Office fédéral de la santé publique (OFSP)

Évaluation formative de la loi fédérale sur l'analyse génétique humaine (LAGH) révisée

Executive summary

Zurich, le 3 avril 2025

Stephan Hammer, Beatrice Ehmann, Rebeka Furrer, Anna Vettori, Thomas von Stokar

En collaboration avec Julian W. März, Institut d'éthique biomédicale et d'histoire de la médecine (IBME) et Pôle de recherche universitaire Thérapies innovantes pour les maladies rares (ITINERARE) de l'Université de Zurich

Sommaire

Abstract	3
1. Situation initiale, objectif	4
2. Méthodologie et procédure	4
3. Résultats	5
3.1. Exécution de la LAGH	5
3.2. Opportunité de la LAGH	6
3.3. Efficacité de la LAGH	6
3.4. Lacunes ou points faibles des bases légales	9
3.5. Influence de facteurs contextuels	9
4. Conclusions et recommandations	11
4.1. Conclusions	11
4.2. Recommandations	12

Abstract

L'évaluation montre que les dispositions légales introduites par la révision de la loi fédérale sur l'analyse génétique humaine (LAGH) sont opportunes et que la loi est bien appliquée dans le domaine de compétence des autorités fédérales. Les laboratoires et les professionnels de la santé effectuent en grande majorité les analyses génétiques conformément aux exigences de la LAGH. Un besoin d'amélioration se fait surtout sentir au niveau de l'information des patients, du conseil et de la communication des résultats par les professionnels de la santé prescripteurs. La mise en œuvre de la LAGH est largement influencée par des facteurs contextuels, notamment le développement dynamique des possibilités d'analyse et de thérapie, la pénurie de médecins généticiens, les déficits de connaissances au sein du corps médical au sens large et de la population ainsi que par les offres étrangères de tests génétiques sur Internet.

Mots clés

Surveillance, offres étrangères sur Internet, domaine non médical, analyses génétiques, professionnels de la santé, LAGH, facteurs contextuels, laboratoires, domaine médical, mise en œuvre, prescription, effets

1. Situation initiale, objectif

Les examens génétiques servent à diagnostiquer des maladies et à détecter des prédispositions à des maladies héréditaires avant l'apparition de symptômes cliniques ou à un stade prénatal. En raison du développement technologique et commercial des analyses génétiques et de leur utilisation croissante dans le domaine médical, la loi fédérale sur l'analyse génétique humaine (LAGH) a fait l'objet d'une révision complète. Désormais, les analyses génétiques effectuées en dehors du domaine médical et les analyses génétiques portant sur des caractéristiques non héréditaires sont également réglementées par la loi. Les différents domaines font l'objet d'une réglementation plus ou moins stricte en fonction des conséquences d'une éventuelle utilisation abusive et du besoin de protection des personnes concernées.

L'évaluation s'est concentrée sur la mise en œuvre et sur les premiers effets de la LAGH. Sur la base du jugement porté sur l'opportunité et l'efficacité de la LAGH, des recommandations devaient être formulées en vue d'améliorer l'exécution et, le cas échéant, de modifier les dispositions légales. L'évaluation devait répondre aux questions suivantes :

1. Comment la LAGH révisée est-elle appliquée ?
2. Quelle appréciation peut être portée sur l'adéquation de l'organisation et de la réglementation de l'exécution ?
3. Quels sont les effets intentionnels et non intentionnels perceptibles à ce jour ?
4. Les bases légales présentent-elles des lacunes ou des points faibles ? Si oui, lesquelles ?
5. Quels facteurs contextuels favorisent la mise en œuvre de la LAGH, lesquels l'entravent ?

L'évaluation a été réalisée par INFRAS en collaboration avec Julian W. März de l'Institut d'éthique biomédicale et d'histoire de la médecine (IBME) et du Pôle de recherche universitaire sur les thérapies innovantes pour les maladies rares (ITINERARE) de l'Université de Zurich d'avril 2024 à mars 2025.

