

# Les conseillers en génétique en Suisse

Rapport à l'intention de la  
Commission fédérale pour l'analyse génétique humaine (CFAGH)

Bâle, août 2021



# Sommaire

<b>1</b>	<b>Contexte</b> .....	<b>4</b>
<b>2</b>	<b>Mandat et méthode</b> .....	<b>4</b>
<b>3</b>	<b>État des lieux</b> .....	<b>6</b>
	3.1 Fréquence et type d'analyses génétiques .....	6
	3.2 Fréquence, acteurs et rémunération du conseil génétique .....	9
	3.3 Besoins prévisibles en conseillers en génétique dans les années à venir .....	11
	3.4 Raisons pour et contre le recours à des conseillers en génétique .....	11
	3.5 Différences culturelles concernant l'importance ou la nécessité du recours à des conseillers en génétique .....	13
	3.6 Champs d'intervention possibles pour les conseillers en génétique.....	13
	3.7 Perspectives professionnelles pour les conseillers en génétique.....	14
	3.8 Groupe cible de la formation de conseiller en génétique .....	15
	3.9 Places de stage.....	16
	3.10 Conclusion.....	16
<b>4</b>	<b>Conseiller en génétique : une profession attrayante mais encore méconnue</b> .....	<b>17</b>
	4.1 Conseiller en génétique : descriptions et profils de poste au niveau mondial, européen et suisse .....	17
	4.2 La « journée de travail type » d'un conseiller en génétique .....	21
	4.3 Programmes d'études de master en conseil génétique .....	22
<b>5</b>	<b>Feuille de route pour couvrir à long terme le besoin de conseillers en génétique en Suisse</b> .....	<b>25</b>
	5.1 Éléments essentiels d'une campagne d'information et de motivation.....	25
	5.2 Mesures au niveau de la CFAGH .....	27
	5.3 Mesures au niveau des associations professionnelles .....	28
	5.4 Mesures au niveau des institutions (hôpitaux, laboratoires, instituts de génétique).....	29
	5.5 Mesures au niveau de la formation .....	29
	5.6 Mesures au niveau des organisations de patients.....	30
	5.7 Mesures au niveau de la politique et des autorités.....	30
	5.8 Synopsis.....	31
	<b>Annexe 1 : Professional and educational standards for genetic counsellors in Europe</b>	<b>32</b>
	<b>Annexe 2 : Professions et activités réglementées en Suisse dans le domaine de la santé</b> .....	<b>39</b>

## 1 Contexte

La génétique médicale n'a cessé de gagner en importance dans la pratique clinique quotidienne ces dernières années. Cette évolution, qui devrait se poursuivre, tient d'une part à l'extension des possibilités diagnostiques et d'autre part à l'élargissement de la gamme des pathologies analysées et des possibilités d'intervention (prophylactique et thérapeutique). Elle s'accompagne d'un besoin accru de conseil génétique, auquel il ne sera tôt ou tard plus possible de répondre dans le cadre des structures existantes.

Outre les spécialistes en génétique médicale, les médecins spécialisés dans d'autres disciplines sont de plus en plus souvent confrontés à des questions génétiques. Ils prescrivent des analyses génétiques et sont, à ce titre, compétents pour dispenser des conseils en la matière. Toutefois, les questions génétiques demeurent secondaires pour un très grand nombre de médecins non spécialisés dans cette discipline. À l'avenir, ceux-ci continueront donc de ne fournir qu'occasionnellement un conseil génétique. Parallèlement, le nombre de médecins spécialisés en génétique médicale stagne.

Dans de nombreux pays, des professionnels dûment formés (« genetic counsellors », conseillers en génétique), assurent le conseil génétique sur mandat des médecins. Cette profession s'y est établie depuis des décennies et a fait la preuve de son utilité. Outre les États-Unis, le Canada et l'Australie, plusieurs pays européens (notamment la Grande-Bretagne, la France, la Norvège, la Suède et l'Espagne) proposent des formations correspondantes. L'Italie (depuis 2018) et l'Autriche (depuis 2019) leur ont récemment emboîté le pas.

