

Révision partielle de l'ordonnance du DFI du 14 février 2007 sur l'analyse génétique humaine (OAGH-DFI ; RS 810.122.122)

Rapport explicatif

Projet pour l'audition, novembre 2009

1 Contexte

La loi fédérale du 8 octobre 2004 sur l'analyse génétique humaine (LAGH)¹ et son ordonnance d'exécution du 14 février 2007 (OAGH)² visent notamment à garantir la qualité des analyses génétiques humaines, tant cytogénétiques que moléculaires. Pour ce faire et garantir la qualité de leur interprétation, le chef de laboratoire doit justifier d'une qualification correspondante. Les spécialistes FAMH en analyses de génétique médicale sont autorisés à effectuer toutes les analyses cytogénétiques et moléculaires (art. 11, al. 1, OAGH). En vertu de l'art. 11, al. 2, OAGH, l'annexe de l'OAGH-DFI décrit les analyses qui peuvent être effectuées par les chefs de laboratoire disposant d'un autre titre postgrade. Jusqu'à présent, la réalisation des analyses se conformait au chapitre « Génétique » de la liste des analyses (annexe 3 de l'ordonnance du 29 septembre 1995 sur les prestations de l'assurance des soins [OPAS]³), à l'exception des analyses moléculaires, qui peuvent être effectuées par des spécialistes FMH en pathologie justifiant d'une formation approfondie en pathologie moléculaire.

Les deux premières années d'exécution de l'ordonnance ont révélé la nécessité d'adapter certaines positions de l'annexe de l'OAGH-DFI.

2 Commentaire relatif à la révision

2.1 Syndromes cancéreux

La première position de l'annexe de l'OAGH-DFI appelant une révision concerne les prédispositions familiales aux cancers, qui peuvent être détectées par le biais d'analyses de mutation directes ou indirectes.

Il faut relever que le potentiel de développement en matière de décisions thérapeutiques est considérable dans le cadre des analyses de pathologie moléculaire. Le *Cancer Genome Project* permet de faire sans cesse de nouvelles découvertes sur les gènes en lien avec les cancers. Il n'est ainsi pas judicieux d'établir une liste exhaustive des syndromes cancéreux et des prédispositions familiales telle que dans l'actuelle OAGH-DFI, car elle devient rapidement obsolète et, ainsi, lacunaire.

Aussi semble-t-il opportun de choisir une formulation de portée générale, au sens d'un dénominateur commun pour les analyses moléculaires concernées. Les spécialistes FAMH en analyses de génétique médicale et les spécialistes FMH en pathologie justifiant d'une formation approfondie en pathologie moléculaire continuent d'être autorisés à effectuer des analyses dans le domaine des syndromes cancéreux. Une telle réglementation permettra à l'avenir à l'ensemble des laboratoires de pathologie moléculaire d'effectuer des analyses visant à détecter des prédispositions en cas de

¹ RS 810.12

² RS 810.122.1

³ RS 832.112.31

syndromes cancéreux familiaux. Et ce également pour les gènes encore inconnus il y a peu et qui sont associés à une prédisposition génétique au cancer.

Les analyses génétiques effectuées sur des lésions – soit sur des tissus, cellules ou liquides corporels pathologiquement modifiés, ne tombent pas sous le coup de la loi et ne sont pas soumis à autorisation, car aucune affirmation ne peut être émise sur les caractéristiques du patrimoine génétique de la personne concernée, héréditaires ou acquises pendant la phase embryonnaire, sans qu'il ne soit procédé à des analyses complémentaires sur des tissus, cellules ou liquides corporels sains.

2.2 Pharmacogénétique

En tant qu'analyses effectuées dans le but de déterminer des caractéristiques du patrimoine génétique héréditaires ou acquises pendant la phase embryonnaire, les analyses pharmacogénétiques qui comprennent une analyse de la lignée germinale entrent dans le champ d'application de la LAGH. Analyses moléculaires au sens de cette loi, elles ne peuvent être effectuées que dans les laboratoires bénéficiant d'une autorisation. Leur exécution est réservée, en vertu de l'art. 11, al. 2, OAGH, et de l'annexe de l'OAGH-DFI, aux spécialistes FAMH en analyses de génétique médicale.

La pratique en matière d'exécution a montré que certains laboratoires proposent différentes analyses pharmacogénétiques. Toutefois, celles-ci sont aussi réalisées par des spécialistes provenant d'autres domaines que celui des analyses de génétique médicale. En raison des dispositions transitoires, des laboratoires ont pu obtenir une autorisation d'effectuer des analyses pharmacogénétiques sans pour autant être sous la conduite d'un chef portant un titre de spécialiste FAMH en analyses de génétique médicale.

