



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)
2015

Berne, le 7 avril 2016

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

L'adage qui définit le mieux les travaux de la Commission d'experts pour l'analyse génétique humaine (CEAGH) en 2015 est issu de la Grèce antique : *Panta rhei*, « tout coule ». D'une part, des avancées notables ont été réalisées aux niveaux constitutionnel et législatif (lois et ordonnances) dans le domaine du diagnostic génétique médical et, d'autre part, des changements se sont produits au sein même de la commission puisque quatre membres, tous actifs depuis neuf ans, ont quitté leur fonction.

Le 14 juin 2015, après dix ans de procédure, le peuple et les cantons ont accepté l'amendement de l'article 119 de la Constitution et permis ainsi de franchir une étape importante en vue d'autoriser le diagnostic préimplantatoire (DPI) en Suisse. Cette avancée ouvre également un nouveau champ d'activité dans le diagnostic génétique médical. En effet, parallèlement aux soins médicaux de premier ordre prodigués aux couples concernés, la procréation médicalement assistée moderne utilisant le DPI requière de solides compétences professionnelles et une assurance-qualité dans les laboratoires de diagnostic médical. Dans l'éventualité où la révision de la loi fédérale sur la procréation médicalement assistée serait acceptée en juin 2016, la CEAGH a élaboré pendant l'année sous revue une recommandation sur les conditions d'autorisation à l'intention des laboratoires qui souhaitent analyser le patrimoine génétique des embryons *in vitro*, avant l'implantation dans l'utérus de la mère.

La longue procédure menant à la révision totale de la loi fédérale sur l'analyse génétique humaine (LAGH), lancée en 2011 par la motion 11.4037 de la Commission de la science, de l'éducation et de la culture du Conseil national (CSEC-N), a fait un grand pas en avant grâce à la consultation, qui a eu lieu au printemps. Dans sa prise de position, la CEAGH s'est félicitée de la direction donnée au projet de révision. La loi révisée devrait clarifier certaines formulations dans la loi en vigueur, couvrir l'élargissement du champ d'application et réglementer les nouveaux domaines d'activité (p. ex., les tests génétiques directement destinés aux consommateurs ou *direct to consumer genetic testing*, DTC GT, le traitement des informations supplémentaires découvertes lors d'un séquençage à haut débit alors qu'elles ne faisaient pas l'objet de la recherche).

Par ailleurs, les tests prénataux non invasifs (TPNI), introduits en 2012, sont remboursés depuis 2015 par l'assurance obligatoire des soins sous certaines conditions. Dans le cadre de la consultation des offices sur la révision de l'ordonnance sur les prestations de l'assurance des soins, la CEAGH a pointé plusieurs détails importants qui devraient mener à une utilisation plus ciblée de ces tests.

En matière d'analyse génétique, le statut des soins et la prise en charge des coûts demeurent des questions délicates malgré des améliorations ponctuelles. Par conséquent, la CEAGH s'est tournée une nouvelle fois vers le conseiller fédéral Alain Berset, lui demandant de prendre les mesures nécessaires pour que tous les assureurs de Suisse respectent les dispositions de la LAMal et de ses ordonnances, afin de permettre à tous les patients présentant des maladies rares de bénéficier des dernières technologies médicales.

Pour terminer, je remercie chaleureusement les quatre membres qui, après neuf ans au sein de la CEAGH, se sont retirés fin 2015 en raison de leur âge ou de leur activité professionnelle. Grâce à leur solide expertise, leur longue expérience professionnelle et leur engagement, ils ont largement contribué à la réussite des nombreux projets de la CEAGH et aux échanges fructueux et constructifs qui ont eu lieu aussi bien au sein de la commission qu'avec ses nombreux partenaires. Je souhaite également une cordiale bienvenue aux nouveaux membres, nommés en novembre 2015 par le Conseil fédéral, et me réjouis d'aborder tout l'éventail des tâches et des défis qui nous attend cette année.

P^r 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

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) (professeur émérite deuis le 1.8.2015);
- 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, Centre de Procréation Médicalement Assistée et d'endocrinologie gynécologique, Lausanne.

2.2 Séances

La commission a tenu cinq séances plénières en 2015.