La Suisse ne compte qu'un petit nombre de conseillers en génétique, formés à l'étranger, qui exercent principalement en Suisse romande. Au vu de l'évolution décrite ci-dessus, les experts de la CFAGH considèrent que la Suisse a urgemment besoin de tels spécialistes. Les membres de la commission ont déjà eu l'occasion de discuter à plusieurs reprises du rôle des conseillers en génétique en Suisse et ont apporté de premières précisions concernant le cursus de formation, le public cible, ainsi que la reconnaissance et la protection du titre. La CFAGH considère qu'il serait très profitable qu'une partie du conseil génétique en Suisse soit assurée par des conseillers dûment formés. Cela permettrait d'augmenter rapidement et de manière ciblée les capacités de conseil et de répondre à la demande croissante.

## 2 Mandat et méthode

Selon le mandat, le présent projet doit jeter les bases permettant :

- a) à *court terme* de sensibiliser les élèves de gymnase et les étudiants de niveau bachelor à l'intérêt de la profession de conseiller en génétique et de les informer des possibilités de formation existantes à l'étranger ; parallèlement, il importe de clarifier si des stages de formation peuvent être effectués en Suisse et, le cas échéant, où ils sont proposés ;
- b) à *moyen terme* à une université suisse d'offrir un cursus de formation de conseiller en génétique conforme aux normes du *European Board of Medical Genetics* dès qu'un nombre critique de conseillers en génétique exerceront leur activité et auront trouvé leur place dans le système de santé suisse, et
- c) à *long terme* de couvrir les besoins en conseillers en génétique en Suisse.

Idéalement, avant de tenter de convaincre les élèves de gymnase et les étudiants de niveau bachelor de l'intérêt de cette profession, il faudrait préciser quelles perspectives de carrière elle offre en Suisse, c'est-à-dire si les personnes ayant suivi une formation de conseiller en génétique trouveront un emploi, notamment en Suisse alémanique. C'est pourquoi un état des lieux a été réalisé *dans un premier temps*. À cette fin, des entretiens téléphoniques structurés ont

été menés avec différents experts sélectionnés en concertation avec la CFAGH. Les personnes suivantes ont été interrogées :

- D<sup>re</sup> Isabel Filges, privat-docente, Institut de génétique médicale, Hôpital universitaire de Bâle, co-présidente de la Société suisse de génétique médicale (SSGM) ;
- Viviane Cina, conseillère en génétique, CHUV, Lausanne, présidente de l'Association suisse des conseillers en génétique (ASCG) ;
- P<sup>re</sup> Anita Rauch, directrice de l'Institut de génétique médicale, Université de Zurich ;
- D<sup>r</sup> Roland Spiegel, spécialiste en analyse de génétique médicale, Genetica SA, laboratoire de génétique humaine et centre de consultation, Zurich ;
- P<sup>r</sup> Andrea Superti-Furga, chef de service, Service de médecine génétique, CHUV, Lausanne ;
- D<sup>r</sup> Christoph Noppen, directeur de laboratoire, Viollier, Bâle ;
- D<sup>r</sup> Michael Morris, directeur de laboratoire, Synlab Suisse, Lausanne ;
- P<sup>r</sup> Christoph Driessen, chef de service, clinique d'oncologie médicale et d'hématologie, Hôpital cantonal de Saint-Gall ;
- P<sup>r</sup> Pierre Chappuis, responsable de l'unité d'oncogénétique, HUG, Genève ;
- P<sup>r</sup> Markus Schwerzmann, médecin responsable en GUCH, Clinique de cardiologie, Inselpital, Berne ;
- P<sup>r</sup> Hans Jung, médecin responsable en neurogénétique, Hôpital universitaire de Zurich ;
- D<sup>r</sup> Gabor Szinnai, médecin responsable en endocrinologie, Hôpital pédiatrique universitaire des deux Bâle (UKBB) ;
- D<sup>re</sup> Monya Todesco Bernasconi, cheffe de service en obstétrique et médecine périnatale, Hôpital cantonal d'Aarau ;
- D<sup>r</sup> Markus Bleichenbacher, spécialiste en médecine de la reproduction et en endocrinologie gynécologique, Hôpital Salem, Berne.

