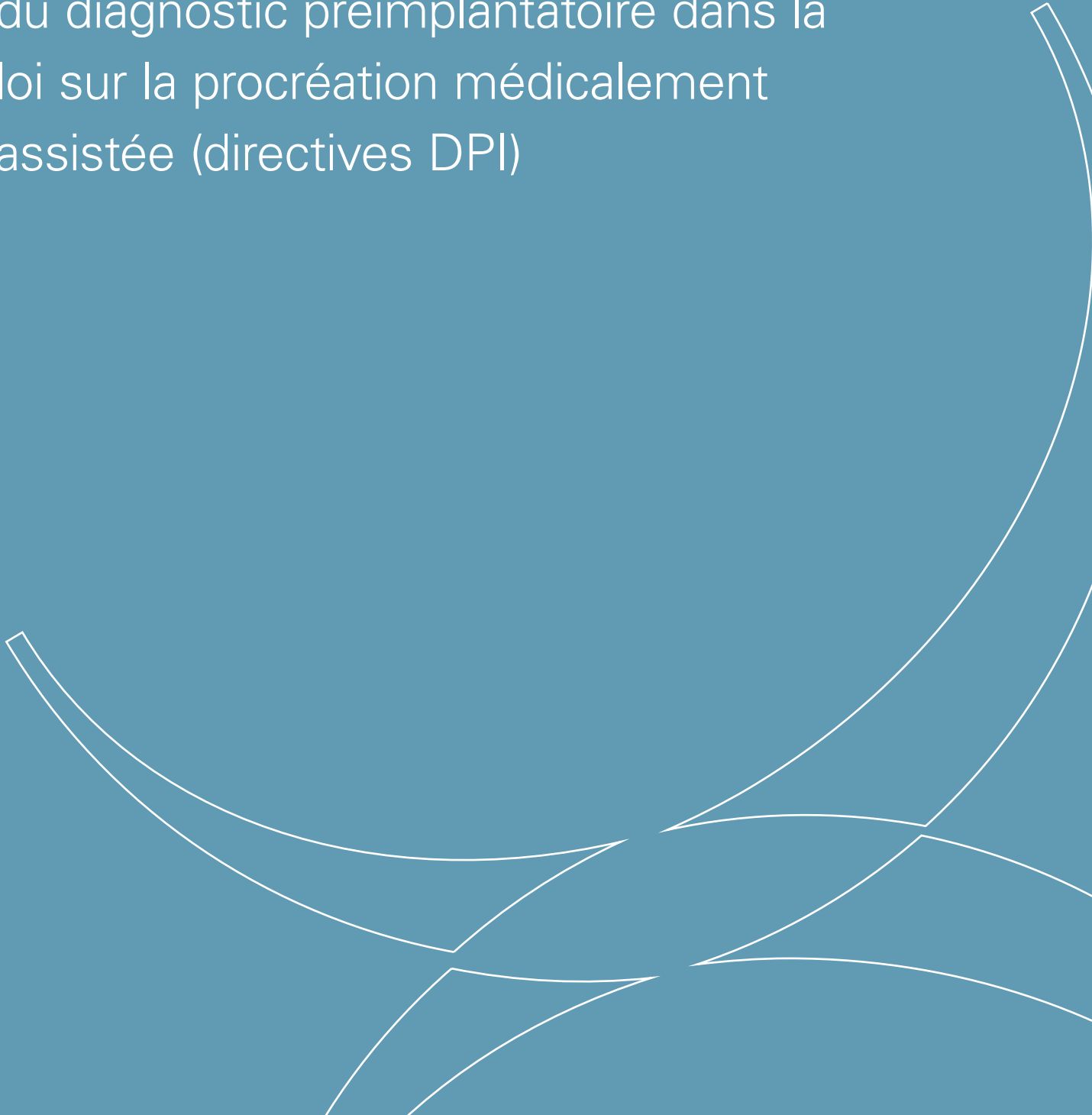


Berne, le 10 février 2022

Directives concernant la réglementation du diagnostic préimplantatoire dans la loi sur la procréation médicalement assistée (directives DPI)



Sommaire

I	Introduction	3
II	Directives	5
1.	Généralités	6
2.	Maladie grave	8
3.	Probabilité de prédisposition héréditaire et de manifestation	9
4.	Absence de thérapie efficace et appropriée	10
5.	Analyse chromosomique	11
6.	Informations excédentaires	12
7.	Sélection des embryons	14
8.	Avis de la CNE	15
III	Commentaire	16
1.	Généralités	17
2.	Maladie grave	18
3.	Probabilité de prédisposition héréditaire et de manifestation	21
4.	Absence de thérapie efficace et appropriée	23
5.	Analyse chromosomique	24
6.	Informations excédentaires	25
7.	Sélection des embryons	27
8.	Avis de la CNE	28
IV	Annexe	29
1.	Dispositions constitutionnelles, conventionnelles et légales	30
2.	Abréviations	34

I Introduction

Lors de la votation populaire du 14 juin 2015, le peuple et les cantons ont accepté **la révision partielle de la disposition constitutionnelle** relative à la procréation médicalement assistée et au génie génétique dans le domaine humain (nouvel art. 119, al. 2, let. c, Cst.). L'objectif de cette révision était de permettre au législateur fédéral d'autoriser de manière limitée l'analyse du patrimoine génétique et la sélection des embryons *in vitro* (diagnostic préimplantatoire, DPI).

En adoptant la **révision partielle de la loi sur la procréation médicalement assistée (LPMA)** le 12 décembre 2014, le législateur fédéral a autorisé à des conditions strictes le recours au diagnostic préimplantatoire dans le cadre des méthodes de procréation médicalement assistée. La révision partielle de la LPMA est entrée en vigueur le 1^{er} septembre 2017. Certaines dispositions de la loi fédérale sur l'analyse génétique humaine (LAGH), auxquelles renvoie la LPMA, sont aussi déterminantes. Cette loi a fait l'objet d'une révision totale le 15 juin 2018. L'entrée en vigueur de la révision de la LAGH et de ses ordonnances est prévue pour le courant de l'année 2022. Les présentes directives se fondent sur les dispositions révisées de la loi.

Les questions éthiques liées à la procréation médicalement assistée et au génie génétique dans le domaine humain font partie des **thématiques centrales de la Commission nationale d'éthique (CNE)**. La CNE s'est déjà prononcée à plusieurs reprises sur le diagnostic préimplantatoire, notamment dans les prises de position « Diagnostic préimplantatoire » (10/2005), « Diagnostic préimplantatoire II : questions spécifiques sur la réglementation légale et le typage HLA » (14/2007) et « La procréation médicalement assistée : considérations éthiques et propositions pour l'avenir » (22/2013).

Conformément à l'art. 28, al. 3, let. a, LPMA, la CNE a pour tâche d'élaborer des directives en complément de la loi sur la procréation médicalement assistée. Les dispositions légales relatives au diagnostic préimplantatoire contiennent de nombreuses notions et réglementations qui sont formulées de manière ouverte. Cela laisse une marge d'interprétation. Parallèlement, la loi place la décision de réaliser un diagnostic préimplantatoire entre les mains du médecin traitant, qui se voit ainsi attribuer d'importants pouvoirs de décision. Les décisions concernant la réalisation d'un diagnostic préimplantatoire et le contrôle de ces décisions peuvent également mobiliser les instances compétentes pour le conseil en éthique clinique (p. ex. les colloques multidisciplinaires sur le DPI) et les autorités de surveillance, notamment les services des médecins cantonaux. En apportant des précisions et des compléments aux dispositions légales qui sont sujettes à interprétation, les présentes directives visent à faciliter le travail des instances de décision et à contribuer à ce que **la pratique du diagnostic préimplantatoire soit conforme aux exigences de sécurité juridique, d'uniformité et d'égalité de traitement.**

Les directives précisent les conditions fixées par la loi pour **l'accès au diagnostic préimplantatoire** : la notion de maladie grave, le risque de transmission d'une prédisposition génétique à une maladie grave et la probabilité de sa manifestation, l'absence de thérapie efficace et appropriée, ainsi que les conditions pour une analyse chromosomique. Elles donnent en outre des indications plus précises sur la manière de **réaliser un diagnostic préimplantatoire**, notamment sur le traitement des informations excédentaires et sur la sélection des embryons qui seront transférés dans l'utérus de la femme ou conservés.

Les directives ont valeur de recommandation et n'ont **aucun caractère contraignant**. Le droit national (Constitution, lois et ordonnances) ainsi que son application par les tribunaux et les autorités de surveillance priment dans tous les cas.

Les directives prennent pour références les **principes éthiques fondamentaux** reconnus ainsi que les **buts de la Constitution, de la loi et du droit international**, qui sont notamment la protection de la dignité humaine, l'interdiction de la discrimination et la garantie de l'intégrité et du droit à l'autodétermination en matière de procréation. Elles prennent également en considération la **genèse** de la révision partielle du 12 décembre 2014 de la loi sur la procréation médicalement assistée, notamment les délibérations parlementaires et le message du Conseil fédéral du 7 juin 2013 concernant la modification de l'article constitutionnel relatif à la procréation médicalement assistée et au génie génétique dans le domaine humain (art. 119 Cst.) et de la loi fédérale sur la procréation médicalement assistée (FF 2013 5253).