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 15/2015 sur les conditions d'autorisation pour les laboratoires de DPI

Sur demande de l'OFSP et en regard de l'autorisation du diagnostic préimplantatoire prévue lors de l'entrée en vigueur de la révision de la loi sur la procréation médicalement assistée, la CEAGH a élaboré une recommandation sur les conditions d'autorisation pour les laboratoires qui souhaitent analyser le patrimoine génétique des embryons *in vitro*, avant l'implantation dans l'utérus de la mère. La commission préconise que pour toutes les analyses génétiques effectuées dans le cadre de procréations assistées le chef du laboratoire dispose du titre de « spécialiste FAMH en analyses de génétique médicale » et que le laboratoire soit accrédité. La CEAGH recommande en outre la participation obligatoire aux contrôles externes de qualité proposés expressément pour ce champ

d'application (c'est-à-dire, avec échantillons de cellules individuelles) et l'autorisation préalable de l'OFSP pour pouvoir effectuer un diagnostic génétique dans le cadre de procréations assistées. Par ailleurs, la CEAGH conseille de profiter de la réglementation du DPI pour adapter les bases légales de sorte que les exigences appliquées à l'analyse des globules polaires soient les mêmes que celles des cellules embryonnaires effectuée *in vitro* pour une procréation assistée ; en effet, d'un point de vue technique, l'analyse des globules polaires est semblable au DPI (court laps de temps, peu de matériel). Pour terminer, la CEAGH recommande d'accorder une attention particulière à l'interface entre les centres de procréation médicalement assistée et les laboratoires de DPI parce que celle-ci est déterminante pour la réussite de la procédure et que ces deux domaines sont soumis à des lois différentes (respectivement la loi sur la procréation médicalement assistée, LPMA, et la loi fédérale sur l'analyse génétique humaine, LAGH) appliquées par des autorités différentes (respectivement les cantons et la Confédération).

Prise de position sur l'étude de la société B, S, S « Tests génétiques non médicaux : analyse du marché et estimation de son développement »

La révision de la loi fédérale sur l'analyse génétique humaine prévoit d'élargir son champ d'application aux analyses génétiques réalisées hors du domaine médical. Afin d'évaluer l'impact économique de cette extension, l'OFSP a demandé une analyse de marché correspondante. Dans le cadre de cette étude et sur mandat de l'OFSP, la CEAGH a participé à un sondage par écrit.

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 révision totale de la loi fédérale sur l'analyse génétique humaine

La CEAGH se félicite du projet de révision, qui clarifie certaines formulations dans la loi en vigueur et régleme les nouveaux domaines d'activité (DTC GT, informations supplémentaires). Elle salue tout particulièrement la nouvelle définition du profil d'ADN, qui ne se résume plus aux séquences non codantes de l'ADN, l'ajout d'un nouvel article relatif à l'information du public par les autorités et l'extension des dispositions pénales.

Dans sa prise de position, la CEAGH propose quelques modifications : l'extension du régime de l'autorisation aux tests de génétique somatique afin d'assurer la surveillance dans ce domaine aussi, notamment en termes de système de gestion de la qualité et de contrôles-qualité externes ; l'adaptation des conditions relatives à la réutilisation des échantillons, en particulier ceux des enfants et ceux prélevés lors d'analyses prénatales, afin d'éviter des pénuries d'échantillons de contrôle positifs et négatifs et pour tenir compte de l'enseignement ainsi que des formations universitaire, postgrade et continue ; l'ajout d'une clause *opt-out* pour les analyses effectuées sur des personnes décédées ; les questions en relation avec les cas de personnes analysées voulant obtenir autant d'informations que possible sur leur patrimoine génétique ; la gestion d'informations supplémentaires lors d'analyses génétiques prénatales ; des conditions plus strictes pour les analyses dans le domaine professionnel, notamment l'existence d'un rapport de cause à effet significatif.

En outre, la CEAGH a soumis quelques propositions dans le but de clarifier et de mieux définir l'orientation du texte de loi et de le rendre plus accessible au lecteur.

Consultation des offices sur la révision de l'OPAS

La CEAGH s'est exprimée sur les points de la révision liés à l'analyse génétique et destinés à régleme la prise en charge des coûts des tests prénataux non invasifs (TPNI) visant à identifier les

anomalies chromosomiques numériques (aneuploïdies et, plus particulièrement, trisomies) et celle du test du premier trimestre.

Dans sa prise de position, la CEAGH a suggéré quelques modifications de l'ordonnance, des annexes et des commentaires et souligné les incohérences entre la proposition de réglementation et les spécificités des tests ou la pratique médicale.

