

La loi fédérale sur l'analyse génétique humaine (LAGH)

Michael A. Morris^a, Michela Rebsamen^{a, b}

Résumé

La Loi fédérale sur l'analyse génétique humaine, qui devrait entrer en vigueur dans le deuxième trimestre de 2007, fixe le cadre légal des analyses génétiques en Suisse (en dehors de la recherche). Elle interdit la discrimination en raison du patrimoine génétique et garantit le droit d'autodétermination. Elle détermine les conditions d'autorisation pour pratiquer des tests et fixe les obligations de conseil génétique, de consentement, de protection des données ainsi que de réutilisation des échantillons. Ses ordonnances régleront les critères d'autorisation, qui devront garantir la qualité des analyses génétiques et qui se baseront sur des normes d'assurance qualité tel que l'ISO15189.

Summary

The Federal Law on Human Genetic Analysis, which is expected to be applied in the second quarter of 2007, fixes the legal framework for performing non-research genetic testing in Switzerland. It prohibits discrimination on genetic grounds and protects the right for autodetermination. It fixes the requirements for licensing to perform testing and for genetic counselling, informed consent, data protection and sample usage. The accompanying ordinance will determine the criteria for licensing which are designed to assure the quality of testing and which are based heavily on quality standards such as ISO15189.

Introduction

L'assurance qualité des laboratoires médicaux suisses se base sur trois piliers principaux:

- l'accréditation par le Service d'Accréditation Suisse selon des standards internationaux dont l'ISO 15189;
- le contrôle de qualité externe selon le concept QUALAB;
- la formation FAMH.

En ce qui concerne les analyses génétiques humaines, un quatrième pilier se rajoutera avec l'application en 2007 de la nouvelle Loi fédérale sur l'analyse génétique humaine du 8 octobre 2004 (LAGH) [1]. La LAGH règlera les conditions auxquelles des analyses génétiques humaines pourront être exécutées en Suisse, dans le domaine médical, pour les analyses de parenté et d'identité, ainsi que dans les domaines du travail, de l'assurance et de la responsabilité civile. L'application de la loi, attendue autour du deuxième trimestre de 2007, aura des conséquences fondamentales pour les laboratoires et pour les médecins travaillant dans ces domaines. Les auteurs discutent ci-dessous de certains des points critiques et des implications pratiques pour les laboratoires effectuant ces analyses. Mais *caveat lector*: notre avis ne remplace en rien une lecture assidue et intelligente des textes de la loi et de ses ordonnances!

Champ d'application

La LAGH s'applique aux analyses effectuées dans le but de déterminer «des caractéristiques du patrimoine génétique héréditaires ou acquises pendant la phase embryonnaire et toutes les autres analyses de laboratoire qui visent à obtenir de manière directe ces mêmes informations» (art 1–1,3a). Elle inclut donc (art. 3c): toutes les analyses d'ADN, d'ARN, de chromosomes «ainsi que du produit direct du gène» (selon notre compréhension: les protéines) appliquées à l'investigation des

génomés constitutionnels nucléaire ou mitochondrial, dans un but diagnostic, présymptomatique, de prédisposition, pharmacogénétique, d'histocompatibilité, de planning familial (pour évaluer un risque génétique pour une génération future), ou encore de filiation et d'identité (avec l'exception des procédures pénales ou l'identification de personnes inconnues ou disparues). La loi exclut nommément les analyses génétiques effectuées dans le domaine de la recherche (art. 1–3) et implicitement les modifications somatiques survenues après la phase embryonnaire, dont de nombreuses anomalies impliquées dans les maladies malignes (par exemple, le chromosome de Philadelphie ou des mutations P53).

Bases et buts

La LAGH est fondée sur l'article 119 de la Constitution fédérale [2], acceptée en 1992 par le peuple et les cantons, qui prévoit notamment que «le patrimoine génétique d'une personne ne peut être analysé, enregistré et communiqué qu'avec le consentement de celle-ci». Elle s'approche également aux notions de la Convention sur les Droits de l'Homme et la Biomédecine (1991) [3] et de l'Académie Suisse des Sciences Médicales (1993) [4]. Les trois buts principaux de la LAGH sont (art 2):

- d'assurer la protection de la dignité humaine et de la personnalité;
- de prévenir les analyses génétiques abusives et l'utilisation abusive des données génétiques;
- de garantir la qualité des analyses génétiques et de l'interprétation de leurs résultats.

La Loi aborde ces buts en définissant principalement:

- les autorisations pour prescrire et effectuer les analyses;
- les exigences de conseil génétique et de consentement qui accompagneront toute analyse;
- les règles pour la communication des

^a Laboratoire de Diagnostic moléculaire, Service de Génétique médicale, CMU, Genève

^b Laboratoire de biologie moléculaire, LCCC, Hôpitaux Universitaires de Genève

données génétiques et pour la réutilisation des échantillons.

Provisions de la LAGH

La Loi comporte dix sections qui seront complétées par les ordonnances (OAGH) [5], qui ne sont pas encore disponibles sous leur forme définitive. Nous présenterons ci-dessous une sélection des principes clés ainsi que des aspects qui nous semblent d'importance capitale pour les laboratoires d'analyses médicales sans aborder les domaines non-médicaux traités dans les sections 4-7 de la loi.