Le 21 avril 2020, l'**Académie suisse des sciences médicales (ASSM)** a adopté les directives médico-éthiques « Procédures de tests génétiques préimplantatoires PGT ». À l'instar des présentes directives, les recommandations de l'ASSM s'adressent aux professionnels qui appliquent les méthodes du diagnostic préimplantatoire, conseillent les couples à ce sujet ou réalisent des examens dans le cadre d'un diagnostic préimplantatoire. Les directives de la CNE et les recommandations de l'ASSM se complètent dans une large mesure : alors que les premières précisent et expliquent les conditions légales d'accès au diagnostic préimplantatoire, les secondes formulent des lignes directrices sur le déroulement de ses procédures, notamment sur le processus d'information et de conseil des futurs parents par les professionnels. La question du traitement des informations excédentaires est, par contre, traitée à la fois dans les directives de la CNE et dans les recommandations de l'ASSM. La relation entre les deux documents sur ce point est abordée plus en détail dans le commentaire qui suit (ch. III.6).

Le **commentaire** (chap. III) justifie et approfondit les aspects les plus importants des directives afin d'en faciliter l'interprétation. Il fait partie intégrante des directives et doit être lu en parallèle de celles-ci.

II Directives

1. Généralités

➤ [Commentaire en page 17](#)

Le diagnostic préimplantatoire permet d'analyser le patrimoine génétique des embryons dans le cadre de la procréation médicalement assistée (fécondation *in vitro*). Il peut servir **deux objectifs distincts** :

- prévenir la transmission d'une maladie grave à l'enfant ;
- remédier à la stérilité du couple.

Les **méthodes de diagnostic préimplantatoire** actuellement utilisées dans le contexte de la procréation médicalement assistée sont les suivantes :

- diagnostic préimplantatoire des prédispositions à des maladies monogéniques, par exemple la mucoviscidose, la chorée de Huntington ou la myopathie de Duchenne (**PGT-M**) ;
- diagnostic préimplantatoire des aneuploïdies chromosomiques (**PGT-A**) ;
- diagnostic préimplantatoire des réarrangements chromosomiques structuraux (**PGT-SR**).

L'objectif consistant à prévenir la transmission d'une maladie grave à l'enfant au moyen du diagnostic préimplantatoire peut être atteint en utilisant le **PGT-M**. La procédure consiste à analyser le patrimoine génétique des embryons afin de détecter les mutations de certains gènes qui peuvent se manifester sous la forme d'une maladie grave après la naissance. Dans le contexte des présentes directives, on entend par mutations des variations *pathogènes et probablement pathogènes*.

La réalisation d'un PGT-M en vue de prévenir la transmission d'une maladie grave est régie par **l'art. 5a, al. 2, LPMA**, qui fixe les conditions suivantes :

- a. le risque de nidation dans l'utérus d'un embryon présentant une prédisposition héréditaire à une maladie grave ne peut être écarté d'une autre manière ;
- b. il est probable que cette maladie grave se déclare avant l'âge de 50 ans ;
- c. il n'existe aucune thérapie efficace et appropriée pour lutter contre cette maladie grave ;
- d. le couple fait valoir par écrit auprès du médecin qu'il ne peut raisonnablement encourir le risque visé à la let. a.

Les conditions prévues à l'art. 5a, al. 2, LPMA doivent être remplies de manière cumulative et appréciées dans le cadre d'une **évaluation globale**.

L'objectif d'un **PGT-A** est de remédier à la stérilité d'un couple. Le PGT-A permet de détecter sur l'embryon des aneuploïdies chromosomiques qui peuvent être à l'origine de malformations embryonnaires et d'avortements spontanés. Une aneuploïdie chromosomique consiste en une mauvaise répartition des chromosomes.

Le recours à un PGT-A pour remédier à une stérilité est autorisé en vertu de **l'art. 5a, al. 3, LPMA** s'il permet de détecter des caractéristiques chromosomiques de nature à entraver la capacité de se développer de l'embryon.

Un **PGT-SR** est réalisé lorsque les futurs parents présentent une anomalie chromosomique structurale (généralement équilibrée). On parle d'anomalie chromosomique équilibrée lorsque le matériel génétique est échangé à l'intérieur des chromosomes ou entre eux sans perte ni gain de matériel ; à l'inverse, une anomalie chromosomique déséquilibrée se caractérise par un excès ou une insuffisance de matériel génétique. La présence d'une anomalie chromosomique structurale chez les futurs parents peut être liée au risque de transmission d'une maladie grave à l'enfant. Dans ce cas, la réalisation d'un PGT-SR – comme celle d'un PGT-M – est autorisée aux conditions fixées à l'art. 5a, al. 2, LPMA. Une anomalie chromosomique chez les futurs parents peut en outre être une cause de stérilité si elle provoque habituellement des avortements spontanés. Dans ce cas, la réalisation d'un PGT-SR – comme celle d'un PGT-A – est autorisée aux conditions fixées à l'art. 5a, al. 3, LPMA.

Un **PGT-A** et un **PGT-SR** peuvent également être réalisés en plus d'un PGT-M autorisé en vertu de l'art. 5a, al. 2, LPMA afin d'analyser le patrimoine génétique des embryons pour détecter non seulement des mutations de certains gènes, mais aussi des anomalies chromosomiques.

La décision de procéder ou non à un diagnostic préimplantatoire conformément aux dispositions légales et aux présentes directives relève principalement de **la responsabilité du médecin traitant**.

2. Maladie grave

➤ [Commentaire en page 18](#)

Selon l'art. 5a, al. 2, let. a, LPMA, un PGT-M ou un PGT-SR ne peut être réalisé qu'en cas de risque de nidation dans l'utérus d'un embryon présentant une **prédisposition héréditaire à une maladie grave**. La loi ne définit pas plus précisément ce qu'il faut entendre par « maladie grave ».

L'art. 5a, al. 2, LPMA vise à autoriser l'accès au diagnostic préimplantatoire lorsque le risque de transmission d'une maladie grave à l'enfant exposerait les futurs parents à une **situation intolérable**. La « gravité » d'une maladie dépend donc de la mesure dans laquelle les difficultés et les restrictions qu'entraînerait vraisemblablement le fait d'élever un enfant qui en serait atteint sont raisonnablement inacceptables pour les futurs parents. Outre les difficultés physiques et psychiques, les difficultés sociales et économiques que peut entraîner la prise en charge de l'enfant sont importantes. Si les difficultés et les restrictions attendues sont importantes au point que les futurs parents ne sauraient raisonnablement les accepter, la maladie doit être qualifiée de grave.

Selon l'art. 5a, al. 2, let. d, LPMA, les futurs parents doivent **faire valoir par écrit** auprès du médecin qu'ils ne peuvent raisonnablement courir le risque d'avoir un enfant présentant une prédisposition héréditaire à une maladie grave. Cette question doit en outre être clarifiée lors d'un **entretien** entre le médecin et les futurs parents. Les circonstances de vie particulières de ces derniers, notamment leurs expériences antérieures avec des enfants atteints de maladies génétiques ou leur environnement familial et professionnel, peuvent être prises en compte dans l'évaluation d'une situation jugée intolérable.

Le caractère intolérable d'une situation pour les futurs parents doit être **compréhensible** pour le médecin à la lumière de critères généralement reconnus. Une maladie de l'enfant est grave et représente une situation intolérable pour les parents lorsque ses conséquences entrent dans une ou plusieurs des catégories suivantes :

- la maladie de l'enfant porte atteinte à la possibilité de mener une vie autonome, notamment en imposant des limitations importantes et durables de la liberté de mouvement, de la capacité à exécuter les tâches quotidiennes, des facultés cognitives ou de la capacité à communiquer et à entretenir des relations ;
- la maladie entraîne des douleurs chroniques intenses, ou
- la maladie entraîne une réduction sensible de l'espérance de vie.

Si, en raison d'une prédisposition génétique, il existe un risque accru avéré de transmettre à l'enfant une **maladie ayant l'une des conséquences mentionnées**, le caractère intolérable de la situation pour les parents et, par conséquent, la condition de « maladie grave » au sens de l'art. 5a, al. 2, let. a, LPMA sont réalisés.

Il peut être difficile, voire impossible, de prédire les **manifestations possibles d'une maladie** pour laquelle il existe une prédisposition génétique. Pour évaluer le caractère intolérable de la situation, il faut tenir compte des manifestations les plus graves de la maladie. De plus, ces prédispositions doivent pouvoir survenir avec une probabilité suffisante en raison d'une prédisposition génétique (voir à ce sujet le commentaire au ch. II.3).

3. Probabilité de prédisposition héréditaire et de manifestation

➤ [Commentaire en page 21](#)

L'art. 5a, al. 2, let. a, LPMA impose la condition à l'accès au DPI du risque de nidation dans l'utérus d'un embryon présentant une prédisposition héréditaire à une maladie grave (**probabilité de prédisposition héréditaire**).

Dans le cas de maladies **monogéniques**, le risque de transmettre une prédisposition génétique à une maladie grave survient dans les conditions suivantes :

- en cas de transmission autosomique dominante, si la future mère ou le futur père est porteur de la mutation génétique en question ;
- en cas de transmission autosomique récessive, si la future mère et le futur père sont tous les deux porteurs d'une des mutations génétiques en question ;
- en cas de transmission liée au sexe, si la future mère est porteuse de la mutation génétique en question.

