



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)

2012

Berne, le 6 juin 2013

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

Cette dernière décennie, de nouvelles découvertes génétiques et de nouveaux progrès technologiques ont modifié de manière décisive le paysage des analyses génétiques ; en effet, ces nouveautés ont, d'une part, élargi les possibilités du diagnostic médical dans le quotidien clinique et, d'autre part, entraîné l'ouverture d'un nouveau secteur commercial inattendu, celui des tests génétiques directement destinés au consommateur.

En conséquence, plusieurs dispositions de la loi sur l'analyse génétique humaine (LAGH) sont d'ores et déjà inapplicables, ou le seront bientôt, ou ne couvrent pas suffisamment les risques et les besoins qu'impliquent ces changements pour les personnes concernées.

En ce sens, la CEAGH salue le fait que la Commission de la science, de l'éducation et de la culture du Conseil national ait déposé la motion 11.4037 « Modification de la loi fédérale sur l'analyse génétique humaine », qui charge le Conseil fédéral « d'étudier et de mettre en évidence les lacunes de la loi et de proposer les modifications qu'il jugera nécessaires, pour tenir compte de l'évolution rapide des méthodes d'analyse génétique humaine, de la diminution de leurs coûts et de la protection de la population dans ce domaine sensible, menacé par le surgissement d'un marché incontrôlé sur Internet ».

Durant sa cinquième année d'activité et cinq ans après l'entrée en vigueur de la loi, la CEAGH s'est attelée à cette tâche : elle a examiné les lacunes et vérifié si le champ d'application de la loi recouvrait les évolutions actuelles et futures, elle a repéré les imprécisions et ébauché une recommandation concernant la révision du texte.

Les gens recourent de manière accrue aux tests génétiques via Internet. De même, les analyses génétiques, d'abord limitées à la stricte indication médicale, sont aujourd'hui utilisées de façon plus large, comme un bien de consommation (*consumer genomics*) ; ces phénomènes induisent de profonds changements au sein du monde médical et de la société. Cela a poussé la CEAGH à consulter différents partenaires, en cherchant à savoir si des mesures devaient être prises.

La CEAGH a suivi attentivement et soucieusement l'évolution de la situation concernant la fourniture des analyses génétiques et leur prise en charge ; en effet, l'introduction de la réglementation sur les maladies orphelines dans la liste des analyses le 1^{er} avril 2011 n'aura pas suffi à désamorcer ce problème délicat. La gravité de la situation a incité la CEAGH à exposer ses craintes, dans une lettre adressée au chef du Département fédéral de l'intérieur Alain Berset, quant à la couverture de l'offre dans le domaine du diagnostic génétique médical.

Par ailleurs, la commission a rédigé une recommandation et une prise de position à l'intention de l'Office fédéral de la santé publique durant l'année sous revue, ainsi que deux prises de position sur des projets législatifs.

La recommandation a permis, d'une part, de clarifier le statut des analyses protéomiques, qui entrent dans le champ d'application de la LAGH en tant qu'analyses du produit direct du gène ou en tant qu'autre analyse de laboratoire et, d'autre part, de définir les exigences posées aux responsables de laboratoires qui effectuent ce type d'analyses. Quant à la prise de position, elle concernait le dépistage systématique de la mucoviscidose chez le nouveau-né, sur lequel la CEAGH a rendu un avis favorable.

Durant l'année à venir, la CEAGH continuera de surveiller avec toute l'attention requise les développements dans le domaine des analyses génétiques et de mettre au mieux son savoir scientifique au service de l'administration fédérale, notamment en vue de la prochaine révision de la LAGH.

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

- P^f 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^f 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^f Matthias Baumgartner, spécialiste en pédiatrie FMH, professeur extraordinaire en maladies du métabolisme, responsable du service des maladies du métabolisme, Clinique pédiatrique universitaire, Zurich ;
- - D^f Armand Bottani, spécialiste en génétique médicale FMH, médecin adjoint, coresponsable des consultations génétiques, Hôpitaux universitaires de Genève ;
- - P^f Gieri Cathomas, spécialiste en pathologie FMH, médecin-chef, Institut cantonal de pathologie, Liestal ;
- - P^f 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^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 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^r 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^r Judit Lilla Pók Lundquist, spécialiste en gynécologie et obstétrique FMH, médecin-chef, Hôpital universitaire, Zurich ;
- - P^r Nicole Probst-Hensch, PhD, MPH, D^r 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, médecin-chef, Unité de médecine de reproduction et d'endocrinologie gynécologique, Centre Hospitalier Universitaire Vaudois, Lausanne.

2.2 Séances

La commission a tenu sept séances plénières en 2012.

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

Recommandation 11/2012 concernant la réglementation du produit direct du gène

A la demande de l'OFSP, la CEAGH a élaboré une recommandation sur la réglementation du produit direct du gène.

Par opposition aux analyses ADN ou ARN, qui constituent des analyses cytogénétiques ou moléculaires et qui entrent dans le champ d'application de la loi, il est délicat de distinguer les analyses du produit direct du gène au sens de l'art. 3, let. c, LAGH des analyses de laboratoire au sens de l'art. 3, let. a, LAGH ainsi que des autres analyses de laboratoire non soumises à la loi. Il est d'autant plus

important d'opérer cette distinction que les dispositions applicables ne sont pas les mêmes.