En outre, l'Office fédéral de la santé publique (OFSP) a fourni des données sur la fréquence et le type des analyses génétiques, et SASIS SA (une société du groupe Santésuisse) a donné des informations concernant le nombre de consultations génétiques remboursées par l'assurance obligatoire des soins.

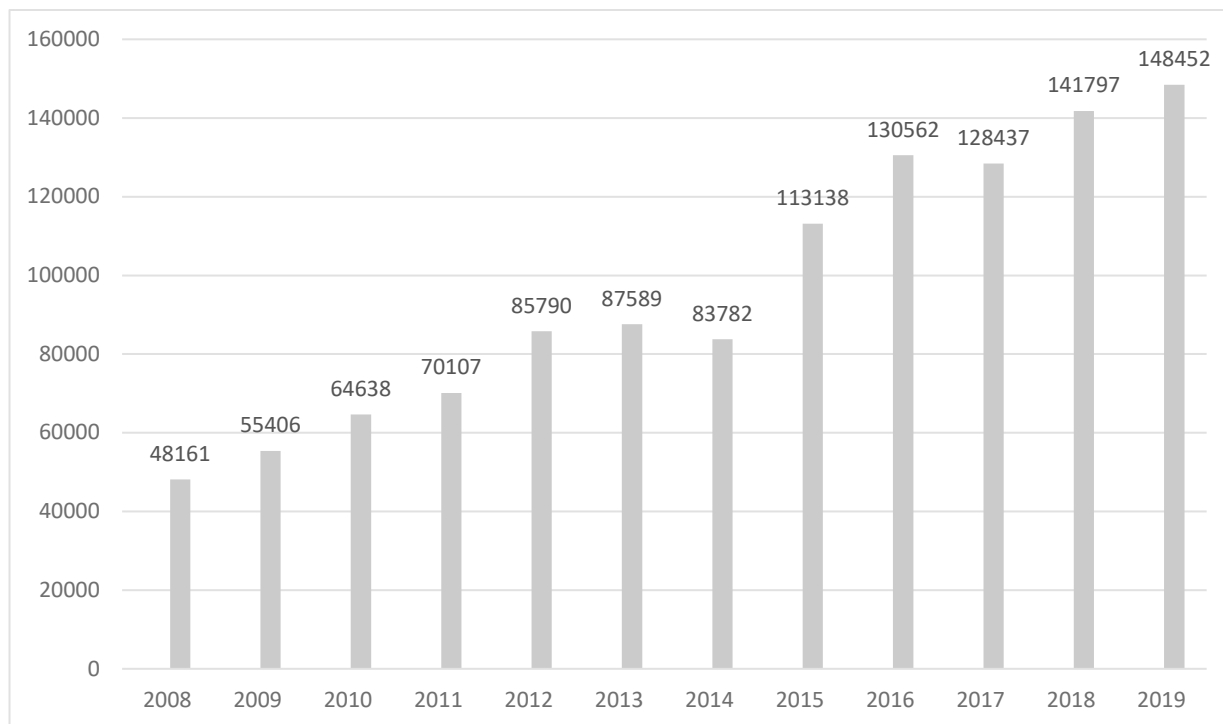
L'état des lieux a été présenté à la CFAGH en avril 2021 et discuté en détail par les membres de la commission lors d'une séance qui s'est tenue en ligne. Le mandat a été modifié à la suite de cette discussion. Il prévoit désormais que le rapport doit contenir une description détaillée du profil de la profession de conseiller en génétique (chap. 4) ainsi qu'une feuille de route sur la manière d'assurer la couverture à long terme des besoins en conseillers (chap. 5). Dans ce contexte, les douze membres actuels de la CFAGH et deux anciens membres ont été contactés par courriel à la mi-juin et invités à remplir un court questionnaire servant à réaliser une sorte d'étude de faisabilité dans la perspective d'une enquête de plus grande ampleur auprès d'instituts de génétique, d'hôpitaux et de laboratoires.

La CFAGH a discuté du présent rapport lors de sa séance du 26 août 2021 et en a approuvé la publication.