S'agissant des maladies **chromosomiques**, le risque de transmettre une prédisposition génétique à une maladie grave existe si l'un des parents présente une anomalie chromosomique structurelle équilibrée ou, plus rarement, déséquilibrée.

L'art. 5a, al. 2, let. a, LPMA exige en outre que le risque de transmission héréditaire ne puisse **pas être écarté** au moyen d'une solution alternative équivalente. Le renoncement au projet parental, le don de sperme, le diagnostic prénatal pendant la grossesse ou l'analyse des globules polaires ne constituent pas des solutions équivalentes au diagnostic préimplantatoire.

Outre la probabilité de prédisposition héréditaire, l'art. 5a, al. 2, let. b, LPMA pose pour condition la probabilité que cette maladie grave se déclare avant l'âge de 50 ans (**probabilité de manifestation**).

Les mutations génétiques et les anomalies chromosomiques structurelles peuvent entraîner des maladies plus ou moins graves à différents âges de la vie (expressivité variable) ou, dans un certain nombre de cas, ne pas entraîner de maladie du tout (pénétrance incomplète). Pour évaluer la probabilité de manifestation, le critère déterminant est l'âge auquel les **premiers symptômes** de la maladie sont susceptibles d'apparaître.

La probabilité de manifestation présuppose l'existence de **données médicales** attestant qu'une prédisposition génétique peut se manifester avant l'âge de 50 ans sous la forme d'une maladie grave avec les symptômes correspondants. Sur la base des informations médicales disponibles, il est nécessaire d'établir un pronostic sur le moment de l'apparition, la nature et la gravité des symptômes.

Pour qu'un diagnostic préimplantatoire puisse être réalisé dans le but de prévenir la transmission d'une maladie grave, la loi exige donc l'établissement d'une prédisposition héréditaire susceptible de se manifester avec une probabilité suffisante. Cette condition est remplie lorsque la probabilité que la maladie grave se déclare avant l'âge de 50 ans est **nettement plus élevée** pour un enfant né de parents présentant cette prédisposition génétique par rapport à un enfant né d'un couple ne présentant pas cette prédisposition.

4. Absence de thérapie efficace et appropriée

➤ [Commentaire en page 23](#)

L'art. 5a, al. 2, let. c, LPMA fixe également comme condition à la réalisation d'un diagnostic préimplantatoire **l'absence de thérapie efficace et appropriée** pour lutter contre la maladie grave en question. La maladie ne doit pas nécessairement être incurable. Par ailleurs, la condition prévue à l'art. 5a, al. 2, let. c, LPMA doit être évaluée indépendamment de la question de savoir si la thérapie est efficace et appropriée au sens du droit de l'assurance-maladie.

La notion de **thérapie** doit être comprise au sens large et s'étend à toutes les mesures médicales visant à guérir ou atténuer les symptômes de la maladie grave en question de manière à annuler sa gravité. Les mesures de prévention (p. ex. un régime alimentaire spécifique ou des examens préventifs) visant à prévenir l'apparition de la maladie grave sont également considérées comme une « thérapie » au sens de l'art. 5a, al. 2, let. c, LPMA.

Une thérapie est **efficace** lorsque, en l'état actuel du développement des techniques médicales, elle permet d'atteindre l'objectif fixé (guérison ou atténuation des symptômes).

Une thérapie est **appropriée** lorsque les risques et les contraintes impliqués par la thérapie sont raisonnables

- pour la personne concernée par la maladie grave (perspective objective), et
- pour le couple, en tenant compte de ses circonstances de vie particulières (perspective subjective).

Indépendamment du bénéfice médical escompté, une thérapie qui expose la personne concernée à un risque important d'atteinte grave à sa santé ou de décès prématuré n'est pas raisonnable et ne peut donc pas être considérée comme appropriée. Il en va de même pour les thérapies qui impliquent des limitations importantes et durables de la liberté de mouvement, de la capacité à exécuter les tâches quotidiennes, des facultés cognitives ou de la capacité à communiquer et à entretenir des relations, ou qui entraînent des douleurs intenses et pas uniquement passagères.

Une thérapie efficace et appropriée annule la réalisation d'un diagnostic préimplantatoire uniquement si elle est **accessible** à l'enfant potentiellement concerné. Elle doit donc être proposée en Suisse et prise en charge par l'assurance obligatoire des soins.

5. Analyse chromosomique

➤ [Commentaire en page 24](#)

L'art. 5a, al. 3, LPMA règlemente les procédures d'analyse du patrimoine génétique d'embryons *in vitro* et leur sélection « pour détecter des caractéristiques chromosomiques susceptibles d'entraîner la capacité de se développer de l'embryon ».

L'analyse vise à détecter les aneuploïdies chromosomiques et les anomalies chromosomiques structurales susceptibles de compromettre le **développement de l'embryon**. Les analyses chromosomiques doivent être réalisées conformément aux méthodes scientifiquement reconnues.

La question de savoir dans quelle mesure l'analyse chromosomique permet d'augmenter le taux de réussite de la fécondation *in vitro* est controversée. Avant le traitement, le couple doit être **informé** de manière complète au sujet de la pertinence de l'analyse, de son efficacité, des risques et des autres options disponibles.

L'analyse chromosomique peut être réalisée lorsqu'elle vise à remédier à la **stérilité** d'un couple. Il n'est pas nécessaire de prouver que la stérilité relève de causes génétiques.

Une **indication médicale** pour une analyse chromosomique en cas de stérilité s'applique dans les conditions suivantes :

- la future mère a déjà vécu des avortements spontanés ;
- l'implantation a échoué lors de précédentes tentatives de procréation médicalement assistée ;
- il existe un risque nettement accru d'avortements spontanés en raison de l'âge de la future mère ;
- il existe un risque nettement accru d'avortements spontanés chez les futurs parents en raison d'une anomalie chromosomique structurale.

6. Informations excédentaires

➤ [Commentaire en page 25](#)

Les analyses génétiques peuvent produire des **informations excédentaires**, c'est-à-dire des résultats qui découlent de l'analyse sans avoir été recherchées spécifiquement (art. 3, let. n, LAGH). Il faut distinguer les informations excédentaires suivantes :

- les informations génétiques dont la recherche n'aurait pas constitué en soi une indication juridiquement admissible pour réaliser un diagnostic préimplantatoire (**informations hors indication**) ; il s'agit, par exemple, d'informations sur des prédispositions à des maladies qui ne sauraient être qualifiées de graves, sur le statut de porteur de maladies à transmission récessive, sur des anomalies chromosomiques sans influence sur la capacité de se développer de l'embryon ou sur le sexe biologique (dans la mesure où l'analyse n'est pas effectuée pour rechercher une prédisposition à une maladie liée au chromosome sexuel) ;
- les variations du patrimoine génétique dont la signification pour le phénotype n'a pas encore été suffisamment étudiée et n'est donc pas claire (**variations génétiques dont la signification n'est pas claire**) ;
- les résultats qui n'ont pas été recherchés de manière ciblée, mais qui auraient également constitué une indication pour un diagnostic préimplantatoire, notamment la découverte fortuite de prédispositions monogéniques à des maladies graves (**découvertes fortuites**).

La production d'informations excédentaires lors des analyses génétiques doit être **évitée autant que possible** (art. 6b, let. b, LPMA en relation avec l'art. 9 LAGH). Selon la méthode d'analyse utilisée, cela n'est toutefois pas toujours possible. Certaines informations excédentaires sont régulièrement produites, comme l'information sur le sexe lors d'une analyse chromosomique ou sur le statut de porteur lors d'un PGT-M. Le recours à des méthodes d'analyse produisant davantage d'informations excédentaires que d'autres méthodes se justifie uniquement si cela permet d'obtenir un meilleur diagnostic de la pathologie génétique recherchée au moyen du diagnostic préimplantatoire.

Le couple jouit d'un **droit à l'information** et a donc le droit d'obtenir toutes les informations excédentaires résultant d'un diagnostic préimplantatoire. Dans le même temps, il a aussi le **droit de ne pas être informé** et donc de refuser qu'on lui communique tout ou partie des informations excédentaires. Le droit à l'information et le droit de ne pas être informé sont consacrés par l'art. 6b, let. a, LPMA en relation avec les art. 7 et 8 LAGH.

Il est recommandé de régler la question de la communication des informations excédentaires avant la réalisation du diagnostic préimplantatoire. Cela peut se faire lors de l'établissement du **contrat** entre le couple et le centre de procréation médicalement assistée. Le couple doit être informé au préalable des types possibles d'informations excédentaires et de leur signification.

Le contrat peut notamment prévoir la **communication d'informations excédentaires pertinentes sur le plan médical**, telles que :

- des informations sur les prédispositions à une atteinte à la santé de l'enfant à naître ;
- des informations sur une maladie grave héréditaire au sein de la famille ou sur le statut de porteur d'une telle maladie.

Si le contrat exclut la communication de certains types d'informations excédentaires, la décision de renoncer à recevoir ces informations doit figurer dans la **demande d'analyse adressée au laboratoire**. Le centre de procréation médicalement assistée doit en informer le laboratoire en remplissant les formulaires de commande.