2. Méthodologie et procédure

Une enquête qualitative auprès d'une sélection de représentants des autorités de surveillance, des laboratoires et des professionnels de la santé ainsi que des patientes et patients a constitué le pilier empirique de l'évaluation. Cette enquête qualitative comprenait des entretiens exploratoires, des clarifications auprès de différentes organisations, des entretiens avec différents acteurs et un groupe focal avec des médecins spécialistes. En complément, nous avons analysé une sélection de documents et mené une enquête écrite auprès des médecins cantonaux. (cf. Tableau 1).

Tableau 1 : méthodes de recherche

Méthodes	Travail empirique
Analyse de documents	<ul style="list-style-type: none"> ▪ Analyse de documents relatifs aux bases légales
Clarifications et entretiens qualitatifs	<ul style="list-style-type: none"> ▪ Entretiens exploratoires avec sept expertes et experts ▪ Clarifications auprès de neuf organisations sur la pertinence des analyses génétiques et sur d'éventuelles difficultés ou problèmes qu'elles auraient rencontrées ▪ 19 entretiens avec des représentants des autorités de surveillance, des laboratoires et des professionnels de la santé ainsi qu'avec des patientes et patients ▪ Entretiens avec quatre patientes et patients ainsi qu'avec deux médecins spécialistes
Groupe focal	<ul style="list-style-type: none"> ▪ Discussion en groupe focal avec quatre médecins spécialistes
Enquête	<ul style="list-style-type: none"> ▪ Brève enquête écrite auprès des médecins cantonaux, notamment sur les éventuelles difficultés ou problèmes rencontrés ou encore sur les éventuels abus de la part des professionnels de la santé prescripteurs

Tableau INFRAS.

3. Résultats

3.1. Exécution de la LAGH

La supervision des laboratoires par les autorités fédérales est opportune, adéquate et efficace. La surveillance des laboratoires conformément à la LAGH est garantie.

L'Office fédéral de la santé publique (OFSP) et l'Office fédéral de la police (fedpol) surveillent les laboratoires en collaboration avec le Service d'accréditation suisse (SAS). Cela comprend l'autorisation des laboratoires de génétique par l'OFSP ainsi que la reconnaissance des laboratoires de profils d'ADN par le Département fédéral de justice et police (DFJP) ou fedpol. Le SAS effectue des expertises auprès des laboratoires accrédités. Sur la base de l'enquête, nous estimons que la surveillance des laboratoires est opportune. Nous considérons que le rythme des contrôles et le niveau de contrôle différencié par instrument sont adaptés et efficaces. Le travail de surveillance effectué par le SAS est jugé de bonne qualité technique et apprécié par les autorités de surveillance et les laboratoires.

La surveillance du dépistage néonatal est garantie.

La surveillance du dépistage néonatal est assurée par l'OFSP. Sur la base de l'enquête, nous estimons que l'exécution est bien rodée et ne pose aucun problème. Rien n'indique que les programmes ne font pas l'objet d'un contrôle suffisant ou que le titulaire de l'autorisation ne respecte pas certaines obligations.

3.2. Opportunité de la LAGH

L'organisation et la réglementation de la surveillance des laboratoires sont opportunes.

La surveillance des laboratoires est assurée par l'OFSP dans le domaine de la LAGH et par fed-pol dans le domaine de l'OACA¹. En raison du lien entre le domaine de l'OACA et le domaine du droit pénal (laboratoires et profils d'ADN), nous estimons que cette répartition des compétences est opportune.

Nous estimons également que la réglementation de la surveillance des laboratoires est opportune. L'association de l'autorisation ou de la reconnaissance et de l'accréditation constitue un facteur clé pour garantir la surveillance des laboratoires et assurer leur qualité.

La surveillance du dépistage néonatal est organisée et réglementée de manière opportune. Si le nombre de maladies potentiellement concernées par le dépistage augmentait considérablement à l'avenir, la procédure d'autorisation actuelle risquerait d'être trop lourde.

La compétence de l'OFSP en matière de surveillance du dépistage néonatal est incontestée. Sur la base de l'enquête, nous estimons qu'il est justifié que seules certaines maladies curables soient dépistées et d'exiger des programmes correspondants comme condition préalable à l'autorisation. L'enquête confirme que la réglementation actuelle de la procédure d'autorisation garantit une sélection opportune des maladies dépistées. Nous partageons l'avis exprimé lors de l'enquête selon lequel la procédure d'autorisation devrait être revue en cas d'augmentation significative du nombre de maladies pouvant être intégrées dans le dépistage à l'avenir et s'il existait une demande correspondante. La procédure actuelle serait trop longue et surtout trop contraignante.

