



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)
2014**

Berne, le 16 avril 2015

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

Dans notre société en constante mutation, la législation doit évoluer si elle veut atteindre les objectifs qui lui sont attribués. Autrement dit, comme on pouvait déjà le lire dans « Le Guépard » : *Se vogliamo che tutto rimanga come è, bisogna che tutto cambi.*¹

La Commission d'experts pour l'analyse génétique humaine (CEAGH) se félicite donc de l'avancement des travaux de révision totale de la loi fédérale sur l'analyse génétique humaine (LAGH) et de la consultation des offices menée en automne 2014, qui constitue un jalon important dans ce dossier. En 2013, la commission avait formulé une recommandation concernant l'adaptation de cette loi. Elle a aussi participé à la consultation des offices durant l'année sous revue.

La LAGH vise à assurer la protection de la dignité humaine et de la personnalité, à prévenir les analyses génétiques abusives et l'utilisation abusive des données génétiques et à garantir la qualité des analyses génétiques et de l'interprétation de leurs résultats. Or, elle régit un domaine qui a connu, en l'espace de quelques années, un développement substantiel. Je citerais ici, à titre d'exemple, l'arrivée du séquençage à haut débit du génome humain, des tests génétiques en vente libre sur Internet et des tests prénatals non invasifs. Il est donc tout sauf aisé de devoir tenir compte à la fois des buts assignés à la LAGH et des avancées technologiques.

Pour se tenir à jour, tant au niveau théorique que pratique, les professionnels de la santé doivent se former en continu. La CEAGH s'est investie dans ce sens. Elle a mené avec les milieux intéressés des discussions portant, d'une part, sur la création d'un cursus de *Genetic Counsellor* (conseiller en génétique) et d'une attestation de formation complémentaire en génétique à l'intention des médecins spécialisés dans d'autres domaines et, d'autre part, sur la nécessité de mieux tenir compte du domaine de la génétique dans la formation médicale. Elle a également fait part de son avis concernant le projet de loi fédérale sur les professions de la santé, souhaitant que cette réglementation soit suffisamment souple pour permettre à de nouvelles professions de voir le jour.

La génétique est de plus en plus présente dans la pratique médicale au quotidien. Cela implique que les différents intervenants, dont les médecins spécialisés dans d'autres domaines que la génétique médicale, renforcent leurs compétences en la matière. Puisque les analyses génétiques doivent être accompagnées par un conseil génétique, la Suisse devra disposer de professionnels qualifiés pour assumer ces tâches.

Dans sa recommandation concernant le recours aux tests prénatals non invasifs, la CEAGH a aussi souligné que les produits innovants n'apportent un bénéfice aux patients que si le professionnel concerné dispose des compétences nécessaires pour les utiliser à bon escient.

Pr Sabina Gallati, présidente

¹ « Si nous voulons que tout reste tel que c'est, il faut que tout change. », Giuseppe Tomasi di Lampedusa, « Le Guépard », traduit par Jean-Paul Manganaro.

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

Pr 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

- Pr 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 ;
- Pr Matthias Baumgartner, spécialiste en pédiatrie FMH, professeur extraordinaire en maladies du métabolisme, responsable du service des maladies du métabolisme, Clinique pédiatrique universitaire, Zurich ;
- Dr Armand Bottani, spécialiste en génétique médicale FMH, médecin adjoint, coresponsable des consultations génétiques, Hôpitaux universitaires de Genève ;
- Pr Gieri Cathomas, spécialiste en pathologie FMH, médecin-chef, Institut cantonal de pathologie, Liestal ;
- Pr 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 ;

- Pr 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 ;
- Pr Peter Miny, spécialiste en génétique médicale FMH, spécialiste en analyses de génétique médicale FAMH, responsable médical du Service de génétique médicale, Hôpital pédiatrique universitaire des deux Bâle (UKBB) ;
- Dr Michael Morris, spécialiste en analyses de génétique médicale FAMH, directeur, Synlab Suisse, Lausanne ;
- Dr Judit Lilla Pók Lundquist, spécialiste en gynécologie et obstétrique FMH, Zurich ;
- 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 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 cinq séances plénières en 2014.

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.

Mme 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 une recommandation et une prise de position à l'intention de l'OFSP.

Recommandation 14/2014 de la CEAGH sur les exigences pour prescrire des tests prénatals non invasifs

Sur mandat de l'OFSP et dans la perspective de la prise en charge des tests prénatals non invasifs par l'assurance obligatoire des soins (AOS), la CEAGH a élaboré une recommandation sur les exigences pour prescrire ces tests, notamment concernant le consentement et la formation des médecins prescripteurs chargés du conseil génétique des patientes avant et après le test.

