



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)
2016**

Berne, le 18 mai 2017

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

Véritable fil rouge, la *qualité* de l'analyse génétique humaine a empreint les différents thèmes, les nombreux projets, les prises de position et les recommandations de la Commission au cours de l'année 2016.

En 2004, le Parlement consignait ce qui suit à l'al. 2 de la loi sur l'analyse génétique humaine : « La présente loi a pour but : [...] de garantir la qualité des analyses génétiques et de l'interprétation de leurs résultats ». La Commission d'experts pour l'analyse génétique humaine a décidé que cet objectif serait son sujet prioritaire en 2016.

Ainsi, la prise de position sur la modification de l'ordonnance sur la procréation médicalement assistée et sur l'analyse génétique humaine a trait à la garantie de la *qualité* de l'analyse génétique humaine réalisée dans le cadre de la procréation médicalement assistée et assortie d'un diagnostic préimplantatoire. La recommandation sur les contrôles de qualité externes porte naturellement sur la *qualité* de l'analyse génétique. De plus, l'adaptation de la réglementation relative à la prise en charge des coûts des tests prénataux non invasifs concerne la *qualité* des analyses prénatales : à quel moment, à partir de quel risque, avec quelle procédure de test, dans quel ordre est-il préférable de procéder aux examens ?

La *qualité* doit être garantie non seulement au laboratoire mais aussi dans la pratique clinique. La *qualité* de l'accompagnement des patients et du conseil dépend de la compétence du médecin traitant en matière de génétique. Outre de solides connaissances médicales et biologiques, les derniers développements (p. ex., séquençage complet du génome, analyses présymptomatiques, génétique des maladies complexes, médecine personnalisée, offres destinées directement aux consommateurs) exigent des compétences supplémentaires, notamment sur le plan de l'épidémiologie, des statistiques et de la communication. Il en résulte également que ce type d'analyses n'est plus exclusivement l'apanage des spécialistes en médecine génétique. En effet, les médecins - toutes disciplines confondues - sont de plus en plus confrontés à des questions d'ordre génétique. Pour cette raison, la CEAGH a poursuivi ses clarifications de sorte à offrir à tous les médecins intéressés la possibilité d'approfondir leurs connaissances sur ce sujet. Une audition de la Commission avec Urs Martin Lütolf, professeur émérite, ayant participé dans une très large mesure à la mise en place de la formation approfondie en médecine palliative, s'est révélée particulièrement précieuse et enrichissante.

La *qualité* implique de disposer des ressources nécessaires en termes de personnel. L'importance croissante de la génétique médicale va de pair avec les besoins accrus de conseils génétiques chez les patients qui s'appêtent à se soumettre à une analyse génétique. Le conseil génétique fait partie intégrante d'une telle analyse. Il est étendu, chronophage et exigeant, en particulier en cas d'analyses prénatales et présymptomatiques ainsi qu'en vue d'un planning familial. La loi définit les aspects qui doivent être abordés impérativement. Étant donné qu'il est probable que ni les spécialistes en médecine génétique ni les médecins prescripteurs spécialisés dans d'autres disciplines ne soient à l'avenir en mesure d'absorber eux-mêmes ces besoins croissants, il est indispensable de recruter des professionnels capables de se charger de cette activité. La CEAGH s'engage à développer, le plus rapidement possible, un cursus destiné aux conseillers en génétique en Suisse afin de disposer en temps utile d'un nombre suffisant de professionnels à même de garantir un conseil génétique de *qualité*.

La création d'offres de formation postgrade pour les médecins et les conseillers en génétique représente un projet de longue haleine, qui marquera les activités de la CEAGH à l'avenir également. Sans perdre de vue l'objectif de permettre constamment aux patients d'accéder à des analyses génétiques de qualité dans un environnement dynamique, la Commission continuera de s'impliquer et d'encourager les professionnels et les organisations spécialisées à explorer de nouvelles voies et à lancer des formes innovantes de collaboration au sein du système de santé.

Pr 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 2015, il a confirmé la nomination de huit membres pour quatre années supplémentaires et a nommé quatre nouvelles personnes pour succéder aux quatre membres sortants jusqu'à la fin de la législature en décembre 2019.