7. Sélection des embryons

↳ [Commentaire en page 27](#)

Les résultats du diagnostic préimplantatoire, y compris les informations excédentaires, servent de base à la sélection des embryons qui seront conservés ou transférés dans l'utérus de la femme. C'est **le médecin qui sélectionne** un ou plusieurs embryons à transférer dans l'utérus (art. 6a, al. 3, LPMA). Il opère cette sélection en respectant le devoir de diligence médicale.

La décision de transférer un ou plusieurs embryons ainsi que la décision de conserver des embryons nécessite le **consentement du couple**. Pour que ce consentement soit juridiquement valable, le médecin traitant doit informer suffisamment le couple des résultats de l'analyse. Un **conseil génétique** non directif donné par un médecin disposant des qualifications nécessaires est donc requis avant la décision (art. 6a, al. 1, LPMA).

Le médecin doit tenir compte des **souhaits exprimés par le couple** au cours de l'entretien. Il a néanmoins la possibilité d'invoquer la liberté thérapeutique, pour refuser, pour des raisons de conscience, d'accéder à certains souhaits. Dans ce cas, il doit informer le couple en conséquence et exposer les raisons de sa décision.

Conformément aux dispositions relatives à la communication des informations excédentaires (ch. 7), il est recommandé que les critères utilisés pour la sélection des embryons soient discutés avant la réalisation du diagnostic préimplantatoire et précisés dans le **contrat** conclu entre le couple et le centre de procréation médicalement assistée.

8. Avis de la CNE

↳ [Commentaire en page 28](#)

Si des incertitudes subsistent concernant la conformité d'un diagnostic préimplantatoire envisagé avec les dispositions légales et les présentes directives, le médecin traitant peut solliciter la Commission nationale d'éthique dans le domaine de la médecine humaine (CNE) à rendre un **avis non contraignant**.

La CNE décide librement d'accéder ou non à cette demande. Elle se prononce uniquement sur **l'admissibilité de principe d'une indication**. Les avis de la CNE ne tiennent pas compte des circonstances propres à chaque cas, et notamment des circonstances de vie particulières des futurs parents. Pour obtenir des conseils sur des situations particulières, les médecins traitants et les futurs parents peuvent s'adresser aux instances compétentes pour le conseil en éthique clinique (p. ex. les colloques multidisciplinaires sur le DPI).

Le médecin traitant soumet à la CNE une **documentation** contenant les informations médicales nécessaires à l'évaluation, mais aucune information sur les futurs parents.

Les avis de la CNE sont **publiés** sous une forme appropriée.

III Commentaire

1. Généralités

Des **responsabilités différentes** incombent aux acteurs concernés par un éventuel diagnostic préimplantatoire. Selon la loi, c'est le médecin traitant qui décide si les conditions d'admissibilité d'un diagnostic préimplantatoire sont remplies, si un tel diagnostic peut être réalisé (voir art. 5a, al. 2 et 3, LPMA) et, le cas échéant, quel embryon sera transféré (art. 6a LPMA). Pour prendre sa décision, il doit tenir compte des demandes exprimées par les futurs parents lors de l'entretien d'information et du conseil génétique (art. 5b à 6a LPMA).

Texte des directives

La décision de procéder ou non à un diagnostic préimplantatoire conformément aux dispositions légales et aux présentes directives relève principalement de la responsabilité du médecin traitant.

En pratique, des questions se posent en particulier en ce qui concerne la communication d'éventuelles informations excédentaires et la sélection de l'embryon. **Le médecin et le couple devraient clarifier ces questions avant que la procédure soit mise en œuvre.** Il est recommandé, après discussion avec le couple, de définir de manière transparente comment seront traitées les informations excédentaires et les restrictions applicables à la sélection des embryons. Le médecin ne doit communiquer aux futurs parents que les informations de l'analyse génétique dont ceux-ci souhaitent disposer. Ces informations doivent être précisées dans le contrat conclu entre le médecin et les futurs parents.

Un autre contrat est conclu entre le médecin traitant ou la clinique de procréation médicalement assistée et le **laboratoire** qui réalisera les analyses génétiques sur les embryons. Afin de ne pas mettre à mal la relation de confiance entre le médecin et les futurs parents, ce contrat devrait, lui aussi, préciser la manière de traiter les informations excédentaires susceptibles d'être obtenues lors de l'analyse. Il est important que les deux relations contractuelles soient cohérentes entre elles, c'est-à-dire que l'accord conclu avec le laboratoire respecte celui conclu avec les futurs parents. Il faut veiller à ce que le laboratoire transmette toutes les informations que le médecin est tenu de communiquer au couple en vertu du contrat conclu avec lui et uniquement celles-ci.

2. Maladie grave

Texte des directives

La réalisation d'un PGT-M ou d'un PGT-SR sur la base de l'art. 5a, al. 2, let. a, LPMA présuppose le risque de nidation dans l'utérus d'un embryon présentant une **prédisposition héréditaire à une maladie grave**. La loi ne définit pas plus précisément ce qu'il faut entendre par « maladie grave ».

L'art. 5a, al. 2, LPMA vise à autoriser l'accès au diagnostic préimplantatoire lorsque le risque de transmission d'une maladie grave à l'enfant exposerait les futurs parents à une **situation intolérable**. La « gravité » d'une maladie dépend donc de la mesure dans laquelle les difficultés et les restrictions qu'entraînerait vraisemblablement le fait d'élever un enfant qui en serait atteint sont raisonnablement inacceptables pour les futurs parents. Outre les difficultés physiques et psychiques, les difficultés sociales et économiques que peut entraîner la prise en charge de l'enfant sont importantes. Si les difficultés et les restrictions attendues sont importantes au point que les futurs parents ne sauraient raisonnablement les accepter, la maladie doit être qualifiée de grave.

Selon l'art. 5a, al. 2, let. d, LPMA, les futurs parents doivent **faire valoir par écrit** auprès du médecin qu'ils ne peuvent raisonnablement courir le risque d'avoir un enfant présentant une prédisposition héréditaire à une maladie grave. Cette question doit en outre être clarifiée lors d'un **entretien** entre le médecin et les futurs parents. Les circonstances de vie particulières de ces derniers, notamment leurs expériences antérieures avec des enfants atteints de maladies génétiques ou leur environnement familial et professionnel, peuvent être prises en compte dans l'évaluation d'une situation jugée intolérable.

Le caractère intolérable d'une situation pour les futurs parents doit être **compréhensible** pour le médecin à la lumière de critères généralement reconnus. Une maladie de l'enfant est grave et représente une situation intolérable pour les parents lorsque ses conséquences entrent dans une ou plusieurs des catégories suivantes :

- la maladie de l'enfant porte atteinte à la possibilité de mener une vie autonome, notamment en imposant des limitations importantes et durables de la liberté de mouvement, de la capacité à exécuter les tâches quotidiennes, des facultés cognitives ou de la capacité à communiquer et à entretenir des relations ;
- la maladie entraîne des douleurs chroniques intenses, ou
- la maladie entraîne une réduction sensible de l'espérance de vie.

Si, en raison d'une prédisposition génétique, il existe un risque accru avéré de transmettre à l'enfant une **maladie ayant l'une des conséquences mentionnées**, le caractère intolérable de la situation pour les parents et, par conséquent, la condition d'une maladie grave au sens de l'art. 5a, al. 2, let. a, LPMA sont réalisés.

Deux perspectives différentes, qui sont en tension l'une avec l'autre, peuvent justifier la réalisation d'un diagnostic préimplantatoire. D'un côté, un diagnostic préimplantatoire peut être justifié par la volonté de prévenir des souffrances à une personne qui n'existe pas encore. Dans cette perspective, l'évaluation de l'existence d'une « maladie grave » fait directement référence au bien de l'enfant à naître. D'un autre côté, un diagnostic préimplantatoire peut être justifié par le souci d'éviter une situation qui serait intolérable pour les futurs parents. Ces derniers doivent avoir la possibilité de recourir au diagnostic préimplantatoire s'ils estiment qu'élever un enfant atteint d'une maladie donnée les exposerait à une situation qu'ils ne peuvent pas raisonnablement accepter. Si le bien de l'enfant à naître peut ici aussi être pris en compte dans l'évaluation par les parents de ce qui constitue une situation intolérable, c'est toutefois la perspective de ces derniers qui est déterminante. Et c'est à cette perspective que renvoient les dispositions légales relatives au diagnostic préimplantatoire. Les règles d'accès définies à l'art. 5a, al. 2, LPMA sont axées sur la prévention d'une situation intolérable pour les parents (FF 2013 5253, 5319 s.). En fixant les critères d'accès généraux à l'art. 5a, al. 2, LPMA, le législateur a statué dans quelles circonstances les futurs parents peuvent être confrontés à une situation intolérable.

