

# DIRECTIVES MÉDICO-ÉTHIQUES

Procédures de tests  
génétiques préimplantatoires  
PGT



Schweizerische Akademie der Medizinischen Wissenschaften  
Académie Suisse des Sciences Médicales  
Accademia Svizzera delle Scienze Mediche  
Swiss Academy of Medical Sciences

**Éditrice**

Académie Suisse  
des Sciences Médicales (ASSM)  
Maison des Académies  
Laupenstrasse 7, CH-3001 Bern  
T +41 (0)31 306 92 70  
mail@samw.ch  
www.assm.ch

**Présentation**

Howald Fosco Biberstein, Basel

**Traduction**

Dominique Nickel, Bern

**Impression**

Gremper AG, Basel

**Tirage**

1<sup>er</sup> tirage 700 (juin 2020)

Toutes les directives médico-éthiques de  
l'ASSM sont disponibles sur [www.assm.ch/directives](http://www.assm.ch/directives)  
en allemand, français, anglais et italien.

© ASSM 2020

Recommandations médico-éthiques

# Procédures de tests génétiques préimplantatoires PGT

Approuvées par le Comité de direction de l'ASSM le 21 avril 2020.  
La version allemande est la version d'origine.



SGRM / SSMR

*Schweizerische Gesellschaft für Reproduktionsmedizin  
Société Suisse de Médecine de la Reproduction*

**gynécologie  
suisse**

Société Suisse de Gynécologie et d'Obstétrique  
Schweizerische Gesellschaft für Gynäkologie und Geburtshilfe  
Società Svizzera di Ginecologia e Ostetricia



Société Suisse  
de Génétique  
Médicale

La Société suisse de médecine de la reproduction,  
la Société suisse de gynécologie et d'obstétrique et  
la Société suisse de génétique médicale  
approuvent les présentes recommandations et recommandent à tous  
ses membres de respecter et d'appliquer ces recommandations.

I.	PRÉAMBULE	5
II.	RECOMMANDATIONS	6
1.	PGT, décisions individuelles complexes du point de vue de l'éthique	6
2.	Entretiens de conseil	6
3.	PGT-M/SR (test génétique préimplantatoire des maladies héréditaires en raison d'anomalies d'un gène unique / des anomalies de structure des chromosomes)	8
4.	PGT-A (dépistage des aneuploïdies / d'autres aberrations chromosomiques)	10
5.	Classement et sélection des embryons	11
6.	Traitement des informations excédentaires	12
7.	Prévention des grossesses multiples	13
8.	Développement de la pratique des PGT	14
III.	ANNEXES	15
	Liste des abréviations utilisées	15
	Indications concernant l'élaboration de ces recommandations	16



## I. PRÉAMBULE

---

Les présentes recommandations s'adressent aux professionnels qui procèdent à des tests génétiques préimplantatoires (PGT), qui conseillent les couples à ce sujet ou réalisent des examens dans le cadre de PGT. L'art. 5a de la loi fédérale sur la procréation médicalement assistée (LPMA) règlemente les PGT.<sup>1</sup> L'application pratique du texte de loi laisse néanmoins un certain nombre de questions ouvertes concernant notamment les divergences entre les limitations des PGT-M/SR et celles des PGT-A ainsi que des écarts relatifs à l'admissibilité légale des interruptions de grossesse.

Dans ce champ de tensions, l'objectif des recommandations de l'Académie Suisse des Sciences Médicales (ASSM) est d'attirer l'attention sur les aspects éthiques importants en ce qui concerne les entretiens de conseil et la prise de décision en matière de PGT et de promouvoir la conscience éthique dans la mise en œuvre de PGT. Elles donnent, par ailleurs, des conseils concernant, par exemple, la gestion des informations excédentaires.

<sup>1</sup> Cf. en détail au sujet de ces nouvelles dispositions: Andrea Büchler/Bernhard Rütsche, Kommentar zu Art. 5a FMedG, in: Büchler/Rütsche (Hrsg.), Kommentar zum Fortpflanzungsmedizingesetz, Stämpfli, Bern 2020.