3.3. Efficacité de la LAGH

Les laboratoires respectent les exigences de la LAGH, ce qui contribue à en garantir la qualité.

L'enquête montre que la qualité des analyses effectuées par les laboratoires actifs dans le domaine médical est en principe élevée et que les laboratoires respectent les exigences de la LAGH. L'association de l'accréditation, des audits de surveillance (comportant différents axes) et de la réaccréditation garantit le respect des exigences légales et la qualité des prestations des laboratoires.

¹ LAGH : Ordonnance sur l'analyse génétique humaine ; OACA : Ordonnance sur l'établissement de profils d'ADN en matière civile et administrative.

Les professionnels de la santé travaillant dans le domaine médical prescrivent en principe les analyses génétiques conformément aux exigences de la LAGH. Dans certains cas, il semble toutefois que les exigences soient moins bien appliquées.

L'enquête montre que les exigences de la LAGH dans le domaine médical sont généralement bien appliquées par les professionnels de la santé, en particulier par les médecins généticiens et les médecins spécialistes. Dans certains cas, il est toutefois probable que les spécialistes ne respectent que partiellement les exigences de la LAGH en matière d'information des patients et de conseil. En outre, des erreurs formelles sont rapportées lors de la prescription par le corps médical au sens large, y compris par des médecins qui, sans le savoir, veulent prescrire des analyses génétiques dans un domaine non spécialisé ou dans une situation non autorisée, ou encore des cas où les exigences relatives au contenu ne sont pas appliquées de manière cohérente et adéquate. Ces incohérences sont principalement attribuées à un manque de connaissances de la part du corps médical au sens large.

L'information des patients, le conseil et la communication des résultats des analyses génétiques dans le domaine médical, notamment en ce qui concerne le diagnostic prénatal, auraient besoin d'être améliorés.

L'enquête montre que l'information des patients, le conseil et la communication des résultats sont en principe bien mis en œuvre dans le domaine médical lors des analyses génétiques. Un besoin d'amélioration se fait toutefois encore sentir, notamment en ce qui concerne le diagnostic prénatal. Selon les déclarations des professionnels de la santé, la notion de « non-directivité » est, d'une part, parfois mal interprétée. Le conseil non directif doit tenir compte de la situation des patientes et patients et ne peut exclure de donner une recommandation médicale. D'autre part, les médecins spécialistes ne perçoivent pas toujours la différence entre une évaluation des risques et un diagnostic, ce qui peut conduire à des interprétations erronées et à des problèmes lors de la communication des résultats. Nous considérons comme tout aussi importantes les déclarations des patientes et patients relatives à une information, un conseil et une communication des résultats insuffisants lors d'analyses génétiques prénatales.

Pour ce qui concerne les analyses génétiques en dehors du domaine médical, les exigences de la LAGH devraient être bien appliquées en raison de la bonne collaboration entre les fournisseurs de tests et les prescripteurs.

L'enquête montre qu'en Suisse, quelques grands prestataires dominent l'offre d'analyses génétiques visant à déterminer des caractéristiques sensibles en dehors du domaine médical. Ces prestataires collaborent avec les prescripteurs et les forment dans les domaines de

l'information, du prélèvement d'échantillons ainsi que de la transmission et de l'interprétation des résultats. Ils se tiennent de plus à disposition pour répondre aux questions concernant les exigences et directives légales. Au vu de cette collaboration, nous concluons que les exigences de la LAGH sont généralement respectées.

Rien n'indique que les employeurs et les assureurs ne respectent pas les interdictions d'application et d'exploitation de la LAGH.

L'enquête indique que les analyses génétiques ne présentent qu'une faible pertinence pour les employeurs et les assureurs et que ceux-ci respectent en principe les interdictions d'application et d'exploitation de la LAGH.

Les résultats empiriques indiquent que la règle du « direct-to-consumer » pour les entreprises établies en Suisse n'est pas toujours respectée.