Le degré de gravité d'une maladie dépend des **conséquences** de cette dernière sur l'altération des fonctions physiques, mentales ou psychiques. L'élément déterminant est par conséquent le niveau de douleur et de souffrance associé à la maladie et à ses symptômes. La douleur et la souffrance sont des éléments subjectifs. S'il n'est pas possible d'adopter la perspective subjective de l'enfant qui sera affecté par une maladie donnée, car celui-ci n'existe pas encore, il est évidemment possible de développer, sur la base des expériences concrètes de personnes confrontées à certains états pathologiques, une perspective intersubjective sur les limitations et les souffrances associées aux symptômes en question. C'est pourquoi ce qui est vécu comme une maladie grave dans la société en question doit faire partie des critères généralisables.

Le message du Conseil fédéral du 7 juin 2013 concernant le diagnostic préimplantatoire mentionne une série de paramètres concrets permettant de conclure à une maladie grave (FF 2013 5320 s.). En s'appuyant sur ces paramètres, le ch. 2 des présentes directives énumère **trois groupes de critères généraux** pertinents pour conclure à l'existence d'une maladie grave : (1) des limitations importantes et pas uniquement passagères de la liberté de mouvement, de la capacité à exécuter les tâches quotidiennes, des facultés cognitives ou de la capacité à communiquer et à entretenir des relations, (2) des douleurs chroniques intenses et (3) une réduction sensible de l'espérance de vie. Il faut rappeler que ces critères ne sont pas cumulatifs et que la présence d'un seul d'entre eux suffit pour considérer une maladie comme « grave », même si, dans la réalité, ils peuvent souvent se combiner. Pour chacun de ces critères, la généralisation se réfère aux conséquences d'une maladie telles qu'elles peuvent être observées d'un point de vue extérieur. Dans tous les cas, les critères comportent une composante subjective, car toutes les personnes ne souffrent pas dans la même mesure des conséquences de leur maladie.

La commission considère que les critères énoncés sont pertinents pour les raisons suivantes :

1. **Les limitations** de la liberté de mouvement, de la capacité à exécuter les tâches quotidiennes, des facultés cognitives ou de la capacité à communiquer et à entretenir des relations ont un impact sur la possibilité d'une personne à mener une vie autonome. Il s'agit ainsi d'un élément central de la personnalité, une caractéristique de la condition humaine souvent associée au sens de la vie. L'être humain est un être d'action, mais aussi un être de raison et d'interactions sociales. L'action, la raison et les interactions sociales nous caractérisent en tant que personnes et nous

permettent en fin de compte d'accomplir nos tâches quotidiennes comme des individus autonomes. Concernant les décisions médicales d'interrompre les mesures visant à prolonger la vie, à la fois les patients et les médecins les justifient souvent en évoquant la perte irréversible des facultés cognitives fondamentales, la dépendance totale de l'aide d'autrui pour les tâches quotidiennes ou la paralysie et la perte des facultés de se mouvoir.

2. **Les douleurs** représentent sans doute le symptôme le plus fréquent. Elles sont présentes dans la grande majorité des maladies et ont fait l'objet de nombreuses recherches. Des liens directs et forts existent entre la perception de la douleur par le cerveau et le système limbique, qui est responsable du bien-être émotionnel. La douleur aiguë est en outre l'un des facteurs les plus puissants de la motivation humaine, et il est prouvé que des douleurs chroniques et intenses sont l'une des causes les plus importantes de la souffrance psychique. C'est pourquoi la douleur est le seul symptôme pour lequel il existe des spécialisations médicales et des services distincts. L'importance de la douleur dans la détermination d'une maladie grave est par conséquent indiscutable. Une maladie est considérée comme grave lorsqu'elle est associée à des douleurs chroniques et intenses de nature physique ou psychique.

3. **L'espérance de vie** est généralement importante pour une personne, car une certaine durée de vie est une condition nécessaire à la réalisation des projets de vie et des valeurs qui y sont associées. La plupart des cultures reconnaissent l'idée qu'une vie suffisamment longue constitue un bien en soi. C'est la raison pour laquelle l'espérance de vie représente, elle aussi, un paramètre important dans de nombreuses études cliniques et activités pratiques dans le secteur de la santé. Une réduction significative de l'espérance de vie est dès lors un indicateur pertinent de la gravité d'une maladie, pas seulement dans le contexte d'une maladie génétique.

Les **futurs parents** peuvent décider de recourir au diagnostic préimplantatoire après avoir été suffisamment informés et conseillés, de manière neutre et non directive, par des professionnels compétents (art. 5b à 6a LPMA). Ils doivent faire valoir auprès du médecin qu'ils ne peuvent raisonnablement courir le risque d'avoir un enfant présentant une prédisposition héréditaire à une maladie grave (art. 5a, al. 2, let. d, LPMA). Dans ce contexte, il est de la responsabilité du médecin d'aborder, de manière anticipée ou lors d'un entretien avec les futurs parents, les critères généraux définissant le risque de transmission d'une maladie grave à l'enfant et l'expérience subjective des parents, et de mettre ces deux perspectives en relation. La question de ce qui constitue une situation intolérable pour les futurs parents doit par conséquent être évaluée à la lumière des critères généraux attestant l'existence d'une maladie grave et dans le contexte du vécu de ces personnes. Les futurs parents doivent ainsi avoir la possibilité de classer les critères de leur point de vue subjectif et d'exposer leur position de manière compréhensible, car c'est au médecin qu'il revient en fin de compte de décider de la réalisation d'un diagnostic préimplantatoire.

3. Probabilité de prédisposition héréditaire et de manifestation

Texte des directives

L'art. 5a, al. 2, let. a, LPMA impose la condition à l'accès au DPI du risque de nidation dans l'utérus d'un embryon présentant une prédisposition héréditaire à une maladie grave (**probabilité de prédisposition héréditaire**).

(...)

Outre la probabilité de prédisposition héréditaire, l'art. 5a, al. 2, let. b, LPMA pose pour condition la probabilité que cette maladie grave se déclare avant l'âge de 50 ans (**probabilité de manifestation**).

Les mutations génétiques et les anomalies chromosomiques structurelles peuvent entraîner des maladies plus ou moins graves à différents âges de la vie (expressivité variable) ou, dans un certain nombre de cas, ne pas entraîner de maladie du tout (pénétrance incomplète). Pour évaluer la probabilité de manifestation, le critère déterminant est l'âge auquel les **premiers symptômes** de la maladie sont susceptibles d'apparaître.

La probabilité de manifestation présuppose l'existence de **données médicales** attestant qu'une prédisposition génétique peut se manifester avant l'âge de 50 ans sous la forme d'une maladie grave avec les symptômes correspondants. Sur la base des informations médicales disponibles, il est nécessaire d'établir un pronostic sur moment de l'apparition, la nature et la gravité des symptômes.

Pour qu'un diagnostic préimplantatoire puisse être réalisé dans le but de prévenir la transmission d'une maladie grave, la loi exige donc l'établissement d'une prédisposition héréditaire susceptible de se manifester avec une probabilité suffisante. Cette condition est remplie lorsque la probabilité que la maladie grave se déclare avant l'âge de 50 ans est **nettement plus élevée** pour un enfant né de parents présentant cette prédisposition génétique par rapport à un enfant né d'un couple ne présentant pas cette prédisposition.

La loi établit une distinction entre le risque de transmettre une prédisposition héréditaire à une maladie grave (art. 5a, al. 2, let. a, LPMA) et la probabilité que cette maladie grave se déclare avant l'âge de 50 ans (art. 5a, al. 2, let. b, LPMA). La médecine génétique explicite et précise des notions comme celles de « risque » et de « danger » à l'aide d'**indications de probabilité**.

Il faut noter à ce sujet que la réglementation du diagnostic préimplantatoire vise à le limiter à des cas exceptionnels en conditionnant l'accès sur la base de motifs qualifiés. C'est pourquoi la commission considère qu'il est pertinent d'exiger une **probabilité nettement plus élevée** qu'une prédisposition génétique à une maladie grave soit transmise et que cette prédisposition se

manifeste sous la forme de maladie grave avant l'âge de 50 ans. Le point de référence est la probabilité correspondante pour un couple ne présentant pas la prédisposition génétique en question. La probabilité de transmission et de manifestation dans le cas des futurs parents présentant la prédisposition génétique doit donc être comparée avec la probabilité qu'un enfant développe cette maladie avant l'âge de 50 ans en l'absence de prédisposition génétique.

Pour beaucoup de maladies génétiques, la **variabilité de manifestation** (expressivité et pénétrance) est très importante. Dans certains cas, il n'existe que très peu de données empiriques concernant la nature, le moment et la fréquence des manifestations d'une prédisposition génétique. Il faut également rappeler que l'état des connaissances dans ce domaine évolue rapidement. La probabilité de la manifestation doit être évaluée sur la base des données médicales à jour.

Les preuves nécessaires en lien avec l'art. 5a, al. 2, let. b, LPMA sont réunies lorsqu'il existe au moins certains cas dans lesquels une mutation génétique a eu pour manifestation le développement d'une maladie grave **avant l'âge de 50 ans**. Il n'est toutefois pas possible d'exiger une significativité statistique au sens d'un pourcentage mesurable de tels cas.