### 3 État des lieux

#### 3.1 Fréquence et type d'analyses génétiques

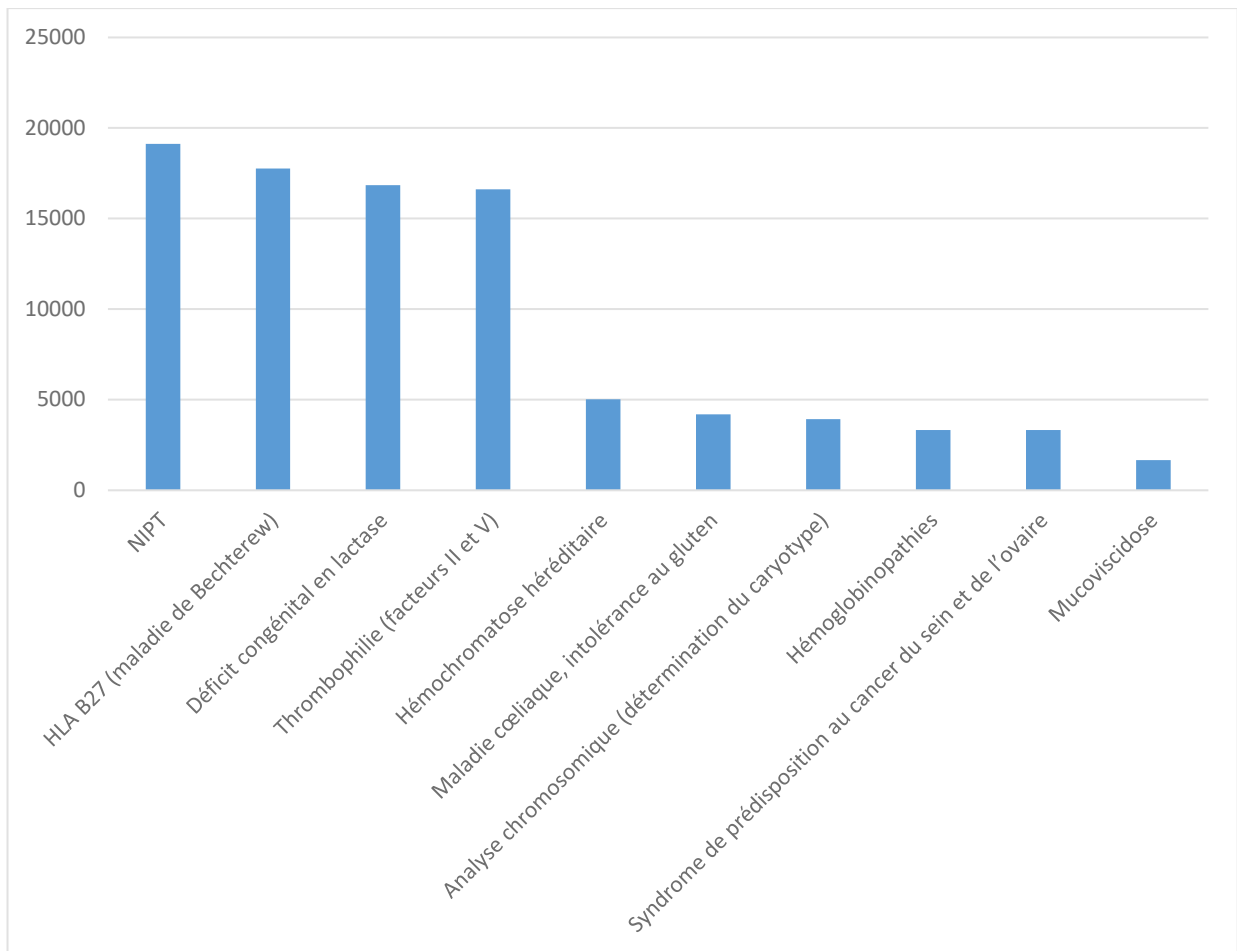
Depuis 2008, la loi fédérale sur l'analyse génétique humaine (LAGH) impose aux laboratoires réalisant des analyses génétiques d'annoncer à l'OFSP le nombre d'analyses qu'ils effectuent chaque année. Alors qu'il était de 48 161 en 2008 (c'est-à-dire la première année de l'obligation d'annoncer), ce nombre est passé à 148 452 en 2019 (voir figure 1), soit une augmentation d'un peu plus de 200 % au cours de cette période.