## II. RECOMMANDATIONS

---

### 1. PGT, décisions individuelles complexes du point de vue de l'éthique

Pouvoir satisfaire leur désir d'enfants est, pour de nombreuses personnes, un objectif de vie important. La médecine de reproduction propose une aide lorsqu'une grossesse ne se produit pas naturellement. Les PGT permettent, en outre, d'examiner le génome de l'embryon avant son transfert dans l'utérus. Ces possibilités peuvent être envisagées lorsque le couple craint la transmission d'une maladie héréditaire grave ou parce qu'il souffre d'infertilité. Le fait de transmettre une maladie grave à un enfant ou un désir d'enfant insatisfait représente une lourde charge pour les couples. En conséquence, beaucoup d'entre eux sont prêts à supporter des traitements invasifs.

Les PGT ne peuvent pas être réalisées de manière arbitraire. Toute forme d'eugénisme sociétal, dans laquelle une vie humaine est jugée «digne d'être vécue» ou «indigne d'être vécue» par la médecine et la société, doit être rejetée. Une telle vision et les décisions qui en découlent auraient alors des répercussions sur les personnes handicapées, sur leur perception et intégration dans la société et sur leur estime de soi. Afin de contrer autant que possible une telle évolution, la sélection des embryons sur la base de caractéristiques génétiques n'est envisageable que comme une décision individuelle qui répond à des exigences éthiques élevées, prise par le couple concerné en accord avec le médecin traitant (selon le principe de la prise de décision partagée) dans le cadre de la loi. La situation de vie, l'expérience et les valeurs du couple doivent alors également être prises en compte. Le rejet d'embryons en raison de leurs caractéristiques génétiques – dans le cadre légal autorisé – ne signifie pas qu'une maladie ou un handicap est jugé indigne d'être vécu par la société dans son ensemble et ne doit pas être compris comme tel.

### 2. Entretiens de conseil

Compte tenu de la complexité des questions médicales, de la pression psychique du couple et des implications (socio-)éthiques des décisions prises dans le contexte des PGT, le conseil aux personnes concernées revêt une importance majeure. L'objectif est de permettre aux couples de prendre, en toute connaissance de cause, une décision qui soit juste pour eux. L'accent est mis sur les conseils en médecine génétique et en médecine de reproduction qui abordent également les aspects psychosociaux. Le couple concerné doit pouvoir s'orienter selon ses possibilités, ses limites et ses conceptions. Celles-ci peuvent être de nature culturelle, morale, religieuse, psychique et financière ou être en lien avec son histoire. Le médecin traitant doit, en même temps, leur expliquer les limites juridiques, éthiques et professionnelles. La responsabilité du médecin consiste également à



mener une réflexion sur son attitude et ses valeurs personnelles à l'égard des PGT, tout en veillant à ce que la décision du couple ne soit influencée, ni consciemment ni inconsciemment. Le conseil ne doit pas être directif. Il s'agit en outre d'identifier et de prendre en compte les conflits d'intérêts et de les élucider avec le couple.

Lors de la consultation, la possibilité de renoncer aux PGT et le droit de ne pas savoir doivent être évoqués, de même que les bénéfices et les inconvénients des PGT. Ces derniers concernent également les risques potentiels associés à la manipulation des embryons et au prélèvement de cellules qui pourrait altérer leur développement.

Il faut également mentionner que les résultats génétiques de PGT peuvent être difficiles à interpréter en termes de potentiel pour le développement d'une grossesse réussie (par exemple mosaïcisme). Il importe donc de vérifier soigneusement, au cas par cas, si les objectifs visés avec les PGT l'emportent sur les inconvénients. Les couples doivent également être informés des alternatives aux PGT, telles que le diagnostic prénatal dans le cas d'une grossesse naturelle ou par don de sperme.<sup>2</sup> Il importe, en outre, de leur communiquer que la réalisation de PGT ou les alternatives n'offrent aucune garantie pour la naissance d'un enfant en bonne santé.