Dans sa recommandation, la commission salue la proposition de l'OFSP selon laquelle une analyse protéomique peut être considérée comme une analyse servant à déterminer le produit direct du gène au sens de l'art. 3, let. c, LAGH uniquement lorsqu'elle permet d'identifier une ou plusieurs anomalies dans le patrimoine génétique et qu'elle vise de manière directe à obtenir cette information. Par contre, si l'analyse ne permet pas de parvenir à de telles conclusions mais qu'elle permet d'identifier, directement et sans ambiguïté, des caractéristiques du patrimoine génétique héréditaires ou acquises pendant la phase embryonnaire et qu'elle vise expressément à obtenir ces informations, elle est alors considérée comme une autre analyse de laboratoire au sens de l'art. 3, let. a, LAGH.

Par ailleurs, la commission soutient la proposition de l'OFSP, qui souhaite que les analyses du produit direct du gène puissent également être effectuées par d'autres responsables de laboratoire et qu'elles ne soient pas exclusivement réservées aux spécialistes FAMH en analyses de génétique médicale ; en effet, ce type d'analyses n'est de fait pas réalisé par un généticien mais par un spécialiste du domaine concerné, qui possède les compétences requises pour l'exécution et l'interprétation des résultats.

En vue de la prochaine révision de l'ordonnance du DFI sur l'analyse génétique humaine (OAGH-DFI), la CEAGH recommande, par analogie à la réglementation des analyses pharmacogénétiques, de renoncer à énumérer les analyses et de privilégier une définition générale.

Prise de position 3/2012 de la CEAGH sur le dépistage systématique de la mucoviscidose chez le nouveau-né

La demande visant à systématiser le dépistage de la mucoviscidose chez le nouveau-né, déposée par le *Swiss Working Group for Cystic Fibrosis (SWGCF)* le 11 octobre 2012, est à l'origine de cette prise de position. Il s'agit cette fois de l'autoriser de façon définitive, puisque le 1^{er} janvier 2011, le dépistage avait été autorisé pour une phase pilote de deux ans.

La CEAGH a examiné la demande du SWGCF : ce faisant, elle a vérifié qu'elle satisfaisait aux trois conditions légales énoncées à l'art. 12, al. 2, LAGH et qu'elle était conforme à sa recommandation 4/2009 concernant les conditions requises pour les demandes de dépistage. La commission a constaté, comme c'était déjà le cas lors de l'examen du projet pilote en 2010, que tous les critères étaient remplis.

Dans sa prise de position, la CEAGH recommande au requérant de recenser tous les cas de mucoviscidose dépistés dans la banque de données centralisée et de demander systématiquement aux parents l'autorisation de se servir des informations collectées et du matériel biologique prélevé sur leurs enfants 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.

Prise de position sur la consultation informelle concernant l'ordonnance du DFI sur l'analyse génétique humaine

La CEAGH réserve un accueil favorable à la révision proposée, qui prévoit l'inscription de deux analyses dans l'OAGH-DFI et qui se conforme ainsi à sa recommandation 10/2011 du 31 août 2011. Il s'agit des analyses moléculaires ApoB et PAI-1 qui, tant du point de vue de la réalisation que de l'interprétation, ne requièrent pas de spécialisation en analyses de génétique médicale et qui peuvent également être effectuées par les responsables de laboratoire spécialistes FAMH en analyses de chimie clinique resp. d'hématologie avec le complément diagnostique ADN/ARN.

Audition sur les ordonnances concernant la loi fédérale relative à la recherche sur l'être humain

La CEAGH a donné son avis concernant l'ordonnance sur les projets de recherche sur l'être humain à l'exception des essais cliniques (ordonnance relative à la recherche sur l'être humain 2). Dans le cadre du recrutement, elle a suggéré de recueillir le consentement large des participants à l'étude pour leur épargner une trop forte sollicitation au fil du temps, notamment en leur évitant de devoir répondre à des questions répétitives sur des analyses spécifiques, et pour empêcher que l'efficacité des recherches à partir de données et d'échantillons biologiques existants ne soit sans cesse et inutilement freinée par des questions éthiques.

S'agissant du consentement éclairé pour la réutilisation du matériel biologique et des données personnelles génétiques, la CEAGH a souligné la particularité du placenta qui présente un côté maternel et un côté du fœtus et qui permet donc d'effectuer des analyses sur le patrimoine génétique de la mère et/ou de l'enfant.

Dans l'ordonnance concernant l'organisation découlant de la loi relative à la recherche sur l'être humain (Org LRH), la CEAGH préconise de compléter par la biologie la liste des domaines représentés au sein d'une commission d'éthique. En outre, elle recommande que les activités des commissions d'éthique soient contrôlées à intervalles réguliers pour garantir des critères uniformes et stables dans toute la Suisse.