Le respect de la règle du « direct-to-consumer » pour les entreprises établies en Suisse n'a pas été examiné de manière approfondie. Les personnes interrogées (y compris les médecins cantonaux) n'ont pas signalé de problèmes. Néanmoins, une recherche sur Internet a montré que certaines entreprises suisses commercialisaient sur leur site web, par exemple dans le domaine de l'alimentation, des tests génétiques devant être prescrits par des professionnels de la santé et ne pouvant pas être délivrés directement aux clientes et clients.

La LAGH contribue à une délocalisation indésirable vers des offres étrangères sur Internet d'analyses génétiques visant à déterminer des caractéristiques sensibles en dehors du domaine médical.

L'enquête indique qu'aujourd'hui, par rapport à la situation qui prévalait avant la révision de la LAGH, nettement moins d'analyses génétiques portant sur des caractéristiques sensibles sont prescrites en dehors du domaine médical. Parallèlement, plusieurs professionnels interrogés soupçonnent une augmentation de la demande de tests génétiques « direct-to-consumer » réalisés à l'étranger dans ce domaine. Sur la base de l'enquête, nous concluons que la réglementation de ces analyses introduite par la LAGH a largement contribué au transfert supposé vers des offres étrangères sur Internet. Premièrement, la vente directe de ces tests (surtout des analyses de style de vie) aux clientes et clients a été interdite. Deuxièmement, le manque de clarté dans la délimitation entre les analyses génétiques dans le domaine médical et en dehors du domaine médical fait que divers professionnels de la santé sont réticents à prescrire ces tests. Troisièmement, le nombre de professionnels de la santé autorisés à effectuer des analyses génétiques a été limité.

3.4. Lacunes ou points faibles des bases légales

La LAGH présente seulement quelques lacunes ou points faibles.

L'enquête montre que la LAGH ne présente guère de lacunes. Il apparaît néanmoins que les bases légales présentent quelques points faibles :

- En accord avec plusieurs personnes interrogées, nous estimons que le **délai de cinq ans défini pour la conservation des rapports d'analyses** par les laboratoires est trop court. D'une part, les résultats des analyses génétiques peuvent être pertinents à long terme pour les personnes concernées et leurs descendants. D'autre part, une durée de conservation plus longue des rapports d'analyses permettrait de s'aligner dans une certaine mesure sur les prescriptions cantonales relatives à la conservation des dossiers des patients.
- La LAGH ne définit pas clairement quelles sont les **formations initiales et continues** dont doivent disposer les **professionnels du conseil** en matière d'analyses génétiques dans le domaine médical. Les organisations médicales spécialisées sont toutefois en train d'élaborer une reconnaissance professionnelle des professionnels du conseil génétique. Ce faisant, elles définissent également les compétences requises ainsi que les normes applicables à leur formation initiale et continue.
- La notion de **conseil non directif** n'est pas définie dans la loi. Le conseil non directif est compris et appliqué de manières diverses par le corps médical.
- Pour différents prescripteurs, la **délimitation entre les analyses génétiques médicales et non médicales** n'est pas claire. Cela a conduit à une certaine réticence de la part des professionnels de la santé habilités à prescrire des analyses génétiques visant à déterminer des caractéristiques sensibles en dehors du domaine médical. Dans certains cas, il se peut qu'ils aient fait procéder à des analyses génétiques de manière illicite.
- Aujourd'hui, **certains professionnels** de la santé **ne sont pas habilités** à prescrire **des analyses génétiques visant à déterminer des caractéristiques sensibles en dehors du domaine médical**. Et ce, bien qu'ils aient suivi sur le plan du contenu et du niveau de formation, une formation comparable à celle des professionnels de la santé habilités.

3.5. Influence de facteurs contextuels

La mise en œuvre de la LAGH est fortement influencée par des facteurs contextuels.

Sur la base de l'enquête, nous considérons les facteurs contextuels suivants comme particulièrement importants :

- Le développement rapide des **analyses et des traitements possibles** augmentera la demande d'analyses génétiques dans tous les domaines de réglementation de la LAGH. Si les capacités de réalisation d'analyses génétiques en Suisse ne croissent pas de manière

significative, la pression en faveur d'une délocalisation indésirable des analyses génétiques à l'étranger pourrait s'accroître.

