démarche, qui a suscité l'intérêt de plusieurs assureurs, deux d'entre eux ont publié dans leur revue destinée aux assurés des articles visant à informer et à mettre en garde leurs lecteurs, et un assureur a commandé plusieurs dépliants. Au total, ces articles ont touché 1,2 million d'assurés.

D'autres assureurs prévoient d'informer leur clientèle en 2012.

### **Participation à une table ronde de l'OFSP sur les maladies rares**

Le postulat 10.4055 Humbel (Une stratégie nationale pour améliorer la situation médicale des personnes souffrant de maladies rares) chargeait le Conseil fédéral d'élaborer, en collaboration avec les organisations concernées, les spécialistes et les cantons, une stratégie nationale visant les maladies rares. L'OFSP a organisé le 23 septembre 2011 une première table ronde afin de discuter des principales questions de fond qui se posent dans ce domaine. Armand Bottani et Sabina Gallati y ont représenté la CEAGH.

### **Problématique de la prise en charge du coût des analyses génétiques**

La CEAGH a suivi de près et avec beaucoup de préoccupation l'évolution de la problématique de la prise en charge des analyses génétiques, car l'introduction de la réglementation relative aux maladies orphelines dans la liste des analyses, au 1<sup>er</sup> avril 2011, n'a pas apporté les améliorations attendues.

### **Contrôle de qualité pour la réalisation des tests du premier trimestre**

S'inquiétant de la qualité dans le domaine des analyses prénatales visant à évaluer un risque, la CEAGH a entrepris de faire un état des lieux concernant la certification des médecins qui pratiquent les échographies, ainsi que les logiciels de calcul des risques. Elle en a conclu qu'il n'y a pas de nécessité d'intervenir pour l'instant. Mais si, ces prochaines années, il s'avérait que, contre toute attente, le nombre de médecins non certifiés ne reculait pas, la commission se pencherait à nouveau sur cette question et appellerait les services compétents à prendre des mesures.

### **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](http://www.bag.admin.ch/gumek).

## **5 Participation à des groupes d'experts et à des commissions**

### **Comité d'experts de l'Union européenne dans le domaine des maladies rares (EUCERD)**

Sabina Gallati, Matthias Baumgartner (suppléant).

### **Commission nationale d'éthique pour la médecine humaine CNE**

Judit Pók.

### **Groupe de travail du SAS « Contrôle des laboratoires réalisant des analyses génétiques selon la LAGH »**

Sabina Gallati.

### **Swiss Task Force Public Health Genomics**

Sabina Gallati, Nicole Probst, Cristina Benedetti.

### **Comité d'experts de la Société suisse de génétique médicale concernant l'évaluation des demandes pour le remboursement des analyses génétiques relevant de la position « Maladie orpheline » de la liste des analyses (Conseil Maladies rares)**

Armand Bottani.

### **Groupe de travail « Dépistage » de Santé publique Suisse**

Nicole Probst.

### **Commission d'experts « Cancer du côlon » de la Ligue suisse contre le cancer**

Nicole Probst.

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

Cristina Benedetti.



## **6 Perspectives 2012**

Un grand nombre de projets attendent la CEAGH en 2012.

L'essentiel de son activité sera consacré à la rédaction d'une recommandation relative à la révision de la LAGH.

L'action lancée fin 2009 pour informer la population à propos des tests génétiques sur Internet sera poursuivie. Outre poursuivre l'information de la population, la CEAGH prévoit pour 2012 de s'adresser aux élèves, car c'est à l'école que l'on peut attirer l'attention des jeunes sur ces offres et les influencer positivement. Pour atteindre au mieux le public cible, elle demandera à s'entretenir avec la Conférence suisse des directeurs cantonaux de l'instruction publique (CDIP).

Dans le cadre des consultations et des auditions, la CEAGH étudiera les projets de loi touchant des questions de génétique médicale : nouvelle loi fédérale sur l'enregistrement des cancers et d'autres maladies, droit d'exécution relatif à la loi sur la recherche sur l'être humain, révision partielle de la loi fédérale sur l'assurance-maladie (LAMal), de l'ordonnance sur l'assurance-maladie (OAMal) et de l'ordonnance sur les prestations de l'assurance des soins (OPAS).

## **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