Les conséquences de leur décision doivent être anticipées et discutées avec le couple avant le début du traitement de procréation médicalement assistée (PMA). Après l'entretien d'information, le couple doit disposer d'un délai de réflexion approprié. Lorsqu'un couple est incertain ou en désaccord, ce délai peut éventuellement être prolongé et des services de conseil supplémentaires doivent lui être proposés. Il est également recommandé d'avoir recours à des tierces personnes de l'environnement du couple concerné ou à d'autres experts, comme par exemple des représentants d'organisations de patients, des associations d'handicapés et de parents de personnes handicapées. Les différentes étapes et les résultats de la consultation doivent être documentés et mis à la disposition du couple.

2 Parmi les alternatives on compte aussi l'analyse des gamètes (diagnostic du corps polaire). Conformément à l'art. 5 LPMA, celle-ci est autorisée pour identifier des aberrations chromosomiques susceptibles d'altérer la capacité de développement de l'embryon ou en cas de risque de transmission d'une maladie héréditaire grave. Lors de l'entretien de conseil, le médecin traitant décide avec le couple si ces critères sont satisfaits.

### 3. PGT-M/SR (test génétique préimplantatoire des maladies héréditaires en raison d'anomalies d'un gène unique / des anomalies de structure des chromosomes)

Si un couple dont l'un des partenaires vient d'une famille avec une maladie héréditaire demande des PGT et que celles-ci sont techniquement réalisable pour le tableau clinique en question, le médecin traitant doit vérifier si les critères de recevabilité prescrits par la loi sont remplis: il doit s'agir d'une maladie héréditaire grave susceptible de se déclarer avant l'âge de 50 ans et pour laquelle il n'existe aucun traitement efficace et approprié. Le couple doit, en outre, faire valoir par écrit que le risque que leur futur enfant soit atteint de cette maladie n'est pas acceptable pour eux.

Les réponses aux questions concernant *l'hérédité* et le *moment où la maladie peut se déclarer* se trouvent en principe dans la littérature. En revanche, les *options thérapeutiques* évoluent. Le fait de disposer de nouvelles possibilités de traitement des maladies génétiques peut avoir un impact sur l'évaluation de l'efficacité d'une thérapie. Compte tenu des traitements parfois complexes et éprouvants, cette évaluation doit être réalisée avec précaution.

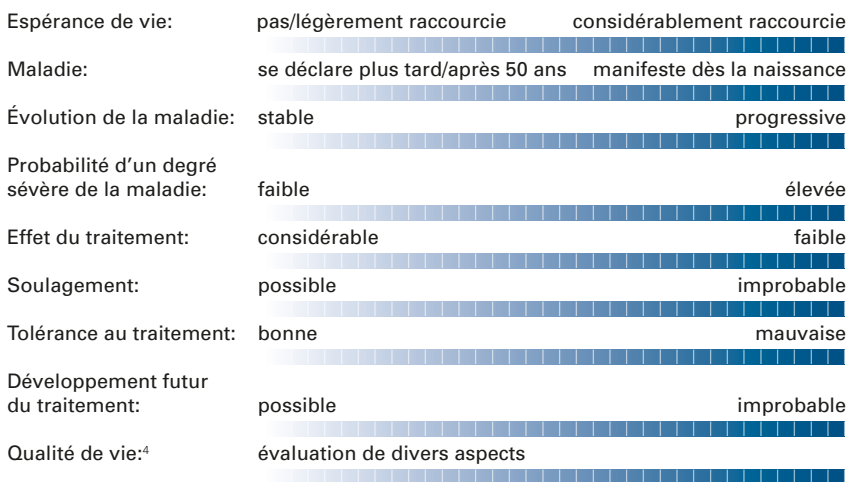
Il est difficile de trouver une réponse objective basée sur des critères médicaux à la question de savoir s'il s'agit, au cas par cas, d'une maladie *grave*. Certes, des caractéristiques telles que des douleurs violentes, la dépendance des personnes concernées ou des limitations sévères de la motricité, de la liberté de mouvement, de la cognition et de l'émotivité peuvent donner des indications quant au degré de gravité d'une maladie. On ne peut cependant prédire ni dans quelle mesure la maladie se manifeste, ni la souffrance subjective de la personne atteinte, ceci tout particulièrement lorsqu'il s'agit de maladies héréditaires à expressivité variable. D'un point de vue éthique, l'élaboration d'un catalogue de pathologies considérées comme maladies héréditaires graves doit être rejetée. Car cela pourrait encourager une acceptation sociale de la sélection des embryons sur la base de caractéristiques génétiques spécifiques.

