Loi sur l'analyse génétique humaine (LAGH)

Conséquences pratiques pour les prestataires, les médecins et les patients

Peter Miny, Siv Fokstuen pour la Société Suisse de Génétique Médicale

Relations d'intérêt: aucune

Résumé
La nouvelle loi et ses ordonnances obligent les prestataires à des mesures complètes de contrôle et d'assurance qualité, exige du médecin prescripteur de l'analyse un conseil adéquat au patient et un respect approprié de son autonomie, et défend l'intérêt des patients concernés à pouvoir accéder sans entrave à des tests génétiques diagnostiques de haute qualité. Les exigences de base de la nouvelle loi ne sont pas encore réalisées dans le cadre de l'assurance-maladie obligatoire.

La Société Suisse de Génétique Médicale (SSGM) salue la nouvelle loi sur l'analyse génétique humaine (LAGH) et y voit une étape importante dans une démarche visant à fixer par écrit des normes régissant les prestations de génétique médicale qui sont acceptées au niveau international et contraignantes pour tous. Ces normes comprennent en particulier la protection de la dignité humaine, la prévention des abus, la garantie d'une qualité optimale, la nécessité d'un consentement éclairé, le droit de ne pas savoir et l'interdiction de discriminer quiconque en raison de son patrimoine génétique. Ceci fait de la Suisse l'un des premiers pays du monde à inclure dans sa législation des garde-fous pour l'application pratique des connaissances en génétique médicale qui progressent rapidement et ont des conséquences dans tous les domaines de la médecine moderne. On peut regarder comme exemplaire l'institution simultanée d'une Commission d'experts indépendante, dont l'une des tâches est de «suivre l'évolution scientifique et pratique dans le domaine des analyses génétiques, émettre des recommandations et signaler les lacunes de la législation dans ce domaine» (art. 35).

Quelles conséquences aura la nouvelle loi?

Pour les prestataires d'analyses génétiques

En Suisse, les analyses génétiques sont réalisées essentiellement par cinq instituts ou services universitaires de génétique médicale ainsi que par des laboratoires privés, d'analyses diagnostiques générales. D'autres laboratoires spécialisés affiliés à des institutions différentes, généralement universitaires, effectuent des analyses génétiques spécifiques à certaines maladies très rares. Une autorisation est désormais nécessaire pour effectuer des analyses génétiques; les demandes d'autorisation doivent être soumises d'ici au 30 juin 2007. Pour le reste, la nouvelle loi changera peu de chose à la situation des laboratoires accrédités. Les conditions spécifiées dans l'OAGH (voir www.bag.admin.ch/themen/medizin/00683/02724/index.html?lang=fr pour les détails) sont probablement remplies d'ores et déjà par de nombreux laboratoires, mais non par tous. Ceux qui se trouvent dans ce dernier cas doivent se préparer à un important travail administratif. La possibilité de remplacer entièrement les inspections prévues de l'OFSP par la preuve d'une accréditation nous paraît judicieuse.

Pour les médecins prescripteurs

La nouvelle loi stipule l'exigence d'une information appropriée du patient et son consentement formel préalablement à toute analyse génétique (aussi bien cytogénétique que moléculaire). Un consentement écrit est obligatoire au moins pour les analyses présymptomatiques, prénatales et celles visant à établir un planning familial. Dans ces situations, le devoir d'informer s'applique dans tous les cas (art. 14 LAGH) et l'analyse génétique ne peut être prescrite que si elle est réalisée par une personne possédant une qualification appropriée. Cette dernière n'est toutefois pas spécifiée formellement, mais relève de la responsabilité du médecin. Le médecin prescripteur se trouve ainsi soumis à l'obligation générale, soit de donner lui-même un conseil génétique non directif et qualifié, soit de confier cette tâche à une personne compétente (notamment pour les analyses relativement complexes) et de s'assurer que l'entretien soit dûment consigné. La pratique courante en génétique médicale est de fixer par écrit, dans une lettre au patient, les points essentiels d'un entretien-conseil.