S'agissant des maladies rares qui sont **exclusivement d'origine génétique** et qui ne peuvent pas se déclarer en l'absence de la mutation génétique en question (p. ex. chorée de Huntington, mucoviscidose), une probabilité de quelques points de pourcentage correspond déjà à une probabilité « nettement plus élevée ». Il n'en va pas de même des maladies dont la probabilité d'apparition est plus élevée en présence d'une prédisposition génétique, mais qui peuvent se déclarer même **en l'absence d'une telle prédisposition** (p. ex. cancer du sein, maladie d'Alzheimer). Dans ce cas, il faut que la probabilité de développer cette maladie avant l'âge de 50 ans soit nettement plus élevée pour un enfant né de parents présentant la mutation génétique en question que pour un enfant dont les parents ne présentent pas ladite mutation.

4. Absence de thérapie efficace et appropriée

Texte des directives

L'art. 5a, al. 2, let. c, LPMA fixe également comme condition à la réalisation d'un diagnostic préimplantatoire **l'absence de thérapie efficace et appropriée** pour lutter contre la maladie grave en question. La maladie ne doit pas nécessairement être incurable. Par ailleurs, la condition prévue à l'art. 5a, al. 2, let. c, LPMA doit être évaluée indépendamment de la question de savoir si la thérapie est efficace et appropriée au sens du droit de l'assurance-maladie.

(...)

Indépendamment du bénéfice médical escompté, une thérapie qui expose la personne concernée à un risque important d'atteinte grave à la santé ou de décès prématuré n'est pas raisonnable et ne peut donc pas être considérée comme appropriée. Il en va de même pour les thérapies qui impliquent des limitations importantes et durables de la liberté de mouvement, de la capacité à exécuter les tâches quotidiennes, des facultés cognitives ou de la capacité à communiquer et à entretenir des relations, ou qui entraînent des douleurs intenses et pas uniquement passagères.

L'art. 5a, al. 2, let. c, LPMA exclut le recours au diagnostic préimplantatoire lorsqu'il existe une thérapie efficace et appropriée pour lutter contre la maladie grave en question. Par rapport au traitement d'une personne effectivement touchée par cette maladie, la **perspective** à partir de laquelle le caractère efficace et approprié d'une thérapie contre une maladie doit être évalué dans le cadre d'un diagnostic préimplantatoire est fondamentalement différente.

Dans le cas du traitement d'une personne, les risques et les contraintes d'une thérapie doivent être mis en balance avec le bénéfice médical escompté, conformément au devoir de diligence médicale. Si une thérapie est associée à un bénéfice médical élevé, il peut être opportun d'exposer la personne concernée à des risques et à des contraintes eux aussi élevés. Dans le cas de maladies potentiellement mortelles ou gravement invalidantes, il peut être envisagé d'accepter des risques et des contraintes élevés, même si le bénéfice médical attendu de la thérapie est limité. À l'inverse, au moment de réaliser un diagnostic préimplantatoire, la question ne porte pas sur le choix d'un traitement, mais sur le fait de savoir s'il faut accepter la probabilité de donner naissance à un enfant qui sera atteint d'une maladie génétique et qui aura besoin d'une thérapie pour traiter cette dernière. Un diagnostic préimplantatoire doit donc être autorisé non seulement si les **conséquences de la maladie potentielle** sont graves, mais également si les conséquences de la thérapie potentielle le sont. Ainsi, seuls les risques et les contraintes d'une thérapie sont déterminants, et non leur rapport avec d'éventuels bénéfices médicaux. Dans la perspective du diagnostic préimplantatoire, une thérapie qui expose la personne concernée à un risque important d'atteinte grave à sa santé ou de décès prématuré n'est pas raisonnable et est donc inappropriée, et cela indépendamment du bénéfice médical escompté.

5. Analyse chromosomique

Texte des directives

L'analyse chromosomique peut être réalisée lorsqu'elle vise à remédier à la **stérilité** d'un couple. Il n'est pas nécessaire de prouver que la stérilité relève de causes génétiques.

Une **indication médicale** pour une analyse chromosomique en cas de stérilité s'applique dans les conditions suivantes :

- la future mère a déjà vécu des avortements spontanés ;
- l'implantation a déjà échoué lors de précédentes tentatives de procréation médicalement assistée ;
- il existe un risque nettement accru d'avortements spontanés en raison de l'âge de la future mère ;
- il existe un risque nettement accru d'avortements spontanés chez les futurs parents en raison d'une anomalie chromosomique structurelle.

La stérilité des futurs parents conditionne l'accès à une analyse chromosomique selon l'art. 5a, al. 3, LPMA. Une stérilité due à des avortements spontanés répétés figure au premier plan dans ce contexte. Des **avortements spontanés répétés** peuvent découler d'aneuploidies chromosomiques ou d'anomalies chromosomiques structurelles. Une analyse chromosomique peut dès lors être indiquée si la future mère a déjà vécu des avortements spontanés ou si l'implantation a déjà échoué lors de précédentes tentatives de procréation médicalement assistée. Une autre indication possible est l'existence d'un risque nettement accru d'avortements spontanés. Ce risque peut être dû à l'âge de la future mère ou à une anomalie chromosomique équilibrée chez les futurs parents (échange de matériel génétique entre les chromosomes, sans perte ni gain de matériel). Dans ces cas, il ne serait pas raisonnable de demander à la mère ou aux futurs parents d'attendre que plusieurs avortements spontanés se produisent avant de procéder à une analyse chromosomique. Les conditions pour une indication médicale sont les mêmes pour les femmes vivant en couple de même sexe que pour les couples hétérosexuels.

L'existence d'une anomalie chromosomique structurelle (équilibrée ou, dans de rares cas, déséquilibrée) chez les futurs parents peut constituer une indication non seulement pour une analyse chromosomique selon l'art. 5a, al. 3, LPMA, mais aussi pour un **diagnostic préimplantatoire selon l'art. 5a, al. 2, LPMA**. Ce dernier cas se présente lorsque, en raison de l'anomalie chromosomique structurelle, il existe un risque nettement accru de donner naissance à un enfant atteint d'une maladie grave qui se déclarera probablement avant l'âge de 50 ans. Un PGT-SR est alors réalisé dans le cadre d'un diagnostic préimplantatoire selon l'art. 5a, al. 2, LPMA.

6. Informations excédentaires

Texte des directives

Le couple jouit d'un **droit à l'information** et a donc le droit d'obtenir toutes les informations excédentaires résultant d'un diagnostic préimplantatoire. Dans le même temps, il a aussi le **droit de ne pas être informé** et donc de refuser qu'on lui communique tout ou partie des informations excédentaires. Le droit à l'information et le droit de ne pas être informé sont consacrés par l'art. 6*b*, let. a, LPMA en relation avec les art. 7 et 8 LAGH.

Il est recommandé de régler la question de la communication des informations excédentaires avant la réalisation du diagnostic préimplantatoire. Cela peut se faire lors de l'établissement du **contrat** entre le couple et le centre de procréation médicalement assistée. Le couple doit être informé au préalable des types possibles d'informations excédentaires et de leur signification.

Le contrat peut notamment prévoir la **communication d'informations excédentaires pertinentes sur le plan médical**, telles que :

- des informations sur les prédispositions à une atteinte à la santé de l'enfant à naître ;
- des informations sur une maladie grave héréditaire au sein de la famille ou sur le statut de porteur d'une telle maladie.

Si le contrat exclut la communication de certains types d'informations excédentaires, la décision de renoncer à recevoir ces informations doit figurer dans la **demande d'analyse adressée au laboratoire**. Le centre de procréation médicalement assistée doit en informer le laboratoire en remplissant les formulaires de commande.

La LPMA ne contient pas de prescriptions restrictives sur la manière de traiter les informations excédentaires telles que celles portant sur les prédispositions génétiques à des maladies non graves, sur le statut de porteur ou sur le sexe. En revanche, le législateur prévoit pour le diagnostic préimplantatoire **un droit des futurs parents à l'information et un droit de ne pas être informés** (art. 6*b*, let. a, LPMA en relation avec les art. 7 et 8 LAGH). Le droit à l'information couvre toutes les informations résultant d'un diagnostic préimplantatoire. Le droit en vigueur laisse toutefois aux parties concernées (futurs parents et médecin) la possibilité de restreindre ce droit. Cela se fait d'un commun accord lors de l'établissement du contrat de traitement. Les informations obtenues lors d'une analyse génétique sont communiquées aux futurs parents par le médecin ou par le spécialiste mandaté par ce dernier, et non pas directement par le laboratoire (voir art. 26, al. 1, LAGH).

La commission recommande vivement que la question de la communication des informations excédentaires soit clarifiée avant le début du traitement et inscrite dans le **contrat** conclu entre les futurs parents et le médecin traitant. Afin de ne pas mettre à mal la relation de confiance entre les futurs parents et le médecin et de ne pas engendrer d'asymétrie d'information entre les deux parties, il est en outre recommandé que les dispositions prévues dans le contrat de traitement au sujet du traitement des informations excédentaires soient également consignées dans le contrat conclu avec le laboratoire. Cela permet d'éviter que le laboratoire transmette au médecin des informations que les futurs parents ne souhaitent pas recevoir conformément au contrat de traitement et que le médecin ne devrait donc pas leur communiquer.