Comme pour l'interruption tardive de grossesse, le médecin et le couple concerné ont ensemble la responsabilité de décider si, dans le cas individuel, la gravité est suffisante pour une indication de PGT-M/SR. L'élément décisif pour cette évaluation n'est pas la maladie héréditaire elle-même, mais la question de savoir si la naissance d'un enfant avec la maladie héréditaire en question met le couple dans une situation inacceptable. Ainsi, le processus décisionnel reste largement dans la relation personnelle entre le médecin et le patient<sup>3</sup>.

3 La forme féminine et la forme masculine sont utilisées alternativement. Les textes concernent toujours les groupes de personnes mentionnés des deux sexes.

Afin d'évaluer la gravité de la maladie et l'acceptabilité individuelle, il peut être utile pour un couple d'échanger des informations sur la maladie en question avec des spécialistes. Il peut s'agir non seulement de spécialistes des domaines correspondants (par exemple neurologue), mais également de personnes concernées ou de représentants d'organisations de patients ou de personnes handicapées.

Ces conseils peuvent aider le couple à réfléchir aux informations concernant l'évolution possible de la maladie chez un enfant atteint (pénétrance et expressivité) par rapport à leur situation de vie concrète. La prise en compte des dimensions suivantes peut être utile à l'évaluation de la maladie dont il est question. Elles ne doivent pas être comprises comme une check-list pour la prise de décision, mais comme un soutien à la discussion avec le couple ou lors d'une activité de conseil dispensée par un PGT-Board (cf. ci-dessous). Elles peuvent également être intégrées à la documentation. La possibilité de ne pas s'exprimer sur les différents points énoncés reste toujours ouverte.



Si un médecin ne dispose pas de connaissances suffisantes concernant une maladie héréditaire, il doit faire appel à des généticiennes et des spécialistes des domaines concernés. Selon la situation, le recours à un PGT-Board, composé de représentants de différentes disciplines médicales ainsi que des domaines de l'éthique et de la psychologie, peut s'avérer utile (cf. chapitre 8.).

4 Il s'agit des composantes de la «santé fonctionnelle» conformément au concept de l'OMS, cf. [www.who.int/classifications/icf/en/](http://www.who.int/classifications/icf/en/)

Il importe de garder à l'esprit que la perspective du couple n'est rapportée au PGT-Board qu'indirectement par le médecin traitant, alors que, dans de nombreux cas, le couple dispose de «connaissances d'experts» correspondantes, soit parce qu'un de leurs enfants, un membre de leur famille d'origine ou l'un des deux conjoints est déjà concerné par la maladie héréditaire en question.

Tout particulièrement dans les cas complexes, le PGT-Board joue un rôle important lors de l'évaluation de l'indication dans la situation individuelle. Toutefois, c'est le médecin traitant qui décide s'il peut ou non proposer des PGT au couple et qui en assume l'entière responsabilité; il ne peut déléguer cette responsabilité à un Board.