Les analyses de génétique moléculaire qui requièrent la qualification de «spécialiste FAMH en

Correspondances:
Pr Dr Peter Miny
Génétique médicale FMH
Analyses de génétique médicale FAMH
Division de génétique médicale
Hôpital pédiatrique des deux Bâle (UKBB) et Département des sciences cliniques et biologiques (DKBW)
Case postale
4005 Bâle
Tél. 061 685 62 54
Fax 061 685 60 11
peter.miny@unibas.ch

Dr Siv Fokstuen
Génétique médicale FMH
Service de Génétique Médicale
Hôpitaux Universitaires de Genève
Centre médical universitaire
Rue Michel-Servet 1
1211 Genève 4
Tél. 022 379 56 96
Fax 022 379 52 28
siv.fokstuen@medecine.unige.ch

analyses de génétique médicale» ne sont pratiquement plus effectuées aujourd'hui en Suisse sans consentement écrit du patient ou de son représentant légal. Par contre, et pour des raisons historiques, il est plutôt rare qu'une telle autorisation soit demandée pour une analyse chromosomique. La LAGH ne fait à juste titre aucune distinction entre les deux types d'analyse génétique. Dorénavant, un consentement écrit du patient sera exigé également pour les analyses chromosomiques, pour autant que les conditions spécifiées dans la loi soient réunies. Ceci s'applique entre autres exemples aux analyses chromosomiques prénatales, relativement fréquentes. Dans le quotidien du laboratoire, le terme d'«analyse chromosomique», soit dit en passant, est souvent utilisé par les médecins adresseurs comme un terme générique désignant toutes sortes d'analyses génétiques. Pour une définition correcte de ce terme, voir l'art. 3 LAGH.

Le lecteur trouvera sur le site web de la SSGM (www.sgmg.ch/sections/Documents/Statements/publications.htm) des formulaires où sont répertoriés les contenus les plus importants d'un entretien d'information préalable au consentement éclairé du patient à une analyse génétique. En résumé, la nouvelle loi stipule que le médecin ordonnateur doit tenir davantage compte de certains aspects de l'autonomie du patient au nombre desquels figurent une information plus complète, l'exigence d'un consentement formel et une documentation des procédures telles qu'elles sont courantes dans de nombreuses autres disciplines médicales.

Pour les patients

L'affirmation claire de l'autonomie du patient et de son droit d'être informé, les hautes exigences en matière de qualité et de surveillance continue des analyses ainsi que l'interdiction absolue de toute discrimination fondée sur des caractères génétiques («Nul ne doit être discriminé en raison de son patrimoine génétique»; art. 4 LAGH) sont, du point de vue du patient, les points centraux de la nouvelle loi. Ces dispositions offrent la meilleure protection possible, du moins dans le champ de validité de la loi, contre les abus ou l'incompétence dans la prescription d'analyses génétiques ou l'interprétation des résultats. Elles n'ont en revanche guère d'efficacité contre la commercialisation directe de tests génétiques sur Internet («direct-to-consumer testing») (www.ashg.org/genetics/ashg/news/DTC_ASHG_Draft.pdf), une option sans doute appelée à se développer fortement à l'avenir.

Bien que cette exigence ne figure pas directement dans la loi, il conviendra de veiller davantage, dans la pratique, à ne pas léser le droit d'un enfant à l'autodétermination en matière d'information sur son patrimoine génétique. Souvent – notamment dans les cas d'anomalie chromosomique familiale ou de maladie monogénique récessive – les parents ont le désir fort compréhensible de faire réaliser des analyses dès l'enfance afin d'exclure ou de confirmer un statut (sans pertinence clinique) d'état de porteur sain d'une telle anomalie. Ceci constituerait toutefois une anticipation irrévocable d'une décision qu'il appartiendrait en fait à l'enfant de prendre plus tard dans sa vie. Il en va de même pour des analyses présymptomatiques sans conséquences cliniques immédiates.