Contrairement au diagnostic préimplantatoire, la loi précise la manière de traiter les informations excédentaires dans le cas du **diagnostic prénatal**. Ainsi, l'art. 27, al. 3, LAGH prévoit que les informations sur une atteinte directe à la santé de l'embryon et celles sur une grave maladie héréditaire au sein de la famille ou sur le statut de porteur d'une telle maladie peuvent être communiquées ; dans ce dernier cas, indépendamment du fait que le statut de porteur puisse être lié à une atteinte à la santé. Le sexe ne doit pas être communiqué avant la fin de la douzième semaine de grossesse, à moins que l'atteinte à la santé ne soit liée au sexe ; il ne doit pas non plus être communiqué après le délai de douze semaines si le médecin estime qu'il existe un risque que la grossesse soit interrompue du fait du sexe (art. 17, al. 2 et 3, LAGH).

Il existe néanmoins des **différences considérables** entre les examens prénataux effectués pendant la grossesse et le diagnostic préimplantatoire. Lors d'un diagnostic prénatal, le risque existe que la femme décide d'interrompre sa grossesse en raison d'informations excédentaires défavorables. À l'inverse, ce risque est exclu d'emblée dans le cas d'un diagnostic préimplantatoire. Les informations excédentaires obtenues dans ce cadre peuvent tout au plus être utilisées par le couple pour procéder à la sélection entre plusieurs embryons ou, le cas échéant, pour décider d'abandonner la procédure de procréation médicalement assistée. En raison de ces différences, les dispositions de la LAGH relatives au traitement des informations excédentaires ne peuvent pas être appliquées sans autre au diagnostic préimplantatoire.

La CNE considère qu'il est en tout cas légitime de communiquer aux futurs parents les **informations médicalement pertinentes**, à savoir celles qui concernent la santé de l'enfant à naître et de sa descendance ou la santé de membres de la famille, afin qu'ils puissent les utiliser pour procéder à la sélection des embryons. S'agissant des informations excédentaires non pertinentes sur le plan médical, en particulier le **sexe biologique**, il faut se référer aux directives médico-éthiques « Procédures de tests génétiques préimplantatoires PGT » de l'ASSM, selon lesquelles de telles informations ne devraient pas être communiquées aux futurs parents.

7. Sélection des embryons

Texte des directives

Les résultats du diagnostic préimplantatoire, y compris les informations excédentaires, servent de base à la sélection des embryons qui seront conservés ou transférés dans l'utérus de la femme. C'est **le médecin qui sélectionne** un ou plusieurs embryons à transférer dans l'utérus (art. 6a, al. 3, LPMA). Il opère cette sélection en respectant le devoir de diligence médicale.

La décision de transférer un ou plusieurs embryons ainsi que la décision de conserver des embryons nécessite le **consentement du couple**. Pour que ce consentement soit juridiquement valable, le médecin traitant doit informer suffisamment le couple des résultats de l'analyse. Un **conseil génétique** non directif donné par un médecin disposant des qualifications nécessaires est donc requis avant la décision (art. 6a, al. 1, LPMA).

La décision concernant la sélection et le transfert d'un embryon doit être discutée et prise dans le cadre d'un **processus décisionnel commun** entre les futurs parents et le médecin traitant. Les futurs parents doivent être associés à la sélection de l'embryon à transférer et doivent avoir la possibilité de donner leur consentement éclairé à ce sujet. Les informations à communiquer aux futurs parents doivent être définies au préalable dans le contrat de traitement (voir le commentaire au ch. 6).

8. Avis de la CNE

Les avis que la CNE peut émettre concernant l'admissibilité d'une indication ont exclusivement **valeur de recommandation** et ne présentent aucun caractère contraignant. Ils ne peuvent donc pas faire l'objet de recours. Dans ses avis, la CNE ne se prononce pas sur des cas individuels, mais traite de l'indication considérée et de son admissibilité de principe. La CNE ne tient pas compte, dans ses appréciations, des particularités de chaque cas, par exemple des circonstances de vie des futurs parents.

Les parties concernées peuvent, dans un premier temps, s'adresser à une instance compétente pour le **conseil en éthique clinique, par exemple les colloques multidisciplinaires sur le DPI**, pour lui demander d'évaluer le cas individuel ou de formuler une recommandation à son sujet. Si l'instance en question a besoin d'aide ou si le médecin traitant considère que la décision de cette instance sur le cas individuel n'est pas suffisante ou pas satisfaisante, la CNE peut, dans un second temps, être sollicitée par l'une des deux parties pour rendre un avis sur l'indication en lien avec une modification génétique donnée. La CNE est libre d'accéder ou non à cette demande. Elle peut faire appel à une expertise externe si elle ne dispose pas des ressources nécessaires.

IV Annexe

1. Dispositions constitutionnelles, conventionnelles et légales

Constitution fédérale du 18 avril 1999 de la Confédération suisse (RS 101)

Art. 119 Procréation médicalement assistée et génie génétique dans le domaine humain

- ¹ L'être humain doit être protégé contre les abus en matière de procréation médicalement assistée et de génie génétique.
- ² La Confédération légifère sur l'utilisation du patrimoine germinal et génétique humain. Ce faisant, elle veille à assurer la protection de la dignité humaine, de la personnalité et de la famille et respecte notamment les principes suivants :
 - a. toute forme de clonage et toute intervention dans le patrimoine génétique de ga-mètes et d'embryons humains sont interdites ;
 - b. le patrimoine génétique et germinal non humain ne peut être ni transféré dans le patrimoine germinal humain ni fusionné avec celui-ci ;
 - c. le recours aux méthodes de procréation médicalement assistée n'est autorisé que lorsque la stérilité ou le danger de transmission d'une grave maladie ne peuvent être écartés d'une autre manière, et non pour développer chez l'enfant certaines qualités ou pour faire de la recherche ; la fécondation d'ovules humains hors du corps de la femme n'est autorisée qu'aux conditions prévues par la loi ; ne peuvent être développés hors du corps de la femme jusqu'au stade d'embryon que le nombre d'ovules humains nécessaire à la procréation médicalement assistée.
 - d. le don d'embryons et toutes les formes de maternité de substitution sont interdits ;
 - e. il ne peut être fait commerce du matériel germinal humain ni des produits résultant d'embryons ;
 - f. le patrimoine génétique d'une personne ne peut être analysé, enregistré et communiqué qu'avec le consentement de celle-ci ou en vertu d'une loi ;
 - g. toute personne a accès aux données relatives à son ascendance.

Convention du 4 avril 1997 pour la protection des Droits de l'Homme et de la dignité de l'être hu-main à l'égard des applications de la biologie et de la médecine (Convention sur les Droits de l'Homme et la biomédecine) (RS 0.810.2)

Art. 11 Non-discrimination

Toute forme de discrimination à l'encontre d'une personne en raison de son patrimoine génétique est interdite.

Art. 14 Non sélection du sexe

L'utilisation des techniques d'assistance médicale à la procréation n'est pas admise pour choisir le sexe de l'enfant à naître, sauf en vue d'éviter une maladie héréditaire grave liée au sexe.

Loi fédérale du 18 décembre 1998 sur la procréation médicalement assistée (RS 810.11)**Art. 5 Conditions d'application de la procréation médicalement assistée**

La procréation médicalement assistée ne peut être appliquée que si elle satisfait à l'une des exigences suivantes :

- a. elle permet de remédier à la stérilité d'un couple et les autres traitements ont échoué ou sont vains ;
- b. le risque de transmission d'une maladie grave aux descendants ne peut être écarté d'une autre manière.

Art. 5a Analyse du patrimoine génétique de gamètes ou d'embryons in vitro et sélection des gamètes ou des embryons

- ¹ L'analyse du patrimoine génétique de gamètes et leur sélection dans le but d'influer sur le sexe ou sur d'autres caractéristiques de l'enfant ne sont autorisées que pour détecter des caractéristiques chromosomiques susceptibles d'entraver la capacité de se développer du futur embryon ou si le risque de transmission d'une prédisposition à une maladie grave ne peut être écarté d'une autre manière. L'art. 22, al. 4, est réservé.
- ² L'analyse du patrimoine génétique d'embryons in vitro et leur sélection en fonction du sexe ou d'autres caractéristiques ne sont autorisées que si les conditions suivantes sont réunies :
 - a. le risque de nidation dans l'utérus d'un embryon présentant une prédisposition héréditaire à une maladie grave ne peut être écarté d'une autre manière ;
 - b. il est probable que cette maladie grave se déclare avant l'âge de 50 ans ;
 - c. il n'existe aucune thérapie efficace et appropriée pour lutter contre cette maladie grave ;
 - d. le couple fait valoir par écrit auprès du médecin qu'il ne peut raisonnablement en-courir le risque visé à la let. a.
- ³ L'analyse du patrimoine génétique d'embryons in vitro et leur sélection en fonction du sexe ou d'autres caractéristiques sont également autorisées pour détecter des caractéristiques chromosomiques susceptibles d'entraver la capacité de se développer de l'embryon.

Art. 5b Consentement du couple

- ¹ Une méthode de procréation médicalement assistée ne peut être appliquée que si le couple concerné a donné son consentement écrit après avoir été suffisamment informé et conseillé. Après trois cycles de traitement sans résultat, le couple doit renouveler son consentement ; il doit disposer au préalable d'un temps de réflexion suffisant.
- ² La réactivation des embryons conservés et des ovules imprégnés est subordonnée au consentement écrit du couple.
- ³ Lorsqu'une méthode de procréation médicalement assistée présente un risque élevé de grossesse multiple, le traitement ne doit être entrepris que si le couple accepte la naissance de tous les enfants.