Au-delà des critères de recevabilité de PGT (hérédité, maladie grave, absence de traitement, inacceptabilité pour le couple), d'autres aspects importants doivent être pris en considération. Les thèmes suivants doivent être abordés: la valeur informative des tests génétiques, la possibilité de faux résultats, la procédure à suivre en présence d'informations excédentaires (cf. chapitre 6.), de résultats avec embryons mosaïques ou de résultats difficiles à interpréter. Le couple doit être informé en détail du traitement de la fécondation in vitro (FIV) ainsi que des charges et des risques physiques, psychologiques et financiers associés. Il convient de clarifier avec le couple, comment il évalue les chances et les contraintes de FIV-PGT par rapport à une grossesse naturelle. Dans le cas d'une grossesse naturelle, le couple est confronté à la question de savoir s'il souhaite mener la grossesse à terme ou l'interrompre en cas de diagnostic prénatal positif.

#### **4. PGT-A (dépistage des aneuploïdies / d'autres aberrations chromosomiques)**

Conformément aux prescriptions légales, un PGT-A peut être réalisé pour tester, avant l'implantation des embryons, si leur capacité de développement est réduite (ou fait défaut). Selon la situation et avec un nombre suffisant d'embryons, le PGT-A permet une mise en route plus rapide d'une grossesse et une réduction du nombre de fausses couches. Le PGT-A peut raccourcir le cycle de traitement et procurer ainsi un soulagement physique à la femme et un soulagement psychologique et financier au couple. Néanmoins, si l'on compare les FIV avec PGT-A et les FIV sans PGT-A sur l'ensemble du traitement, le taux de naissance n'est pas plus élevé.

Le PGT-A n'est pas indiqué pour tous les couples qui ont recours à une FIV; il dépend des antécédents médicaux, de l'âge de la femme, du nombre d'ovocytes ou d'embryons et d'autres éléments encore. Dans le cadre de la consultation, il convient de mentionner qu'après la réalisation du PGT-A, il est possible qu'aucun embryon sans anomalie ne soit disponible.

Compte tenu de l'évolution fulgurante des techniques et des connaissances, les médecins sont tenus de s'informer régulièrement des développements les plus récents. Lors de l'élaboration des bonnes pratiques cliniques (*Good Clinical Practice*), les sociétés de discipline et leurs groupes de travail ont un rôle essentiel à jouer. Également pour l'indication d'un PGT-A, le médecin traitant peut juger utile de faire appel à un PGT-Board pour obtenir l'avis d'autres spécialistes, notamment en cas de divergence entre les attentes du couple et le spécialiste traitant.

Un PGT-A peut également être réalisé en complément à un PGT-M/SR. Les couples qui se soumettent à un traitement PGT-M/SR en raison d'une maladie héréditaire doivent être informés de la possibilité qu'une aberration chromosomique susceptible d'entraver la capacité de développement de l'embryon soit constatée lors d'un diagnostic. Il convient de définir au préalable avec le couple s'il souhaite ou non faire usage de cette possibilité. Il doit être informé de son droit de ne pas savoir.

## **5. Classement et sélection des embryons**

Dans le PGT-M/SR, le critère de sélection est l'anomalie génétique connue dans la famille. Le PGT-A, quant à lui, sélectionne des embryons dont la capacité de développement est réduite. Si, suite au test génétique, on dispose de plusieurs embryons sans critère d'exclusion, il faut décider lequel d'entre eux sera implanté dans l'utérus. Pour ce faire, un classement des embryons est nécessaire. Au-delà des critères morphologiques se pose la question de savoir si les informations excédentaires (voir ci-dessous) pourraient ou devraient être prises en compte dans cette décision.

Le classement des embryons représente un défi éthique et doit être discuté en amont du PGT avec le couple, afin de définir la procédure de manière individuelle. Une fois le classement effectué, il faut décider quels embryons pourront être conservés et lesquels seront directement détruits au vu des résultats de l'examen. C'est le couple qui décide de la destruction et de la conservation des embryons.