Pour que de telles analyses puissent à l'avenir encore être réalisées par des laboratoires qui n'ont pas de spécialiste FAMH en analyses de génétique médicale, la Commission d'experts pour l'analyse génétique humaine (CEAGH) a proposé, dans sa recommandation 5/2009⁴ et sur demande de l'OFSP, de réviser l'annexe de l'OAGH-DFI en l'espèce.

La révision de l'OAGH-DFI tient compte de cette recommandation et vise à intégrer les analyses pharmacogénétiques dans l'annexe de l'ordonnance et à autoriser leur réalisation aux spécialistes FAMH en analyses de chimie clinique, d'hématologie, d'immunologie clinique et de laboratoire médical ainsi qu'aux spécialistes en pathologie justifiant d'une formation approfondie en pathologie moléculaire.

Dans ce domaine également, il a été délibérément décidé de renoncer à l'énumération de chaque analyse pharmacogénétique effectuée. La formulation générale permet de couvrir l'ensemble des analyses pharmacogénétiques existantes. Par ailleurs, elle permettra d'intégrer d'autres analyses par la suite.

Certains gènes livrent des renseignements à la fois sur les caractéristiques pharmacogénétiques et sur les maladies génétiques ou les prédispositions à une maladie. La CEAGH indique qu'une analyse diagnostique de tels gènes requiert les mêmes exigences d'interprétation que les autres analyses génétiques. Il n'est pas toujours possible de fixer clairement une frontière entre les analyses purement pharmacothérapeutiques et les analyses relevant simultanément de la pharmacothérapie et de la santé. Aussi est-il indispensable de révéler le but de l'analyse lors de l'attribution du mandat.

⁴ Recommandation 5/2009 de la CEAGH, à l'intention de l'Office fédéral de la santé publique, concernant la réglementation de la pharmacogénétique (seulement en allemand, cf www.bag.admin.ch/gumek (Prises de position et recommandations)

2.3 Analyses de groupes sanguins et de caractéristiques tissulaires effectuées dans le but de détecter une maladie génétique ou une prédisposition à une maladie

Sur la base de la recommandation 2/2008⁵ de la CEAGH concernant la révision de l'art. 4 OAGH, les analyses visant à déterminer des caractéristiques tissulaires et des groupes sanguins dans la perspective de détecter une maladie génétique ou une prédisposition à une maladie sont désormais soumises à autorisation (voir aussi le rapport explicatif concernant la révision partielle de l'OAGH). Actuellement, cela concerne en particulier le typage HLA en lien avec des maladies telles que la narcolepsie, la maladie cœliaque et l'arthrite rhumatoïde.

Vu les exigences posées à l'interprétation des résultats, l'exécution d'analyses diagnostiques de caractéristiques tissulaires et de groupes sanguins doit rester du ressort des chefs de laboratoire pouvant justifier de l'un des titres suivants :

- spécialiste FAMH en analyses de génétique médicale ;
- spécialiste FAMH en analyses d'hématologie ;
- spécialiste FAMH en analyses d'immunologie clinique ;
- spécialiste FAMH en analyses de laboratoire médical (pluridisciplinaire).

Le laboratoire qui effectue l'analyse doit recevoir une indication claire lors de l'attribution du mandat pour qu'il puisse reconnaître le but de l'analyse d'un groupe sanguin ou d'une caractéristique tissulaire. La CEAGH recommande que le laboratoire ne transmette au médecin ayant demandé le test des informations sur des maladies en lien avec des caractéristiques tissulaires (ou des groupes sanguins) que lorsqu'une telle requête figure expressément dans le formulaire de demande d'analyses.

3 Conséquences

D'une part, la révision partielle de l'OAGH-DFI permettra de continuer, dans une large mesure, de garantir la qualité des analyses génétiques et, d'autre part, d'adapter sans cesse l'offre en matière d'analyses génétiques à l'état actuel des connaissances et aux options thérapeutiques. Il faudra observer les développements diagnostiques dans les domaines des syndromes cancéreux et de la pharmacogénétique, mais aussi des analyses de groupes sanguins et de caractéristiques tissulaires. Les réglementations devront alors être réexaminées et adaptées le cas échéant.

La révision n'a aucune incidence sur les cantons, la Confédération ou l'économie.

Suite à l'entrée en vigueur, le 1^{er} juillet 2009, de la liste des analyses, la facturation de certaines analyses génétiques est limitée aux spécialistes FAMH en analyses de génétique médicale. Dans l'optique de la sécurité en matière de couverture médicale, il a pour l'instant été décidé de renoncer à l'adaptation de l'OAGH-DFI en l'espèce.

L'entrée en vigueur de la révision partielle de l'OAGH-DFI est prévue pour le 1^{er} août 2010 et coïncide avec celle de la révision partielle de l'OAGH.

⁵ Cf. www.bag.admin.ch/gumek (fr.)(Prises de position et recommandations) (seulement en allemand)