Présidente

P^r 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^r Matthias Baumgartner, spécialiste en pédiatrie FMH, professeur ordinaire en maladies du métabolisme, responsable du service des maladies du métabolisme, responsable Dépistage néonatal Suisse, Clinique pédiatrique universitaire, Zurich ;
- D^r Armand Bottani, spécialiste en génétique médicale FMH, médecin adjoint, coresponsable des consultations génétiques, Hôpitaux universitaires de Genève ;
- D^r Pierluigi Brazzola, spécialiste en pédiatrie FMH, chef du service d'hémo-oncologie pédiatrique, Hôpital régional S. Giovanni de Bellinzona ;
- P^r 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 ;
- D^r Siv Fokstuen, PD, spécialiste en médecine génétique FMH, médecin adjointe, Service de génétique médicale, Hôpitaux Universitaires de Genève ;
- P^r 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^r Wolfram Jochum, spécialiste en pathologie FMH, spécialiste en pathologie moléculaire, spécialiste en neuropathologie, médecin-chef, Institut de pathologie, Hôpital cantonal de St-Gall ;
- D^r Adelgunde Kratzer, D^r en phil., généticienne forensique SSML, responsable du Département 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 ;
- D^r Michael Morris, spécialiste en analyses de génétique médicale FAMH, directeur, Synlab Suisse, Lausanne ;
- P^r 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 ;
- D^r Dorothea Wunder, PD, spécialiste en gynécologie et obstétrique FMH et 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 2016.

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.

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

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

Recommandation 16/2016 à titre de complément à la recommandation 9/2011 sur la réglementation des contrôles de qualité externes

À la demande de l'OFSP, la CEAGH a vérifié et complété sa recommandation 9/2011 sur la réglementation des contrôles de qualité externes. Ce complément s'avérait nécessaire parce que le diagnostic génétique médical s'est considérablement développé depuis 2011 et que nombre de laboratoires de génétique médicale ont étendu leur offre aux séquençages haut débit (HTS pour *high-throughput sequencing*) et/ou aux tests prénataux non invasifs (TPNI). L'OFSP a donc formulé plusieurs questions et propositions sur les exigences posées pour les contrôles de qualité externes (EQC) dans ces nouveaux domaines.

S'agissant de l'utilisation des HTS pour les analyses d'un seul gène, la CEAGH recommande de conserver la cadence annuelle des essais interlaboratoires spécifiques aux cas. Indépendamment de la

méthode employée, les essais interlaboratoires traditionnels et spécifiques aux gènes sont appropriés. Par ailleurs, la cadence annuelle permet la mise en œuvre rapide de mesures correctrices. Dans la phase de transition actuelle, il s'agit d'un élément essentiel de l'assurance de la qualité. En effet, on enregistre actuellement une augmentation du nombre de laboratoires proposant des HTS, de maladies et de gènes analysés et de résultats dont on ne connaît pas l'importance. Par conséquent, l'évaluation et l'interprétation gagnent en complexité. Si les centres de contrôle de qualité ne proposent pas d'essais interlaboratoires commerciaux, la CEAGH recommande, pour les mêmes motifs, que les laboratoires vérifient chaque année la qualité de leurs prestations en appliquant une méthode alternative se rapportant au cas. À défaut d'essais interlaboratoires spécifiques aux maladies dans le cadre de l'analyse des panels, la CEAGH recommande que le laboratoire prenne part non seulement à l'essai interlaboratoire sur la méthodologique, obligatoire, mais aussi impérativement à un essai axé sur l'interprétation.

En outre, la participation annuelle à un contrôle de la qualité externe orienté vers les méthodes et la technique doit rester obligatoire pour toutes les méthodes utilisées en laboratoire.

Malheureusement, l'offre d'EQC pour les TPNI est encore limitée et insuffisante, car le développement d'essais interlaboratoires commerciaux adéquats est en phase de mise en place. Tant qu'il n'y a pas d'essais interlaboratoires organisés et appropriés, il faut, selon les recommandations de la Commission, examiner annuellement toutes les propriétés analysées du patrimoine génétique du fœtus en appliquant une méthode alternative.

3.2 Prises de position relatives à des projets législatifs

Durant la période sous revue, la CEAGH a pris position sur quatre projets et a participé à une audition avec des représentants de l'OFSP en vue de la révision d'une ordonnance.

Consultation concernant la modification de la loi fédérale sur l'assurance-invalidité (développement continu de l'AI)

Dans le cadre du vaste projet de réforme « Développement continu de l'AI », la CEAGH n'a pris position que sur des formulations peu claires et prêtant à confusion s'agissant de la définition des infirmités congénitales.