Une évaluation particulièrement minutieuse est nécessaire si tous les embryons créés présentent une anomalie et que le couple souhaite transférer un embryon avec une anomalie. Afin d'éviter autant que possible les évaluations divergentes et les situations conflictuelles, il importe de discuter avant le traitement des possibilités pouvant se présenter et de définir une procédure acceptable pour le médecin et pour le couple.

## 6. Traitement des informations excédentaires

Les PGT peuvent apporter des informations excédentaires, c'est-à-dire des résultats n'étant pas requis au but du test génétique. Ces informations doivent, dans la mesure du possible, être évitées.<sup>5</sup> Les informations excédentaires peuvent être réparties selon les catégories suivantes:

- 1) Sexe de l'embryon,
- 2) Embryon porteur de la mutation (maladies héréditaires récessives),
- 3) Anomalies de santé qui
  - a) remplissent les critères d'indication de PGT – maladie grave qui se déclare avant l'âge de 50 ans sans traitement efficace et utile, et/ou altération de la capacité de développement de l'embryon (exemple: le PGT-M permet d'identifier un embryon sans la mutation recherchée mais avec une monosomie autosomale),
  - b) ne correspondent pas aux critères d'indication requis pour des PGT.

L'ASSM recommande de suivre la procédure suivante pour le traitement des informations excédentaires: avant la réalisation de PGT, le couple doit être informé qu'elles peuvent générer des informations excédentaires. Celles-ci peuvent influencer quels embryons sont sélectionnés, transférés ou conservés. Il faut également mentionner le droit de ne pas savoir et informer le couple qu'une augmentation du volume des informations peut compliquer la prise de décision sans élargir systématiquement la marge de manœuvre de la décision. Cela s'applique, par exemple, aux informations dont la pertinence pour la santé ne peut pas être clairement interprétée ou aux probabilités. Les informations excédentaires peuvent être des sources d'incertitudes et mener à des conflits éthiques; elles peuvent également affecter le droit de l'enfant «à un avenir ouvert».

La décision de transmettre ou non les informations excédentaires au médecin traitant, respectivement au couple, et donc de les impliquer dans la sélection de l'embryon doit être orientée selon la pertinence des informations pour la santé. Il en résulte les recommandations suivantes:

- Ad 1) Le sexe ne doit pas influencer le choix de l'embryon à transférer. Des précautions doivent être prises pour s'assurer que ni le médecin ni le couple n'accède à cette information (à l'exception des maladies héréditaires liées au sexe).<sup>6</sup>

<sup>5</sup> La LPMA révisée et entrée en vigueur le 1.9.2017 ne s'exprime pas sur les informations excédentaires. En revanche, elles sont thématiques dans la LAGH révisée, cf. l'art. 3 let. n LAGH du 15.6.2018 et le nouvel art. 6b de la LPMA qui entrera en vigueur en 2021 avec la révision de la LAGH.

<sup>6</sup> Cette recommandation se situe en parallèle au droit limité à l'information dans le contexte du diagnostic prénatal (la détermination du sexe par des tests sanguins avant la 12<sup>ème</sup> semaine de grossesse n'est pas autorisée).

- Ad 2) Le fait d'être porteur de la mutation ne constitue pas une atteinte à la santé de l'embryon et ne comporte pas de risque de transmettre une maladie. Cette information ne doit donc pas être utilisée comme critère de sélection. Des précautions doivent être prises pour s'assurer que ni le médecin ni le couple n'accède à cette information (à l'exception des rares cas d'embryons porteurs de la mutation à risque de transmettre une maladie).
- Ad 3a) Concernant les anomalies qui remplissent les critères de recevabilité de PGT, il faut définir au préalable avec le couple s'il souhaite que des informations de cette nature lui soient communiquées ou non. Si tel est le cas, le couple et le médecin peuvent intégrer l'information à la décision relative au choix de l'embryon à transférer.
- Ad 3b) Les anomalies qui ne remplissent pas les critères de recevabilité de PGT ne doivent pas influencer la décision relative au choix de l'embryon à transférer. Des précautions doivent être prises pour s'assurer que ni le médecin ni le couple n'accède aux informations en question.