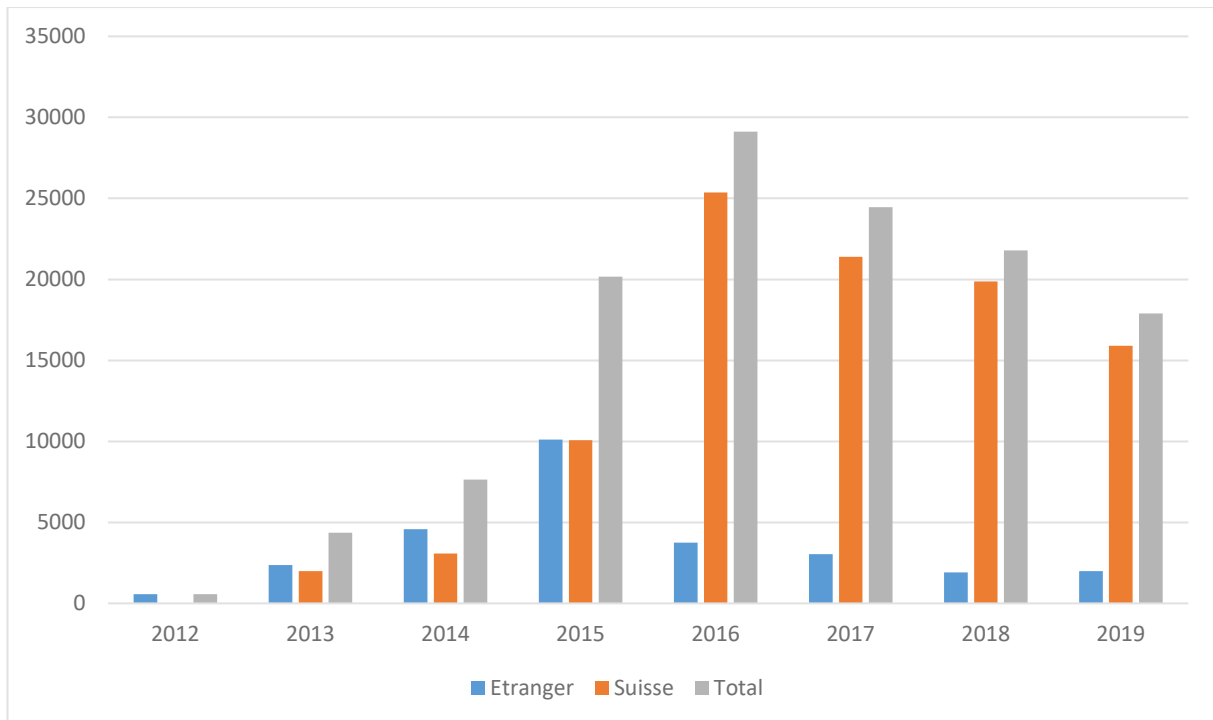
**Figure 1. Nombre d'analyses génétiques effectuées dans les laboratoires autorisés de 2008 à 2019 (source : OFSP ; informations tirées des rapports d'activité annuels des laboratoires)**

L'obligation d'annoncer à l'OFSP porte non seulement sur le nombre, mais aussi sur le type des analyses. Les dix analyses les plus fréquemment effectuées en 2019 représentent 61,7 % du total (voir figure 2). Quatre analyses se distinguent en particulier, avec plus de 15 000 cas chacune, à savoir le test prénatal non invasif (NIPT), le test HLA-B27, le test de carence en lactase et le test de la thrombophilie. Ces quatre analyses sont également celles qui avaient été réalisées le plus fréquemment les années précédentes.