L'interdiction de discriminer

Le principe fondamental «Nul ne doit être discriminé en raison de son patrimoine génétique» (art. 4) se trouve en contradiction éventuelle avec le concept de la Liste des Analyses qui détermine, en fonction des anomalies génétiques précises (gènes et maladies), pour qui les analyses seront obligatoirement prises en charge par les assurances. Il est à espérer que la LAGH pourra mettre fin à la discrimination contre les personnes atteintes de certaines maladies génétiques et en besoin de diagnostic.

Le consentement libre et éclairé

L'article 5 impose qu'une «analyse génétique ou prénatale, y compris un dépistage, ne peut être effectuée qu'avec le consentement libre et éclairé de la personne concernée». De règle générale, un consentement verbal est admis mais, dans ce cas, il doit être consigné par le médecin dans ses notes. En revanche, pour les analyses présymptomatiques, prénatales ou de planning familial, le consentement doit être donné par écrit (sauf s'il s'agit d'un programme de dépistage) (art. 18).

Le droit d'autodétermination est ancré dans la loi: toute personne peut refuser de prendre connaissance d'informations relatives à son patrimoine génétique (art. 6) et peut décider librement de se soumettre à une analyse génétique ou prénatale et/ou d'en connaître les résultats (art. 18).

L'information accompagnant les analyses

L'exigence du consentement implique qu'une information appropriée doit

être donnée avant tout test génétique, même diagnostique, pour que ce consentement soit réellement éclairé. L'information devrait être à la fois complète et compréhensible et le bon sens voudrait que les informations puissent être adaptées et proportionnelles aux implications du test. On peut imaginer un conseil pré-test relativement limité effectué par le médecin prescripteur, signalant simplement les implications éventuelles, suivi en cas de résultat positif d'un conseil post-test spécialisé et complet.

Dans certaines situations, le conseil génétique est formellement requis. Toute analyse prénatale, présymptomatique ou de planning familial doit être précédée et suivie d'un conseil génétique consigné, portant sur la situation individuelle et familiale et abordant le but et la signification de l'analyse, les anomalies à détecter, et les répercussions éventuelles des résultats; l'article 14 détaille les sujets qui doivent être abordés. Avant les analyses prénatales (art. 15), la femme doit en plus être expressément informée de son droit à l'autodétermination et sur les possibilités autre que l'avortement en cas de découverte d'une anomalie grave incurable.

L'article 16 détaille les informations particulières qui doivent être données à la femme lors de «toute analyse de laboratoire visant à évaluer le risque d'une anomalie génétique de l'embryon ou du fœtus». Ces analyses incluent non seulement les tests génétiques conventionnels mais aussi les analyses prénatales ultrasonographiques ou, selon notre compréhension, même le dépistage de marqueurs biochimiques dans le sang maternel.

Prescription d'analyses génétiques

Les analyses génétiques en général ne peuvent être prescrites que par un médecin habilité, et les analyses présymptomatiques, prénatales ou de planning familial que par un médecin avec une formation postgrade adéquate (art. 13). Le médecin prescripteur veille à ce que le patient reçoive le conseil génétique.

Bien que les laboratoires n'aient pas de responsabilités formelles selon la LAGH de fournir les informations aux patients ni d'obtenir leur consente-

ment, il est interdit et «puni de l'emprisonnement ou de l'amende» d'effectuer des analyses génétiques sans le consentement requis (art. 36). Par conséquent les laboratoires devront s'assurer, d'une manière ou d'une autre, qu'une information a été donnée et le consentement éclairé obtenu. Nous conseillons d'employer une phrase telle que «Par sa signature, le médecin demandeur atteste avoir informé la personne concernée selon les obligations légales en vigueur et d'avoir reçu son consentement». Cette phrase figure sur notre formulaire de demande d'analyse au-dessus de la signature du médecin prescripteur.

Autorisation d'effectuer des analyses génétiques.

Tout laboratoire qui souhaite effectuer des analyses cytogénétiques ou moléculaires doit obligatoirement obtenir une autorisation fédérale. Toute personne qui ne présente pas sa demande dans un délai de trois mois à compter de la date d'entrée en vigueur de la loi (fixée par ordonnance) doit suspendre son activité (art. 8 et 42); celui qui effectue une analyse génétique humaine sans autorisation fédérale sera puni (art. 37).

L'autorisation de pratiquer sera accordée sur préavis de la «Commission d'experts pour l'analyse génétique humaine». Malheureusement, à la date de rédaction de cet article, les critères définitifs d'autorisation ne sont pas encore connus. Ils seront fixés par l'Ordonnance sur les Analyses Génétiques Humaines (OAGH) [5] et, selon les informations actuelles, se baseront largement sur des critères d'assurance qualité, y compris la formation du personnel, le contrôle de qualité externe et interne, ainsi que l'accréditation. Le Rapport de la procédure d'audition [6] a remis en question de nombreux détails et nous vous conseillons de consulter attentivement la version définitive de l'OAGH dès qu'elle sera disponible.