Il est recommandé de passer des accords écrits avec le couple, d'une part, et avec les laboratoires, d'autre part, pour que les informations excédentaires des catégories 1 (sexe), 2 (porteur) et 3b (propriétés génétiques qui n'indiquent pas une maladie héréditaire grave et ne freinent pas la capacité de développement de l'embryon) ne soient pas communiquées au médecin traitant et au couple.

## **7. Prévention des grossesses multiples**

Les PGT sont nécessairement associées à un traitement par FIV. Celui-ci doit être réalisé de manière à minimiser le risque de grossesse multiple. Les grossesses multiples augmentent le risque de complications pour la mère et pour les enfants, avec des possibles conséquences à long terme pour les enfants. La LPMA révisée autorise le développement d'un maximum de douze embryons et leur cryoconservation; ainsi les bases ont été posées pour la mise en œuvre de cet objectif avec le transfert électif d'un seul embryon (elective Single Embryo Transfer, eSET). La procédure eSET permet une réduction significative du nombre de grossesses multiples sans compromettre les chances de la naissance d'un enfant. Sur la base de ces données probantes et du point de vue de la responsabilité médicale, il est fortement recommandé que seul le eSET soit effectué.

## **8. Développement de la pratique des PGT**

En principe, tout diagnostic de laboratoire doit être soumis à un contrôle de la qualité. Dans un domaine aussi sensible que l'examen d'embryons, l'assurance qualité joue un rôle majeur. L'ASSM suggère de clarifier si, avec le consentement du couple, les embryons rejetés peuvent être utilisés pour le contrôle de la qualité des PGT.

Au vu de l'expertise hautement spécialisée exigée par les PGT, l'ASSM recommande d'élargir l'offre de formation prégraduée et postgraduée des professionnels de la santé et de promouvoir l'échange d'expériences entre les différentes disciplines concernées au niveau national. Par ailleurs, les résultats attendus du processus d'évaluation de l'Office fédéral de la santé publique (conformément à l'art. 14a LPMA) devraient être intégrés dans la future conception de la pratique des PGT.

Dans le domaine des PGT, l'objectif est de parvenir à des bonnes pratiques cliniques uniformes dans l'ensemble des centres suisses. Les situations qui confrontent les médecins traitants à des défis particuliers lors de la pose de l'indication pourront être identifiées grâce à l'expérience accrue et à l'augmentation du nombre de cas de PGT. Une commission nationale constituée d'experts pourrait les réunir. Celle-ci pourrait, en outre, vérifier dans quelle mesure il existe des pratiques divergentes et des inégalités de traitement qui pourraient se révéler problématiques pour l'ensemble de la société. Une telle commission pourrait également faire office de panel consultatif au service des cantons, qui agissent en tant qu'organe de surveillance des centres qui pratiquent des PGT. Au-delà de ces considérations, des débats publics sur les aspects éthiques du développement de la pratique des PGT et de leurs effets sur les couples désireux d'avoir des enfants, sur les enfants et les personnes handicapées sont essentiels à une pratique des PGT qui soit éthiquement acceptable, également à l'avenir.



### III. ANNEXES

---

#### Liste des abréviations utilisées

**eSET**

elective Single Embryo Transfer

---

**FIV**

Fécondation in vitro

---

**LAGH**

Loi sur l'analyse génétique humaine

---

**LPMA**

Loi sur la procréation médicalement assistée

---

**PGT**

Preimplantation Genetic Testing (procédures de tests génétiques préimplantatoires)  
recherche d'anomalies génétiques et/ou génomiques

---

**PGT-A**

Test génétique préimplantatoire des aneuploïdies/aberrations chromosomiques

---

**PGT-M**

Test génétique préimplantatoire d'une anomalie d'un gène unique

---

**PGT-SR**

Test génétique préimplantatoire d'une anomalie de structure de chromosomes  
(«structural rearrangement»)