Art. 6 Information et conseil

- ¹ Avant l'application d'une méthode de procréation médicalement assistée, le médecin doit suffisamment informer le couple sur:
 - a. les causes de la stérilité ;
 - b. la pratique médicale employée, ses chances de réussite et ses risques ;
 - c. le risque d'une grossesse multiple ;
 - d. les implications psychiques et physiques ;
 - e. les aspects juridiques et financiers.

- 2 Il abordera également de manière appropriée les autres possibilités de réaliser le désir d'enfant ou d'opter pour un projet de vie différent.
- 3 Un temps de réflexion de quatre semaines en principe doit s'écouler entre l'entretien avec le couple et le traitement. Le médecin doit signaler la possibilité d'être conseillé par une autre personne.
- 4 Une assistance psychologique doit être offerte avant, pendant et après le traitement.

Art. 6a Obligations supplémentaires d'informer et de conseiller

- 1 Avant l'application d'une méthode de procréation médicalement assistée comprenant une analyse du patrimoine génétique de gamètes ou d'embryons in vitro ou une sélection de spermatozoïdes provenant de dons et visant à prévenir la transmission d'une maladie grave, le médecin veille à ce que, outre l'information et le conseil visés à l'art. 6, un conseil génétique non directif soit fourni au couple concerné par une personne qualifiée. Le couple doit être suffisamment informé sur :
 - a. la fréquence et la gravité de la maladie en cause, la probabilité qu'elle se manifeste et les symptômes qu'elle peut présenter ;
 - b. les mesures prophylactiques ou thérapeutiques permettant de lutter contre cette maladie ;
 - c. les projets de vie pouvant être envisagés avec un enfant atteint par cette maladie ;
 - d. la valeur probante et le risque d'erreur de l'analyse du patrimoine génétique ;
 - e. les risques que la méthode de procréation médicalement assistée peut présenter pour les descendants ;
 - f. les associations de parents d'enfants handicapés, les groupes d'entraide ainsi que les services d'information et de conseil visés à l'art. 24 de la loi fédérale du 15 juin 2018 sur l'analyse génétique humaine (LAGH).
- 2 Le conseil porte uniquement sur la situation individuelle et familiale du couple concerné et ne prend pas en considération l'intérêt général de la société.
- 3 À la suite d'un nouvel entretien, le médecin sélectionne un ou plusieurs embryons qui seront transférés dans l'utérus.
- 4 Le médecin est tenu de consigner les entretiens qu'il a eus avec le couple.

Art. 6b Dispositions applicables de la LAGH

Les dispositions suivantes de la LAGH s'appliquent par analogie aux méthodes de procréation médicalement assistée qui comprennent une analyse du patrimoine génétique de gamètes ou d'embryons in vitro :

- a. art. 7 et 8 LAGH, en ce qui concerne le droit à l'information et le droit de ne pas être informé sur des données génétiques ;
- b. art. 9 LAGH, en ce qui concerne la limitation des informations excédentaires dans le cadre de la réalisation des analyses ;
- c. art. 10 à 12 LAGH, en ce qui concerne la protection des échantillons et des données génétiques, la durée de leur conservation et leur utilisation à une autre fin ;
- d. art. 39, let. b, 43, al. 3, et 45 LAGH, en ce qui concerne les opérations relatives aux données génétiques dans le cadre de rapports de travail ou de rapports d'assurance et dans les cas de responsabilité civile.

Loi fédérale du 15 juin 2018 sur l'analyse génétique humaine (RS 810.12)

Art. 7 Droit à l'information

- 1 La personne concernée est en droit d'obtenir les informations issues d'une analyse génétique ou prénatale.
- 2 Les informations issues d'une analyse génétique ou prénatale ne peuvent être communiquées à une autre personne que si la personne concernée y a consenti.

Art. 8 Droit de ne pas être informé

Toute personne peut refuser que tout ou partie des informations relatives à son patrimoine génétique lui soit communiquée.

Art. 9 Limitation des informations excédentaires

La production d'informations excédentaires lors des analyses génétiques doit être évitée autant que possible.

Art. 10 Protection des échantillons et des données génétiques

- ¹ Quiconque utilise des échantillons ou traite des données génétiques doit les protéger de toute utilisation ou de tout traitement non autorisés au moyen de mesures techniques et organisationnelles appropriées. Le Conseil fédéral peut fixer les exigences en la matière, notamment en ce qui concerne la conservation.
- ² Pour le reste, le traitement des données génétiques est régi par les dispositions fédérales et cantonales en matière de protection des données.

Art. 11 Durée de conservation des échantillons et des données génétiques

- ¹ Les échantillons et les données génétiques ne peuvent être conservés qu'aussi longtemps que l'exigent :
 - a. la réalisation de l'analyse, y compris l'assurance qualité ;
 - b. l'utilisation à une autre fin ;
 - c. l'exécution de prescriptions cantonales, notamment concernant la tenue des dossiers des patients.
- ² Pour les analyses au sens de l'art. 31, al. 2, les échantillons et les données doivent être détruits au plus tard deux ans après la réalisation de l'analyse, à moins que la personne concernée ait donné son consentement pour une utilisation à une autre fin ou ne se soit pas opposée à une anonymisation.

Art. 12 Utilisation des échantillons et des données génétiques à une autre fin

- ¹ Les échantillons et les données génétiques ne peuvent, sous forme codée ou non codée, être utilisés à une autre fin que si la personne concernée a consenti librement et expressément à leur utilisation, après avoir été suffisamment informée.
- ² Ils peuvent être utilisés à une autre fin sous une forme anonymisée si la personne concernée en a été informée préalablement et ne s'est pas opposée à leur anonymisation.

Art. 27 Communication des informations excédentaires

- ¹ La personne concernée décide quelles informations excédentaires doivent lui être communiquées.
- ² Lorsque la personne concernée est incapable de discernement, des informations excédentaires ne peuvent être communiquées à la personne habilitée à la représenter que si :
 - a. cela est nécessaire à la protection de la santé de la personne incapable de discernement, ou que
 - b. les informations concernent une grave maladie héréditaire au sein de la famille ou le statut de porteur d'une telle maladie.
- ³ En cas d'analyse génétique prénatale, les informations excédentaires ne peuvent être communiquées que si elles portent :
 - a. sur une atteinte directe à la santé de l'embryon ou du fœtus, ou
 - b. sur une grave maladie héréditaire au sein de la famille ou sur le statut de porteur d'une telle maladie.

2. Abréviations

CNE	Commission nationale d'éthique dans le domaine de la médecine humaine
Cst.	Constitution fédérale du 18 avril 1999 de la Confédération suisse (RS 101)
DPI	Diagnostic préimplantatoire (preimplantation genetic testing, PGT)
FF	Feuille fédérale
FIV	Fécondation in vitro
LAGH	Loi fédérale du 15 juin 2018 sur l'analyse génétique humaine (RS 810.12)
LPMA	Loi fédérale du 18 décembre 1998 sur la procréation médicalement assistée (RS 810.11)
PGT	Preimplantation genetic testing (diagnostic préimplantatoire, DPI)
PGT-A	Preimplantation genetic testing for aneuploidies (diagnostic préimplantatoire des aneuploïdies chromosomiques)
PGT-M	Preimplantation genetic testing for monogenic/single gene diseases (diagnostic préimplantatoire de prédispositions à des maladies monogéniques)
PGT-SR	Preimplantation genetic testing for chromosomal structural rearrangements (diagnostic préimplantatoire des réarrangements chromosomiques structurels)
RS	Recueil systématique du droit fédéral

Membres

Ce document a été approuvé à l'unanimité par la Commission nationale d'éthique dans le domaine de la médecine humaine le 10 février 2022

Présidente

Prof. Dr. iur. Andrea Büchler

Vice-président

Prof. Dr. theol. Markus Zimmermann

Membres

Dr. phil. Christine Clavien, Prof. Dr. med. Samia Hurst, Prof. Dr. med. Dr. phil. Ralf Jox, Prof. Dr. iur. Valérie Junod, Prof. Dr. med. Dipl. Soz. Tanja Krones, Dr. med. Roberto Malacrida, Prof. Dr. theol. Frank Mathwig, Dr. med. Benno Röthlisberger, Prof. Dr. iur. Bernhard Rütsche, Prof. Dr. Maya Zumstein-Shaha FAAN, Prof. Dr. iur. Brigitte Tag, PD Dr. med. Dorothea Wunder.

Graphisme et mise en page

Terminal8 GmbH, Monbijoustrasse 99, 3007 Berne

Bureau

Responsable du bureau

Dr. phil. Anna Zuber

Collaborateur scientifique

Dr. phil. Simone Romagnoli

Ces directives sont publiées en français, en allemand et en italien. La version allemande est la version originale.

© 2022 Commission nationale d'éthique dans le domaine de la médecine humaine, Berne
Reproduction autorisée avec mention de la source.

Commission nationale d'éthique dans le domaine de la médecine humaine, CH-3003 Berne
T +41 58 469 77 64
info@nek-cne.admin.ch
www.nek-cne.admin.ch