Les tests prénatals non invasifs introduits en Suisse en 2012 se basent sur une toute nouvelle technique. Les informations à donner aux patientes, la pose d'indication et l'interprétation des résultats du test sont donc extrêmement complexes. Il est crucial que les médecins recourant à ce test soient bien

informés et puissent bien expliquer ce que ces analyses permettent effectivement de constater afin de ne pas donner de faux espoirs à leur patientèle. Par conséquent, la CEAGH préconise que seuls les titulaires d'une attestation de formation complémentaire (recertification y comprise) en ultrasonographie prénatale (SSUM) ou d'un titre FMH en gynécologie-obstétrique complété par une formation approfondie en médecine foeto-maternelle et les spécialistes FMH en génétique médicale puissent prescrire de telles analyses et assurer le conseil génétique des personnes concernées.

La CEAGH recommande également que le médecin qui prescrit le test ne se contente pas d'informations orales mais donne à la patiente concernée de la documentation qu'elle pourra étudier à la maison et qui lui permettra de se décider en connaissance de cause. Concrètement il s'agit d'informer sur les points de l'art. 14, al. 3, LAGH (Conseil génétique en général) ainsi que de l'art. 15, al. 2, LAGH (Conseil génétique en matière d'analyses génétiques prénatales).

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)

Ces demandes portant sur la détection, chez les nouveaux-nés, de deux troubles du métabolisme constituent la deuxième et troisième requêtes en matière de dépistage depuis l'entrée en vigueur de la LAGH en 2007. La première concernait le dépistage de la mucoviscidose (fibrose kystique) chez les nouveaux-nés, qui a été autorisé en 2010 et en 2013 (renouvellement).

La CEAGH a constaté que ces deux dernières requêtes satisfaisaient à toutes les prescriptions légales (art. 12, al. 2, LAGH) et que toutes les indications nécessaires avaient été fournies conformément à sa recommandation 4/2009 sur les demandes d'autorisation concernant les dépistages.

La CEAGH a recommandé aux requérants d'enregistrer tous les cas et toutes les formes de MSUD et de AG1 dans leur banque de données et d'y saisir également les cas détectés ultérieurement afin qu'ils disposent de données exhaustives. Elle a également préconisé que les centres spécialisés dans les maladies métaboliques demandent systématiquement aux parents d'enfants chez lesquels ces maladies ont été décelées (qu'il s'agisse d'une forme classique, atténuée ou atypique du trouble) s'ils consentent à ce que des chercheurs les contactent et à ce que les données et le matériel biologique concernant leur enfant puissent être utilisés à des fins de recherche.

3.2 Prises de position relatives à des projets législatifs

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

Consultation relative à la loi sur les professions de la santé (LPSan)

Edicter une loi sur les professions de la santé est essentiel si l'on veut disposer de professionnels qualifiés et en nombre suffisant à l'avenir. Dans sa prise de position sur la LPSan, la CEAGH recommande de ne pas énumérer de façon exhaustive les professions entrant dans le champ d'application de cette loi et d'opter pour une formulation plus ouverte. La santé publique est continuellement confrontée à de nouvelles tâches et ses domaines d'activités sont en constante évolution. Il faut donc envisager la création de nouveaux profils professionnels et donc des cursus correspondants. La CEAGH pense notamment à la profession de *Genetic Counsellor* (conseiller en génétique), reconnue dans nombre de pays et qui fait actuellement l'objet de discussions en Suisse.

Dans l'avis qu'elle a rendu sur la LPSan, la CEAGH en profite pour demander que la profession de chef de laboratoire FAMH soit reconnue dans la LPSan ou une autre loi. En effet, cette filière existe depuis des décennies et elle a été suivie par plusieurs centaines de personnes qui exercent un rôle-clé dans le système de santé.

Consultation des offices sur la révision de la LAGH

Suite au dépôt de la motion 11.4037 de la Commission de la science, de l'éducation et de la culture du Conseil national (CSEC-N), le Conseil fédéral a été chargé, en 2012, d'étudier et de mettre en évidence les lacunes de la LAGH ainsi que de proposer les modifications nécessaires. En 2013, la CEAGH a soumis à l'OFSP une recommandation, sur la révision de ladite loi, comme celui-ci le lui avait demandé. Elle a constaté avec plaisir que ses propositions de modifications avaient en grande partie été reprises dans l'avant-projet mis en consultation des offices.

Dans l'avis qu'elle a émis en 2014 lors de la consultation des offices, elle s'est exprimée à propos de la destruction des échantillons et des données génétiques, des modalités régissant l'obtention et la destruction des échantillons servant à établir des profils ADN dans les procédures administratives ainsi que de l'évaluation de la capacité de discernement dans le cadre de l'établissement d'une filiation hors procédure.