Par ailleurs, elle a profité de l'occasion pour attirer l'attention sur l'urgence de procéder à une révision de la liste desdites infirmités (annexe de l'ordonnance concernant les infirmités congénitales). La CEAGH suggère bien plus qu'une extension de la liste ou une adaptation de certaines désignations à la terminologie médicale actuelle. Elle propose effectivement un changement de direction assorti d'une modification de l'approche, car le système existant et sa liste positive conduisent inévitablement à des incohérences et désavantagent les patients concernés par la « mauvaise maladie ».

Consultation préalable informelle concernant la révision de l'ordonnance sur l'analyse génétique humaine et de l'ordonnance du DFI sur l'analyse génétique humaine

L'ordonnance sur l'analyse génétique humaine (OAGH) et l'ordonnance du DFI sur l'analyse génétique humaine (OAGH-DFI) ont fait l'objet d'une révision afin, d'une part, d'adapter la terminologie et la procédure de reconnaissance de l'équivalence des titres de formation et de formation postgrade et, d'autre part, de permettre à différents titulaires de titres FAMH de réaliser des analyses pharmacogénétiques et du produit direct du gène. La CEAGH s'est exprimée en faveur de la proposition de révision.

Consultation des offices sur la révision de l'ordonnance sur les prestations de l'assurance des soins et de ses annexes

La révision 2016 de l'ordonnance sur les prestations de l'assurance des soins (OPAS) et de ses annexes concerne la génétique médicale dans la mesure où, pour la première fois certaines analyses

pharmacogénétiques seront intégrées dans la liste des analyses afin qu'elles puissent, à des conditions strictes, être réalisées à la charge de l'assurance obligatoire des soins.

La CEAGH s'est exprimée en faveur du projet.

Consultation concernant la modification de l'ordonnance sur la procréation médicalement assistée et de l'ordonnance sur l'analyse génétique humaine

Après que le peuple a accepté, en juin 2016, la révision de la loi sur la procréation médicalement assistée, l'ordonnance sur la procréation médicalement assistée (OPMA) a dû être adaptée eu égard à l'autorisation du diagnostic préimplantatoire (DPI). Dans la foulée, l'ordonnance sur l'analyse génétique humaine a, elle-aussi, subi quelques adaptations en vue de réglementer ces nouvelles classes d'analyse.

La CEAGH s'est réjouie du fait que le présent projet de révision reprenne largement sa recommandation 15/2015 du 29 avril 2015 sur les conditions d'autorisation pour les laboratoires de DPI. Dans le cadre de la consultation, elle a donc pris position, notamment sur des aspects qui ne faisaient pas partie intégrante de sa recommandation et sur des points qui n'ont pas été réglementés comme elle le proposait.

Les procédures de procréation médicalement assistée se caractérisent par leur complexité et par la variation des taux de réussite. L'expérience montre que les chances de réussite ne dépendent pas uniquement de la situation du couple concerné (âge, état de santé, etc.), mais aussi des pratiques appliquées dans les différents centres. La qualification des professionnels, leur expérience et le nombre de cas traités dans le centre constituent des facteurs de réussite déterminants. C'est pourquoi la Commission a estimé que les procédures de procréation médicalement assistée en général et les procédures de procréation médicalement assistées assorties d'un DPI en particulier devaient avoir lieu, en Suisse, dans des conditions assurant une qualité de premier ordre. Sur la base de ces réflexions, la CEAGH a proposé d'apporter au projet relatif à l'OPMA des modifications qui ont une influence sur ces facteurs de réussite précisément, à savoir la qualification du responsable du laboratoire, de son suppléant et du personnel de laboratoire, l'accréditation et les conditions-cadre des dispositions transitoires.

Compte tenu de sa population résidente, la Suisse a, comparativement aux autres pays européens, une forte densité de centres de procréation médicalement assistée. Vu qu'une augmentation de leur nombre nuirait forcément à la qualité des prestations fournies eu égard au peu de cas traités, la CEAGH considère qu'il est nécessaire de prendre des mesures susceptibles d'empêcher une multiplication incontrôlée de ces centres. Une gestion trop souple des autorisations enverrait un mauvais signal aux entreprises attirées par un secteur commercial lucratif.