Compte tenu des évolutions technologiques, la commission a considéré que la durée de validité de la réglementation proposée ainsi que la restriction à la recherche des trois principales aneuploïdies étaient très pertinentes. Parallèlement, elle a recommandé de porter une attention particulière, pendant le délai de deux ans, aux questions restées ouvertes.

3.3 Autres projets, activités et travail de relations publiques

Clarifications concernant la création d'un cursus de conseiller en génétique (*genetic counsellor*), le renforcement des compétences des médecins en matière de génétique par leur formation universitaire, postgrade et continue 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 conseiller en génétique (*genetic counsellor*) en invitant le D^r Siv Fokstuen, coprésidente de 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 intéressait la SSGM. M^{me} Fokstuen a informé la commission que la SSGM saluait ce projet, mais qu'il n'était pas une priorité pour la société, sachant que les ressources manquaient à ce moment-là.

En vue d'un renforcement des compétences dans la formation médicale, la présidente de la CEAGH a participé à la séance de la Commission interfacultés médicale suisse (CIMS) et a fait une présentation sur la place de la génétique dans le catalogue des objectifs de formation médicale. Elle a ainsi pu démontrer que, pour le moment, la génétique était à peine abordée dans le programme et qu'il était indispensable, à l'heure actuelle, de lui octroyer une place plus importante.

Disponibilité et prise en charge des analyses génétiques

La CEAGH suit toujours attentivement et avec grande préoccupation l'évolution de la disponibilité et de la prise en charge des analyses génétiques. Bien que le Conseil fédéral avait approuvé, le 15 octobre 2014, le concept national « maladies rares », dont les mesures sont destinées à garantir un suivi médical de meilleure qualité pour les patients concernés dans toute la Suisse, la situation reste critique. Comme les pratiques des assureurs compromettent la disponibilité d'un diagnostic génétique médical, la CEAGH s'est à nouveau tournée vers le conseiller fédéral Alain Berset et lui a demandé par écrit de prendre, de toute urgence, les mesures nécessaires pour que tous les assureurs de Suisse respectent les dispositions de la LAMal et de ses ordonnances, afin de permettre à tous les patients présentant des maladies rares de bénéficier des dernières technologies médicales.

Utilisation inadaptée de tests génétiques en milieu clinique : premier examen de la situation

Les développements de la technologie médicale mènent non seulement à la commercialisation de tests génétiques directement destinés aux consommateurs désireux d'améliorer leur mode de vie (p. ex., au niveau de l'alimentation ou des capacités sportives) mais également à mettre sur le marché des tests permettant de déterminer des caractéristiques médicales (pharmacogénétique, prédispositions aux maladies cardio-vasculaires, entre autres). La CEAGH a reçu de premières indications selon lesquelles les fournisseurs de ces tests faisaient pression sur les médecins et cherchaient à encourager une utilisation vaste et inadaptée de ces tests, allant bien au-delà de leur autorisation et sans examen

différencié de la situation du patient. La CEAGH continuera à suivre l'évolution de cette situation et étudiera régulièrement les besoins ou les possibilités d'intervention.

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 400 acteurs du système de santé, représentant les principales organisations dans ce domaine.

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 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-Hensch, Cristina Benedetti.

Pas de séance durant l'année sous revue

Comité de Swiss Personalized Health Network SPHN

Nicole Probst-Hensch.

Groupe de travail « Dépistage » de Santé publique Suisse

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 2016

A la demande de l'OFSP, la CEAGH complètera au début de l'année sa recommandation 9/2011 sur la réglementation des contrôles externes d'assurance-qualité. Ce complément est nécessaire parce que, depuis 2011, le diagnostic génétique médical s'est considérablement développé et que de nombreux laboratoires de génétique médicale ont élargi leur offre au séquençage à haut débit (SHD) et aux tests prénataux non invasifs (TPNI).

Il est également prévu que la CEAGH examine une demande d'élargissement du dépistage chez les nouveau-nés à deux autres maladies et qu'elle participe aux consultations relatives à la révision de l'ordonnance sur l'analyse génétique humaine et de l'ordonnance sur la procréation médicalement assistée à la suite de la révision de la loi fédérale sur la procréation médicalement assistée (autorisation du diagnostic préimplantatoire).

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 conseiller en génétique (*genetic counsellor*) et la promotion des compétences en génétique dans la formation universitaire, postgrade et continue des médecins et la formation (continue) d'autres professionnels de la santé. La CEAGH continuera par ailleurs à se pencher sur l'utilisation inadaptée de tests génétiques dans l'approche clinique ainsi que sur la fourniture et 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