Réutilisation des échantillons

Après analyse, les échantillons ne peuvent être réutilisés qu'aux fins auxquelles la personne concernée a consenti (art. 20). Pratiquement, ce consentement pourrait être obtenu avec le

consentement initial ou en cas de besoin. La Société suisse de Génétique médicale met à disposition un formulaire qui peut être employé à ces fins [7]. La LAGH prévoit également la réutilisation d'échantillons rendus anonymes à des fins de recherche, si la personne a été informée de ses droits et ne s'y est pas expressément opposée. A noter que le concept d'anonymisation d'un échantillon génétique est difficile, surtout en présence de variantes rares; nous vous référons aux définitions de la Société européenne de Génétique humaine des différentes catégories d'anonymisation [8].

Protection et communication de données génétiques

Le traitement des données génétiques, comme toute donnée médicale, est soumis au secret professionnel (art. 321 et 321^{bis} du code pénal) ainsi qu'aux dispositions fédérales et cantonales sur la protection des données. Selon la LAGH le médecin ne peut communiquer les résultats d'une analyse génétique «qu'à la personne concernée ou, si elle est incapable de discernement, à son représentant légal» (art. 19). Il peut également transmettre l'information aux membres de la famille ainsi qu'au partenaire, avec le consentement de la personne concernée. Lorsque l'intérêt de ces personnes nécessite qu'elles soient informées, et la personne concernée refuse de donner son consentement, le méde-

cin peut demander à l'autorité cantonale compétente d'être délié du secret professionnel.

En revanche, la responsabilité du laboratoire n'est pas mentionnée dans la LAGH. Selon les lois en vigueur, le patient a le droit de déterminer à qui est communiqué chaque résultat d'analyses médicales, dont les résultats génétiques. Par conséquent, le laboratoire devrait communiquer le résultat d'une analyse génétique uniquement au médecin prescripteur; les copies éventuelles du rapport d'analyse ne devraient être diffusées qu'avec le consentement exprès du patient. Il est pratique courante que les médecins traitants peuvent recevoir une copie, se basant sur un consentement «présupposé», mais les laboratoires doivent rester attentifs que, même dans cette situation, un consentement exprès du patient est formellement requis. Nous conseillons aux laboratoires d'obtenir de leurs médecins prescripteurs des informations claires, par exemple dans le formulaire de demande d'analyse, concernant la diffusion des résultats souhaitée par le patient.

Correspondance:
Michael A. Morris, MA, Dphil
Laboratoire de Diagnostic moléculaire
Service de Génétique médicale
CMU
1 rue Michel-Servet
1211 Genève 4
michael.morris@medecine.unige.ch

La LAGH en bref

«Nul ne doit être discriminé en raison de son patrimoine génétique».

Sont concernées:

- les analyses d'ADN, d'ARN, de chromosomes «ainsi que du produit direct du gène» appliquées à l'investigation du génome constitutionnel;
- les analyses diagnostique, présymptomatique, de prédisposition, pharmacogénétique, d'histocompatibilité, de planning familial, de filiation et d'identité.

Une analyse génétique ne peut être effectuée qu'avec un consentement libre et éclairé, ce qui implique également une information appropriée avant le test.

Toute analyse prénatale, présymptomatique ou de planning familial doit être précédée et suivie d'un conseil génétique consigné.

Le laboratoire devrait s'assurer que le consentement existe et que le conseil a été donné.

Tout laboratoire qui souhaite effectuer des analyses doit obtenir une autorisation fédérale, à demander dans un délai de trois mois à compter de la date d'entrée en vigueur de la loi.

Les échantillons ne peuvent être réutilisés qu'aux fins auxquelles la personne concernée a consenti.

Celui qui effectue une analyse génétique humaine sans autorisation fédérale sera puni.

Références

- 1 LAGH en français: www.admin.ch/ch/f/ff/2004/5145.pdf; GUMG en allemand: www.admin.ch/ch/d/ff/2004/5483.pdf.
- 2 «Procréation médicalement assistée et génie génétique dans le domaine humain». Constitution fédérale, Art. 119. www.ofj.admin.ch
- 3 «Convention pour la protection des Droits de l'Homme et de la dignité de l'être humain à l'égard des applications de la biologie et de la médecine»; Conseil de l'Europe (1991) <http://conventions.coe.int/treaty/fr/Treaties/Html/164.htm>
- 4 «Directives médico-éthiques concernant les examens génétiques sur l'homme». Académie Suisse des Sciences Médicales (1993).
- 5 OAGH: www.admin.ch/ch/f/ff/2004/5145.pdf
- 6 «Rapport relatif aux résultats de la procédure d'audition concernant l'ordonnance sur l'analyse génétique humaine». www.admin.ch/ch/f/gg/pc/documents/1262/Ergebnis_f.pdf.
- 7 «Consentement éclairé avant analyse(s) génétique(s)», www.ssgm.ch.
- 8 «Data storage and DNA banking for biomedical research: technical, social and ethical issues. Recommendations of the European Society of Human Genetics». *Eur J Hum Genet.* 2003;11(Suppl 2):S8-S10.