3.3 Autres projets, activités et travail de relations publiques

Examen de la nécessité de réviser la LAGH

La motion 11.4037 « Modification de la loi fédérale sur l'analyse génétique humaine », déposée par la Commission de la science, de l'éducation et de la culture du Conseil national, charge le Conseil fédéral « d'étudier et de mettre en évidence les lacunes de la loi et de proposer les modifications qu'il jugera nécessaires, pour tenir compte de l'évolution rapide des méthodes d'analyse génétique humaine, de la diminution de leurs coûts et de la protection de la population dans ce domaine sensible, menacé par le surgissement d'un marché incontrôlé sur Internet ». Elle a été transmise le 26 septembre 2012. Suite à cela, l'OFSP a demandé à la CEAGH, le 31 octobre 2012, d'élaborer une recommandation en soulignant les points qu'elle juge problématiques dans la loi et en lui soumettant des solutions pour y remédier.

Durant l'année sous revue, la CEAGH s'est penchée sur la loi, en a examiné les lacunes et vérifié si son champ d'application recouvrait les évolutions actuelles et futures, puis a répertorié les imprécisions et ébauché une recommandation concernant la révision du texte.

Celle-ci sera prête début 2013.

Campagne d'information concernant les tests génétiques sur Internet

Dans le contexte de l'action lancée fin 2009 et visant à informer la population sur les tests génétiques proposés sur Internet, un article d'une page est paru début juin dans la revue médicale grand public *Medical Tribune Public* (tirage à 125 000 exemplaires). Il reprenait, dans une version abrégée, la fiche d'information de la CEAGH « Tests génétiques sur Internet ».

Entre septembre et novembre 2012, la fiche d'information a été mise à disposition dans les salles d'attente de 2600 cabinets de médecins de premier recours (1500 en Suisse alémanique, 1100 en Suisse romande).

Rencontre avec la Conférence suisse des directeurs cantonaux de l'instruction publique (CDIP)

La CEAGH a pris contact avec la CDIP pour la rendre attentive à différents problèmes liés aux tests génétiques : les dangers pour les jeunes de recourir à des tests génétiques sur Internet ou la réalisation d'analyses génétiques entrant dans le champ d'application de la LAGH pendant des travaux pratiques à l'école (p. ex., détermination du groupe sanguin).

Rencontre avec l'Académie suisse des sciences médicales (ASSM)

La CEAGH a organisé une rencontre avec le président de l'ASSM, le P^r Peter Meier-Abt. Ils ont évoqué les profonds changements médicaux et sociétaux induits par le recours accru aux tests génétiques sur Internet et l'utilisation plus large des analyses génétiques, d'abord limitées à la stricte indication médicale et désormais considérées comme un bien de consommation (*consumer genomics*).

La présidente de la CEAGH siègera au sein du comité d'experts qui sera institué par l'ASSM et chargé de prendre des mesures à différents niveaux.

Rencontre avec le P^r Ernst Hafen

La commission a rencontré le P^r Hafen pour discuter de son projet « *Raising Awareness about personalized genomics and direct-to-consumer testing in Switzerland* », dans le cadre duquel il souhaitait organiser une campagne d'information et de promotion sur les tests génétiques effectués via Internet. La CEAGH a jugé ce projet par trop partial et trop peu critique, notamment à l'égard des publics cibles sensibles tels que les écoliers. La demande pour la réalisation de ce projet a entre-temps été retirée.

Fourniture et prise en charge des analyses génétiques

La CEAGH a suivi attentivement et soucieusement l'évolution de la situation concernant la fourniture des analyses génétiques et leur prise en charge ; en effet, l'introduction de la réglementation sur les maladies orphelines dans la liste des analyses le 1^{er} avril 2011 n'aura pas suffi à désamorcer ce problème délicat. La gravité de la situation a incité la CEAGH à exposer ses craintes, dans une lettre adressée au chef du Département fédéral de l'intérieur Alain Berset, quant à la couverture de l'offre dans le domaine du diagnostic génétique médical.

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).

Commission nationale d'éthique pour la médecine humaine CNE

Judit Pók.

Commission fédérale des prestations générales et des principes CFPP

Bernice Elger.

Groupe d'experts "table ronde de l'OFSP sur les maladies rares"

Sabina Gallati, Armand Bottani.

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

Sabina Gallati.

Swiss Task Force Public Health Genomics

Pas de séance en 2012.

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 2013

Un grand nombre de projets attendent la CEAGH en 2013.

L'essentiel de son activité sera consacré à la finalisation de sa recommandation relative à la révision de la LAGH.

L'OFSP traite actuellement une demande visant à dépister systématiquement deux maladies supplémentaires chez le nouveau-né. Conformément à l'art. 12 LAGH, la commission devra prendre position à cet égard.

La campagne d'information de la population sur les tests génétiques via Internet, lancée fin 2009, se poursuit.

Deux projets législatifs, déjà annoncés, occuperont également la CEAGH : d'une part, la consultation relative à la révision de la loi sur la consultation qui, espérons-le, permettra de résoudre le problème lié à la participation des commissions aux consultations, qui se pose depuis des années déjà et, d'autre part, la consultation relative à la nouvelle loi fédérale sur l'enregistrement des maladies oncologiques.

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