3.3 Autres projets, activités et travail de relations publiques

Clarifications concernant la création d'un cursus *Genetic Counsellor* (conseiller en génétique), le renforcement des compétences des médecins en matière de génétique dans le cadre de leur formation de base, continue et postgrade ainsi que la mise en place d'une attestation de formation complémentaire en génétique

Suivant sa recommandation 12/2013, la CEAGH a poursuivi les clarifications concernant la création d'un nouveau cursus de *Genetic Counsellor* (conseiller en génétique) en auditionnant une conseillère en génétique travaillant en Suisse et une généticienne ayant collaboré durant de nombreuses années avec de tels conseillers à l'étranger. Des délégués de la CEAGH ont présenté le projet de la commission au Pr Weber, président de la Commission interfacultés médicale suisse (CIMS), lui demandant dans quelle mesure ce cursus pouvait intéresser les facultés de médecine.

Lors de cette rencontre, les délégués ont également souligné la nécessité de renforcer les compétences des médecins en matière de génétique dans le cadre de leur formation de base, continue et postgrade.

La CEAGH a aussi approché la Société suisse de génétique médicale (SSGM) pour savoir si la création de ce cursus et la mise en place d'une attestation de formation complémentaire en génétique pour les médecins d'autres disciplines l'intéressait.

Rencontre avec les représentants de l'Association suisse d'assurances (ASA)

Sur demande de l'ASA, une rencontre a eu lieu entre ses représentants, ceux de l'OFSP et de la CEAGH. L'ASA a présenté son point de vue concernant la révision de la LAGH. Elle souhaite notamment que les personnes déposant une demande d'assurance soient tenues de communiquer, le cas échéant, le résultat des analyses génétiques présymptomatiques les concernant, que la question des tests génétiques figure dans la proposition d'assurance et que l'inégalité de traitement existant entre les prédispositions génétiques et les autres prédispositions soit supprimée.

Rencontre réunissant des représentants de la CEAGH et de la CFAMA au sujet du remboursement des coûts générés par les tests visant à vérifier le statut de porteur

Sur demande de l'OFSP et de la Commission fédérale des analyses, moyens et appareils (CFAMA) des représentants de la CEAGH et de la CFAMA se sont réunis pour définir le cadre et les modalités régissant la prise en charge, par l'AOS, des coûts des tests visant à vérifier le statut de porteur d'une maladie.

Clarifications concernant le droit des brevets et les monopoles de données : échange avec M. Schneeberger, responsable de la section Droit des produits thérapeutiques rattachée à l'OFSP

Lors de sa rencontre avec M. Schneeberger, responsable de la section Droit des produits thérapeutiques rattachée à l'OFSP, la CEAGH a pu exposer la problématique des monopoles de données et clarifier certains points concernant le droit des brevets.

Rencontre avec le groupe d'experts vaudois pour l'analyse génétique humaine

Le groupe d'experts vaudois pour l'analyse génétique humaine (GEGH), fondé en 2014, a demandé à rencontrer la CEAGH. Lors de cette entrevue, ses représentants ont présenté les membres et le mandat attribué au groupe ainsi que le nouveau projet BIL (Biobanque institutionnelle de Lausanne).

Participation à l'audition de la Commission de la science, de l'éducation et de la culture du Conseil national (CSEC-N)

A l'occasion des débats parlementaires relatifs à la modification de la Constitution suisse et de la loi sur la procréation médicalement assistée en vue d'autoriser le diagnostic préimplantatoire, une représentante de la CEAGH a été conviée à une audition de la CSEC-N et a pu exposer la position de la CEAGH sur ce projet.

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

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

Sabina Gallati, Matthias Baumgartner (suppléant)

La CEAGH n'a participé à aucune séance durant l'année sous revue.

Commission fédérale des prestations générales et des principes CFPP

Bernice Elger

Atelier de l'OFSP « Stratégie nationale en matière de maladies rares »

Sabina Gallati, Matthias Baumgartner, Armand Bottani, Cristina Benedetti

Commission d'experts de l'ASSM « Médecine personnalisée »

Sabina Gallati, Nicole Probst

Communauté d'intérêts « Maladies rares »

Matthias Baumgartner, Andreas Huber

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

Matthias Baumgartner

Swiss Task Force « Public Health Genomics »

Sabina Gallati, Nicole Probst, Cristina Benedetti

Pas de séance durant l'année sous revue

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

Pas de séance durant l'année sous revue

6 Perspectives 2015

Au début de l'année, la CEAGH donnera son avis sur la révision totale de la LAGH dans le cadre de la procédure de consultation organisée à ce moment-là. Ce projet marque une nouvelle étape devant permettre à la LAGH de mieux tenir compte des progrès réalisées et des avancées à venir dans le monde de la génétique, que ceux-ci concernent la médecine, les profils ADN ou la commercialisation des tests génétiques.

Il est également prévu que la CEAGH se penche sur une demande d'élargissement du dépistage chez les nouveau-nés.

En outre, la commission travaillera sur différents projets qu'elle a abordés dans sa recommandation 12/2013 concernant la révision de la LAGH : la création d'un profil professionnel et d'un cursus de *Genetic Counsellor* (conseiller en génétique), la promotion des compétences en génétique dans la formation de base, continue et postgrade des médecins et la formation (continue) d'autres professionnels de la santé.

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)