Les données de l'OFSP ne permettent pas de déduire quelle est la part respective des analyses diagnostiques, des analyses présymptomatiques, des analyses prénatales, des analyses visant à établir un planning familial et des autres analyses. La seule analyse pour laquelle il est possible d'affirmer avec certitude qu'un conseil génétique devrait être obligatoirement prescrit est le NIPT (car il s'agit d'une analyse prénatale). Il est frappant de constater qu'après une forte augmentation entre 2012 et 2016, le nombre de NIPT n'a cessé de reculer ces dernières années (voir figure 3).



**Figure 2. Les dix analyses génétiques les plus souvent effectuées en 2019 (source : OFSP ; informations tirées des rapports d'activité annuels des laboratoires)**



**Figure 3. Fréquence des tests prénataux non invasifs (NIPT) (source : OFSP ; informations tirées des rapports d'activité annuels des laboratoires)**

Des informations sur la part des analyses diagnostiques et des autres types d'analyses ont été recueillies à l'occasion des entretiens téléphoniques. Si les personnes interrogées ont été en mesure d'estimer la part des différents types d'analyses effectuées au cours de l'année écoulée, aucune ne disposait de chiffres précis.

Dans la présentation qui suit, une distinction est faite entre les institutions qui *prescrivent* les analyses génétiques (c'est-à-dire les cliniques) et celles qui les *effectuent* (c'est-à-dire les laboratoires et les instituts de génétique).

Les experts interrogés estiment que dans les cliniques d'oncologie, de neurologie et de pédiatrie, la part des analyses diagnostiques représente 75 % ou plus du total des analyses génétiques prescrites ; en gynécologie et en médecine de la reproduction, par contre, plus de 90 % des analyses génétiques correspondent à des analyses prénatales (voir tableau 1).

Institution	Nombre d'analyses génétiques par année	Part des analyses diagnostiques	Part des analyses présymptomatiques	Part des analyses prénatales	Part des analyses visant à établir un planning familial	Part des autres analyses
Onco. CH-D	2000	99 %	--	--	--	--
Onco. CH-F	350	75 %	25 %	--	---	--
Gynécologie	280	--	--	> 90 %	--	--
Méd. repro.	90	--	--	90 %	10 %	--
Neurologie	500	90 %	10 %	--	--	--
Cardiologie	45	45 %	45 %		10 %	--
Pédiatrie	50	95 %	5 %	--	--	--

**Tableau 1. Part des analyses diagnostiques, des analyses présymptomatiques, des analyses prénatales, des analyses visant à établir un planning familial et des autres analyses dans les analyses prescrites (source : entretiens téléphoniques avec des responsables de clinique)**

Institution	Nombre d'analyses génétiques par année	Part des analyses diagnostiques	Part des analyses présymptomatiques	Part des analyses prénatales	Part des analyses visant à établir un planning familial	Part des autres analyses
Instituts gén. univ. CH-D	4 000	40 %	5 %	50 %	5 %	--
Instituts gén. univ. CH-F	3 000	60 %	5 %	30 %	5 %	--
Instituts gén. priv. CH-D	5 000	40 %	10 %	40 %	5 %	5 %



Laboratoires CH-D	5 000	15 %	15 %	50 %	10 %	10 %
Laboratoires CH-F	10 000	75 %	5 %	10 %	10 %	--
<i>Total</i>	<i>27 000</i>	<i>≈13 650</i>	<i>≈2 100</i>	<i>≈8 400</i>	<i>≈2 100</i>	<i>≈750</i>

**Tableau 2. Part des analyses diagnostiques, des analyses présymptomatiques, des analyses prénatales, des analyses visant à établir un planning familial et des autres analyses dans les analyses effectuées (source : entretiens téléphoniques avec des responsables de clinique)**

Si les données relatives aux types d'analyses effectuées sont relativement comparables entre les instituts de génétique, les différences sont plus marquées dans le cas des laboratoires. Il n'en demeure pas moins que 50 % environ des analyses effectuées dans les laboratoires correspondent également à des analyses diagnostiques et que la part des « autres analyses » est très marginale.

Selon la LAGH, les analyses présymptomatiques, les analyses prénatales et les analyses visant à établir un planning familial doivent être accompagnées d'un conseil génétique. Sur la base des chiffres disponibles, on peut donc supposer que cela représente entre un tiers et la moitié des analyses génétiques. Pour l'année 2019, cela signifierait entre 50 000 et 75 000 conseils génétiques en Suisse.