Audition avec des représentants de l'OFSP en vue de la révision de l'ordonnance sur les prestations de l'assurance des soins et de son annexe 3 eu égard à la prise en charge des coûts des tests prénataux non invasifs à compter du 1^{er} juillet 2017

Les TPNI ont été admis en tant que prestation de l'assurance obligatoire des soins, à certaines conditions et pour une période de deux ans (du 15 juillet 2015 au 30 juin 2017). Une audition a eu lieu entre un représentant de l'OFSP et la CEAGH en vue d'adapter la réglementation existante en matière de remboursement des tests prénataux non invasifs pour la période à compter du 1^{er} juillet 2017. Cette adaptation tient compte de manière optimale non seulement de l'expérience acquise entre-temps mais aussi de l'évolution dans les domaines des diagnostics et de la technique.

Comptent parmi les thèmes abordés : la *performance* du test ; le seuil de risques pour la prise en charge des coûts qu'il faut maintenir à 1:1000 selon la CEAGH ; le moment où le test est réalisé ; le nombre de tests escomptés ; le schéma de clarification qui, d'après la CEAGH, doit désormais impérativement prendre en compte le test du deuxième trimestre pour les femmes qui, pour quelque raison que ce soit, ne se sont pas soumises au test du premier trimestre ; l'extension de l'éventail des analyses à des anomalies rares qui, non seulement posent des questions éthiques, mais augmentent le nombre de diagnostics de confirmation invasifs de faux positifs ; l'augmentation des découvertes fortuites et des

résultats dont l'importance n'est pas connue et les défis correspondants en termes d'information complète des patientes avant le test ; la compétence des médecins prescripteurs en matière de conseil, l'inscription dans la liste des analyses de tests se fondant sur de nouvelles méthodes ; l'indication obligatoire de la fraction fœtale en tant qu'élément déterminant la fiabilité du résultat du test.

3.3 Autres projets, activités et travail de relations publiques

Clarifications concernant la création d'un cursus de conseiller en génétique (*genetic counselor*), le renforcement des compétences des médecins en matière de génétique par leur formation universitaire, postgrade et continue

Suivant sa recommandation 12/2013, la CEAGH a poursuivi les clarifications concernant la création d'un nouveau cursus de conseiller en génétique (*genetic counsellor*) et le renforcement des compétences des médecins en matière de génétique par leur formation universitaire, postgrade et continue. Outre de solides connaissances médicales et biologiques, les derniers développements (p. ex., séquençage complet du génome, analyses présymptomatiques, génétique des maladies complexes, médecine personnalisée, offres destinées directement aux consommateurs) exigent des compétences supplémentaires, notamment sur le plan de l'épidémiologie, des statistiques et de la communication. Il en résulte également que ce type d'analyses n'est plus exclusivement l'apanage des spécialistes en médecine génétique. En effet, les médecins - toutes disciplines confondues - sont de plus en plus confrontés à des questions d'ordre génétique. Pour cette raison, la CEAGH a poursuivi ses clarifications durant la période sous revue de sorte à offrir à tous les médecins intéressés la possibilité de suivre une formation approfondie sur ce sujet. Une audition de la Commission avec Urs Martin Lütolf, professeur émérite, ayant participé dans une très large mesure à la mise en place de la formation approfondie en médecine palliative, s'est révélée particulièrement précieuse et enrichissante. Il s'agit du premier titre de formation approfondie interdisciplinaire. Il est entré en vigueur le 1^{er} janvier 2016. La CEAGH a pu profiter de son expérience dans ce projet et dans la valorisation de la médecine palliative dans les études de médecine au moyen d'une adaptation du catalogue des objectifs d'apprentissage.

La *qualité* implique de disposer des ressources nécessaires en termes de personnel. L'importance croissante de la génétique médicale va de pair avec les besoins accrus de conseils génétiques chez les patients qui s'appêtent à se soumettre à une analyse génétique. Le conseil génétique fait partie intégrante d'une telle analyse. Il est étendu, chronophage et exigeant, en particulier en cas d'analyses prénatales et présymptomatiques ainsi qu'en vue d'un planning familial. La loi définit les aspects qui doivent être abordés impérativement. Étant donné qu'il est probable que ni les spécialistes en médecine génétique ni les médecins prescripteurs spécialisés dans d'autres disciplines ne soient à l'avenir en mesure d'absorber eux-mêmes ces besoins croissants, il est indispensable de recruter des professionnels capables de se charger de cette activité. La CEAGH s'engage à développer, le plus rapidement possible, un cursus destiné aux conseillers en génétique en Suisse afin de disposer en temps utile d'un nombre suffisant de professionnels à même de garantir un conseil génétique de *qualité*.