Pour ce qui est de la souscription d'assurances hors du régime de l'assurance-maladie obligatoire, la nouvelle loi apporte pour la première fois une sécurité juridique digne de ce nom après des années de dispositions moratoires et de grande incertitude.

La LAGH et la législation subordonnée (en particulier la LAMal)

A l'heure actuelle, les analyses génétiques sont prescrites en grande partie dans le cadre de la loi sur l'assurance-maladie (LAMal). La SSGM considère que les principales dispositions de la nouvelle loi et de ses ordonnances, en particulier l'interdiction de toute discrimination (art. 4 LAGH) et l'exigence de la conformité à l'état de la science et de la technique (art. 3 OADH), s'opposent de front à la pratique courante reposant sur les dispositions de l'ordonnance sur les prestations de l'assurance des soins (OPAS) et sur la Liste des analyses. La Liste des analyses est une liste positive régie par le principe de territorialité. En conséquence, seules sont remboursées les analyses spécifiées dans la liste et réalisées en Suisse. Cette restriction, dont nous ne mettons pas en doute le bon sens général, est cependant inadaptée aux nécessités de l'analyse génétique médicale, puisqu'elle exclut pratiquement de l'assurance-maladie obligatoire les prestations diagnostiques dont ont besoin les patients atteints de graves maladies héréditaires rares (p.ex. maladies métaboliques, syndromes malformatifs) et leurs familles. Les techniques de la génétique moléculaire permettent aujourd'hui de diagnostiquer de manière fiable plus de 2000 maladies génétiques rares, dont seule une petite partie (env. 10 à 15%) figurent dans la Liste des analyses. Ce choix est arbitraire. Le nombre de maladies qu'il est possible de diagnostiquer grâce à la génétique moléculaire augmente pratiquement tous les jours. Pour la grosse majorité de ces maladies rares à très rares, il est totalement illu-

soire, étant donné l'énorme travail administratif que cela impliquerait, d'exiger une demande d'insertion de l'analyse génétique (forcément spécifique à chaque maladie) dans la Liste des analyses. Exiger en plus que toutes ces analyses soient réalisées en Suisse ne peut être qualifié que d'absurde du point de vue économique, qualitatif et logistique.

De même, il existe de nombreuses situations où l'obligation d'effectuer les analyses génétiques conformément à l'état de la science et de la technique n'est pas réalisable dans le régime de l'assurance-maladie obligatoire. Le concept de maladie manifeste et de sa prévention, tel que fixé par la LAMal, ne satisfait pas aux exigences des analyses génétiques diagnostiques et empêche jusqu'à ce jour une prise en charge des coûts p. ex. d'une analyse de disomie uniparentale, du diagnostic du statut de porteur ou d'analyses de linkage ou de mutations chez un patient-index.

En résumé, on peut retenir que des exigences essentielles de la nouvelle loi et de ses ordonnances ne sont pas encore réalisées dans le domaine de l'assurance-maladie obligatoire. Des patients et leurs familles sont en fin de compte exclus de certaines prestations de l'assurance-maladie obligatoire en raison de «leur patrimoine génétique» (art. 4 LAGH). Nous ne voyons p. ex. aucune raison objective d'accorder le remboursement des frais d'analyse d'un cas de neurofibromatose et de refuser ceux de l'analyse d'une sclérose tubéreuse; or, cette pratique correspond au droit actuellement en vigueur: la maladie en question ne figure pas dans la Liste des analyses et aucun laboratoire en Suisse ne propose cette analyse actuellement. La SSGM considère qu'il s'agit là clairement d'une discrimination due à des insuffisances administratives, qu'il conviendra de résoudre de manière impérative et dans les meilleurs délais.