### 3.2 Fréquence, acteurs et rémunération du conseil génétique

Une position tarifaire spécifique est consacrée depuis longtemps au conseil génétique dans le Tarmed (00.0530 : Consultation génétique et/ou prénatale par le spécialiste, pour les personnes au-dessus de 6 ans et de moins de 75 ans, par période de 5 min). Elle est toutefois assortie d'une restriction quantitative : elle ne peut être facturée que neuf fois par an au maximum. Étant donné qu'une consultation de 45 minutes n'est souvent pas suffisante, notamment dans les cas complexes et pour les patients de moins de 6 ans ou de plus de 75 ans, deux positions supplémentaires (00.0535 et 00.0536), permettant de facturer jusqu'à 90 minutes par an, ont été ajoutées en 2018.

Le pool de données SASIS recense la quasi-totalité des factures établies sur la base du Tarmed (voir tableau 3). Il en ressort que la position 00.0530 a été facturée environ 250 000 fois en 2015. On peut dès lors estimer (en divisant ce nombre par huit ou neuf périodes de cinq minutes) à quelque 31 000 le nombre consultations génétiques (pour 113 000 analyses génétiques). La même estimation pour l'année 2017 arrive à un nombre de 37 000 consultations pour 128 000 analyses. Les médecins en cabinet privé facturent cette position tarifaire nettement plus fréquemment que les hôpitaux, où il est probable que les consultations soient généralement effectuées par des médecins spécialistes en génétique médicale. Cette hypothèse est étayée par le fait que les nouvelles positions (00.0535, 00.0536) facturables depuis 2018 ont été utilisées plus fréquemment par les hôpitaux que par les médecins en cabinet médical.

Position Tarmed	2015		2016		2017		2018		2019	
	Médecins	Hôpitaux	Médecins	Hôpitaux	Médecins	Hôpitaux	Médecins	Hôpitaux	Médecins	Hôpitaux
00.0530*	181 375	70 565	183 860	76 911	206 812	90 045	261 088	71 816	276 396	78 071
00.0535**	0	0	0	0	0	0	1 374	4 343	2 055	6 381
00.0536***	0	0	0	0	0	0	11 715	18 909	18 690	23 724
<b>Total</b>	<b>251 940</b>		<b>260 771</b>		<b>296 856</b>		<b>369 245</b>		<b>405 318</b>	
<b>Nombre de consultations génétiques par année</b>	≈31 000		≈32 500		≈37 000		≈41 500 « simples », ≈2 000 « complexes »		≈44 000 « simples », ≈2 700 « complexes »	

\* 00.0530, Consultation génétique et/ou prénatale par le spécialiste, pour les personnes au-dessus de 6 ans et de moins de 75 ans, par période de 5 min (limitation : max. 9 fois par an). \*\* 00.0535, Consultation génétique et/ou prénatale par le spécialiste, pour les enfants de moins de 6 ans et pour les personnes au-dessus de 75 ans, par période de 5 min (limitation : max. 18 fois par an ; facturable depuis 2018). \*\*\* 00.0536, Consultation génétique et/ou prénatale par le spécialiste, pour les personnes au-dessus de 6 ans et de moins de 75 ans nécessitant plus de soins, par période de 5 min (limitation : max. 18 fois par an ; facturable depuis 2018).

**Tableau 3. Fréquence du conseil génétique de 2015 à 2019 sur la base des données de facturation de Tarmed (source : SASIS)**

Dans les cliniques, la responsabilité du conseil génétique incombe dans la majorité des cas (simples) au médecin qui prescrit l'analyse génétique ; un spécialiste en génétique médicale n'est consulté que dans les cas complexes. Les cliniciens s'accordent à considérer que le conseil génétique fait partie du traitement de référence.

Sur les sept responsables de clinique interrogés, un seul – celui de Suisse romande – avait déjà eu une expérience avec un conseiller en génétique ; certains entendaient ce terme pour la première fois.