- Le **manque de disponibilités des médecins généticiens** entraîne de longs délais d'attente pour les analyses génétiques et un risque de baisse de la qualité, les cas les plus difficiles étant moins souvent orientés vers les médecins généticiens. Nous soutenons la proposition formulée par plusieurs personnes interrogées consistant à alléger la charge de travail des médecins généticiens en faisant davantage appel à des conseillers en génétique (« Genetic Counsellors »).²
- Dans le **corps médical** en général et chez certains spécialistes en particulier, il existe parfois des **déficits de connaissances** en génétique médicale et en ce qui concerne les exigences de la LAGH. Les déficits de connaissances font que l'information, le conseil et la communication des résultats, notamment en matière de diagnostic prénatal, ne sont pas toujours réalisés de manière satisfaisante selon les exigences de la LAGH. L'offre de formation initiale, postgraduelle et continue du corps médical au sens large n'a pas besoin d'être modifiée dans l'immédiat.
- Nous estimons que la **surveillance cantonale** des professionnels de santé prescripteurs n'est pas suffisamment garantie. Jusqu'à présent, les autorités sanitaires cantonales n'ont pas procédé à des contrôles actifs et systématiques du respect des exigences légales. Il incombe toutefois aux autorités sanitaires cantonales de décider si et dans quelle mesure elles souhaitent intensifier la surveillance des professionnels de la santé.
- Le **remboursement des analyses génétiques** est réglementé par l'Ordonnance sur les prestations de l'assurance des soins (OPAS). Pour le remboursement des analyses génétiques dans le domaine médical, les prescripteurs demandent en général une garantie de prise en charge des coûts auprès des assureurs-maladie. La prise en charge définitive des analyses est sujette à des incertitudes liées aux décisions des assureurs.
- Les **offres étrangères sur Internet** de tests génétiques « direct-to-consumer » concernent principalement les analyses de style de vie, les tests de paternité et les tests de généalogie. La qualité de ces analyses et la protection des données ne sont généralement pas garanties. De plus, ces offres ne comprennent ni information ni conseil. On ne connaît toutefois pas le volume de tests génétiques « direct-to-consumer » achetés par la population résidente en Suisse via des offres étrangères sur Internet. Compte tenu de l'évolution future des possibilités d'analyse, nous pensons que l'offre étrangère sur Internet continuera d'augmenter et

² Les conseillers en génétique se chargent généralement de travaux qui ne requièrent pas l'expertise d'un médecin spécialiste, par exemple en répondant aux questions non médicales des patientes et patients. Toutefois, les conseillers en génétique pourraient également être autorisés à fournir des conseils en génétique à condition d'être suffisamment formés. En Suisse, la profession de conseiller en génétique n'existe pas encore. Certains instituts de génétique emploient cependant déjà des conseillers en génétique qui ont été formés à l'étranger.

deviendra éventuellement encore plus attrayante en termes de coûts. Cela pourrait augmenter encore la demande de la population envers les offres étrangères sur Internet et contribuer à un nouveau transfert de la demande d'analyses génétiques à l'étranger. Or, selon la LAGH, cette pratique n'est souhaitable pour aucune analyse génétique, à l'exception des tests effectués sur des caractéristiques non sensibles en dehors du domaine médical.

- L'enquête montre que le **niveau de connaissances du grand public** en matière d'analyses génétiques est faible. À l'exception des personnes qui ont déjà été confrontées à des analyses génétiques en raison de leurs maladies ou de celles de leurs proches, la population suisse n'est en général guère informée sur les analyses génétiques. D'une part, le niveau de connaissances globalement faible du grand public ne favorise pas l'exercice des droits des patientes et patients en matière d'analyses génétiques dans le domaine médical. D'autre part, les inconvénients des offres étrangères de tests génétiques sur Internet, notamment en ce qui concerne les analyses de style de vie, les recherches de paternité et les tests généalogiques, ne sont sans doute pas assez connus.
- Des **outils de communication numériques** devraient être utilisés par les prescripteurs dans la mesure du possible et de manière opportune. Par exemple, il serait possible d'informer et de conseiller davantage par appels vidéo ou, si nécessaire après adaptation des bases légales, de procéder avec l'aide d'appels vidéo à des prélèvements d'échantillons à domicile pour les analyses génétiques en dehors du domaine médical.
- L'enquête montre qu'il est encore possible d'améliorer la **collaboration entre le corps médical référent et les médecins généticiens**. D'une part, il peut exister un besoin d'améliorer les compétences et les processus d'orientation vers les médecins généticiens. D'autre part, les médecins référents pourraient être encore mieux impliqués dans l'information, le conseil et la communication des résultats.