---

## Indications concernant l'élaboration de ces recommandations

### Mandat

Depuis l'entrée en vigueur de la loi révisée sur la procréation médicalement assistée, les tests génétiques préimplantatoires sont autorisés en Suisse sous certaines conditions. La Commission Centrale d'Éthique (CCE) de l'ASSM avait soutenu et accompagné la révision de la loi. Compte tenu des questions pratiques et éthiques soulevées par sa mise en œuvre, la CCE a décidé en juin 2017 d'élaborer une prise de position à ce sujet; pour ce faire, elle a instauré une sous-commission entre janvier 2018 et août 2019.

### Membres de la sous-commission

- Prof. Dr méd. Sibil Tschudin, Basel, gynécologie/psychosomatique (Présidente)
- lic. théol., dipl. biol. Sibylle Ackermann, ASSM, Bern, éthique (ex officio)
- PD Dr méd. Deborah Bartholdi, Bern, génétique
- Susanne Brauer, PhD, Zürich, Vice-Président CCE, éthique
- Prof. Dr iur. Andrea Büchler, Zürich, droit
- Prof. Dr méd. Christian De Geyter, Basel, représentant SSMR, médecine de reproduction
- Dr rer. nat. Nicole Gusset, Heimberg, représentant des patients
- Prof. Dr iur. Christiana Fountoulakis, Fribourg, droit
- Dr phil. Elisabeth Kurth, Basel, sage-femme
- PD Dr méd. Riccardo Pfister, Genève, néonatalogie
- Dr phil. Daniela Ritzenthaler, Bern, éthique/pédagogie thérapeutique
- Prof. Dr méd. Daniel Surbek, Bern, représentant SSGO, obstétrique et médecine fœto-maternelle
- Prof. Dr méd. Michael von Wolff, Bern, médecine de reproduction
- Dr méd. Nicolas Vulliemoz, Lausanne, médecine de reproduction
- PD Dr méd. Dorothea Wunder, Lausanne, médecine de reproduction

### Expertes et experts consultés

- Groupe de travail «Médecine de reproduction» de l'Association des médecins cantonaux suisses (AMCS)
- Prof. Dr méd. Wolfgang Berger, Zürich, génétique moléculaire médicale
- Dr iur., dipl. biol. Matthias Till Bürgin, Bern, droit
- Prof. Dr phil. nat. Sabina Gallati, Bern, génétique
- Dr méd. Felix Häberlin, St. Gallen, médecine de reproduction
- Prof. Dr méd. Bruno Imthurn, Zürich, médecine de reproduction
- Prof. Dr iur. Valérie Junod, Lausanne, droit
- Prof. Dr méd. Christian Kind, St. Gallen, pédiatrie
- Dr phil. biochem. Beatrice Oneda, Zürich, génétique médicale
- Dr méd. Anna Raggi, Olten, médecine de reproduction
- Prof. Dr méd. Anita Rauch, Zürich, génétique médicale
- Prof. Dr phil., Dipl.-Biol. Christoph Rehmann-Sutter, Lübeck, éthique
- Christa Schönbächler, directrice insieme Suisse
- Prof. Dr théol. Markus Zimmermann, Fribourg, éthique

### Atelier d'expertes et d'experts

Une première version des recommandations a été présentée le 29 octobre 2019 à des expertes et experts lors d'un atelier national auquel ont participé environ 70 médecins issus de centres de fertilité et du domaine de la génétique médicale ainsi que des spécialistes de laboratoires de génétique humaine. Le workshop a été organisé en collaboration avec les sociétés de discipline suivantes: la Société suisse de médecine de la reproduction (SSMR), la Société suisse de génétique médicale (SSMG) et gynécologie suisse (SSGO).

### Approbation

La version définitive de ces recommandations a été approuvée le 28 février 2020 par la Commission Centrale d'Éthique (CCE) de l'ASSM et le 21 avril 2020 par le Comité de direction de l'ASSM.