Disponibilité et prise en charge des analyses génétiques

La CEAGH continue de suivre attentivement l'évolution de la disponibilité et de la prise en charge des analyses génétiques. Si la situation s'est quelque peu détendue et que de moins en moins d'assureurs-maladie refusent des prestations sans motif, elle reste insatisfaisante. Les spécialistes de la génétique reconnaissent depuis des années que le système actuel de la liste positive assortie de la désignation individuelle des maladies à clarifier atteint ses limites et qu'il est impératif de trouver une nouvelle approche. L'approche de la liste positive ne permet plus aux patients de bénéficier des derniers progrès du diagnostic génétique via l'assurance obligatoire des soins. D'une part, les patients ne peuvent pas se soumettre à une analyse car la maladie dont ils souffrent ne figure pas sur la liste. D'autre part, cette liste prescrit la réalisation d'analyses génétiques au moyen d'une méthode ou d'une technique déterminée et empêche ainsi le recours à des technologies plus performantes, plus probantes et/ou moins

onéreuses. Convaincue qu'un changement de paradigme est nécessaire et que d'autres options doivent être étudiées, la CEAGH a consigné ses réflexions dans une lettre et cherché le dialogue avec des représentants de l'OFSP. Dans le cadre de l'entretien qui s'en est suivi, elle a eu la possibilité de réexpliquer ses préoccupations, de connaître le point de vue de l'OFSP et d'en apprendre davantage sur l'avancement du projet.

Participation à la troisième conférence nationale Santé2020

Sur invitation du conseiller fédéral Alain Berset, la présidente de la CEAGH a pris part à la troisième conférence nationale Santé2020, qui réunissait plus de 300 représentants du système de santé, représentants les principales organisations dans ce domaine. La manifestation, qui s'est déroulée sous la devise « *Less is more* », était consacrée à la thématique « prestations dispensées de manière excessive ».

Participation à la « Journée des assises sur la génomique » à Lausanne

Sur invitation du Service vaudois de la santé publique et du Groupe d'experts sur la génétique humaine du canton de Vaud, la présidente de la CEAGH a pris part au symposium « Génomique : une nouvelle approche pour la santé et la société ? » et à la table ronde.

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

Commission fédérale des prestations générales et des principes CFPP

Bernice Elger.

Commission nationale d'éthique dans le domaine de la médecine humaine CNE

Dorothea Wunder.

Commission fédérale de l'hygiène de l'air

Nicole Probst-Hensch.

Communauté d'intérêts « Maladies rares »

Matthias Baumgartner, Andreas Huber.

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

Matthias Baumgartner.

Comité exécutif de Swiss Personalized Health Network SPHN

Nicole Probst-Hensch.

Groupe suisse de pharmacogénomique et de thérapie personnalisée

Michael Morris.

Coordination Épidémiologie de l'étude pilote du projet *Human Biomonitoring*

Nicole Probst-Hensch.

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

Cristina Benedetti.

6 Perspectives 2017

À la demande de l'OFSP, la CEAGH examinera en début d'année une requête relative à l'extension du dépistage néonatal aux déficiences immunitaires congénitales graves. La consultation des offices concernant la révision de l'ordonnance sur les prestations de l'assurance des soins et de la liste des analyses, qui doit réglementer la prise en charge des tests prénataux non invasifs à partir du deuxième semestre 2017, et la consultation de l'Académie suisse des sciences médicales concernant le modèle de consentement général sont également attendues.

De plus, la Commission se penchera sur des projets qu'elle n'a abordés que dans les très grandes lignes dans sa prise de position 12/2013 concernant la révision de la loi sur l'analyse génétique humaine (LAGH). Elle traitera notamment de la création du profil professionnel « conseiller en génétique (*genetic counsellor*) », assorti du cursus correspondant et de la promotion des compétences des médecins et des autres professionnels de la santé en matière de génétique par leur formation initiale, postgrade et continue. Elle continuera de garder un œil sur l'usage inapproprié de tests génétiques dans les cliniques, sur la sécurité de l'approvisionnement et sur le problème de la prise en charge des analyses génétiques.

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)

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