4. Conclusions et recommandations

4.1. Conclusions

Sur la base des résultats empiriques, nous tirons un bilan globalement positif de l'opportunité de la LAGH, de sa mise en œuvre et de ses effets à ce jour :

- Premièrement, nous estimons que les dispositions légales introduites par la LAGH révisée sont appropriées pour la réalisation des objectifs de la LAGH révisée. D'une part, l'évaluation met en évidence certaines améliorations possibles, mais pas de lacunes ou de points faibles légaux plus graves. D'autre part, les dispositions légales de la LAGH sont largement reconnues et acceptées par les acteurs interrogés.

- Deuxièmement, l'évaluation montre que la LAGH est bien exécutée dans le domaine de compétence des autorités fédérales. Nous estimons que la surveillance des laboratoires est opportune, adéquate et efficiente. Le système différencié d'accréditation et d'inspection garantit la qualité des laboratoires. La surveillance du dépistage néonatal est bien assurée par l'OFSP.
- Troisièmement, l'évaluation confirme que les laboratoires et les professionnels de la santé effectuent les analyses génétiques en grande majorité conformément aux exigences de la LAGH. Il est indéniable que les analyses effectuées par les laboratoires sont de grande qualité et que la surveillance garantit le respect des exigences légales. Les professionnels de la santé travaillant dans le domaine médical prescrivent en principe les analyses génétiques conformément aux exigences de la LAGH. En particulier l'information des patients, le conseil et la communication des résultats, notamment pour les analyses génétiques prénatales, auraient besoin d'être améliorés.

L'utilisation d'offres étrangères sur Internet par la population résidente en Suisse représente, à notre avis, le plus grand défi pour la réalisation des objectifs de la LAGH. Les offres étrangères sur Internet concernent aussi et surtout les analyses dites de style de vie, les recherches de paternité et les tests de généalogie, dont la réalisation est réglementée en Suisse. En règle générale, la qualité des analyses effectuées à l'étranger n'est pas garantie. Ces tests génétiques ne comportent en outre ni information, ni conseil, ni communication des résultats par des professionnels de la santé. Comme les offres étrangères sur Internet ne peuvent guère être régulées par la Suisse, la population devrait être informée plus activement et plus intensément sur les inconvénients de ces offres.

4.2. Recommandations

Les recommandations suivantes visent à améliorer la mise en œuvre et la réalisation des objectifs de la LAGH.

Tableau 2 : Recommandations

Niveaux	Recommandations
Niveau politique	<p>R1 : Nous recommandons à l'OFSP d'initier au niveau de la loi la fixation d'un délai d'au moins 10 ans pour la conservation par les laboratoires des résultats d'analyses dans le domaine médical</p> <p>R2 : Nous recommandons à l'OFSP de mettre en place un élargissement à d'autres professionnels de la santé de l'autorisation d'effectuer des analyses génétiques visant à déterminer des caractéristiques sensibles en dehors du domaine médical.</p>

Niveaux	Recommandations
Niveau opérationnel	<p>R3 : Nous recommandons à l'OFSP d'élaborer, en collaboration avec des sociétés spécialisées de professionnels de la santé prescripteurs, des supports d'information appropriés (p. ex. une fiche d'information de l'OFSP) afin de mettre à disposition des explications claires concernant les analyses génétiques autorisées en dehors du domaine médical.</p> <p>R4 : Nous recommandons aux organisations professionnelles médicales de préciser la notion de conseil non directif. Cette précision pourrait être apportée dans des documents pertinents (p. ex. des guides) des sociétés médicales ou de l'Académie Suisse des Sciences Médicales (ASSM).</p> <p>R5 : Nous recommandons à l'OFSP de renforcer ses activités d'information sur les analyses génétiques auprès du grand public.</p>

Tableau INFRAS.

Adresse de correspondance : INFRAS, Binzstrasse 23, 8045 Zurich; info@infras.ch