Aucune consultation génétique n'est proposée dans le laboratoire de Suisse alémanique dont le responsable a été interrogé, à la différence de la Suisse romande, où cette tâche est confiée à un spécialiste en génétique médicale, à trois responsables de laboratoire spécialistes FAMH en génétique médicale et à deux conseillers en génétique.

Un constat similaire peut être fait en ce qui concerne les instituts de génétique. Bien que des consultations génétiques soient proposées dans tous les instituts de génétique interrogés, ce n'est qu'en Suisse romande que cette activité est assurée par des conseillers en génétique.

S'agissant de la rémunération du conseil génétique dans le Tarmed, les appréciations des experts interrogés divergent. Alors que certains (notamment les collaborateurs des instituts de génétique et les médecins spécialistes en neurologie et en oncologie) considèrent que cette rémunération est beaucoup trop faible en raison des restrictions apportées à la durée des consultations, en particulier dans les cas complexes, d'autres (médecins spécialistes en obstétrique, en médecine de la reproduction ou en pédiatrie) s'accoutument plutôt bien de la situation. Certaines améliorations sont de toute façon prévues dans le cadre de la révision du tarif médical (Tardoc).

### 3.3 Besoins prévisibles en conseillers en génétique dans les années à venir

Selon la présidente de l'ASCG, onze conseillers en génétique travaillent actuellement (avril 2021) en Suisse, tous en Suisse romande. La plupart des experts conviennent que, compte tenu du nombre croissant d'analyses génétiques effectuées et des délais d'attente parfois longs, il existe fondamentalement un besoin de conseillers en génétique supplémentaires. Parmi les personnes interrogées, seule une experte pense que les besoins en conseil génétique *par des médecins* vont augmenter, tandis que les besoins en conseils de base standardisés (du type de ceux que fournissent des conseillers en génétique) pourraient être couverts par d'autres moyens (notamment informatiques).

Les experts sont unanimes sur le fait qu'un certain rapport devrait être respecté entre le nombre de conseillers en génétique et le nombre de médecins spécialistes en génétique médicale : les estimations vont d'un rapport d'un conseiller pour un médecin (estimation mentionnée à plusieurs reprises) à un rapport de trois conseillers pour un médecin (estimation avancée une fois, en faisant référence au P<sup>r</sup> Hagay Sobol, oncogénéticien à l'Université de Marseille).

Selon les statistiques de la FMH, 43 médecins spécialistes en génétique médicale exercent actuellement en Suisse, soit environ un pour 200 000 habitants. Sachant que la *European Society of Human Genetics* (ESHG) suppose que ce rapport devrait être d'un pour 50 000 habitants, on peut considérer que la Suisse aurait besoin d'environ 160 médecins spécialistes en génétique médicale et donc d'un nombre équivalent de conseillers en génétique. L'estimation de l'ESHG a néanmoins été remise en question à plusieurs reprises lors des entretiens. Selon ces interlocuteurs, un médecin spécialiste en génétique médicale pour 100 000 habitants serait suffisant. Les besoins pour la Suisse seraient dans ce cas plutôt de l'ordre de 80 médecins. Une autre estimation avancée au cours des entretiens est qu'il faudrait au moins un poste de conseiller en génétique à 50 % par laboratoire et au moins un poste à 100 % par institut universitaire (mais plus probablement deux ou trois postes). Étant donné que l'on compte quelque 70 laboratoires reconnus et cinq instituts universitaires en Suisse, le nombre de conseillers en génétique devrait se situer entre 40 et 50 à l'échelle nationale. Plusieurs experts parviennent à cette estimation et considèrent que ce nombre serait plus important encore si seuls des cliniciens dûment qualifiés pouvaient se charger du conseil génétique prescrit par la loi (comme c'est le cas, par exemple, des oncologues titulaires du certificat SAKK).

### 3.4 Raisons pour et contre le recours à des conseillers en génétique

Sur les quatorze experts interrogés, cinq ont explicitement déclaré que *rien* ne s'oppose, de leur point de vue, au recours à des conseillers en génétique. Pour ce qui est des neuf autres, cinq voient plus de facteurs positifs que de facteurs négatifs à cette option, tandis que quatre seulement se montrent plutôt sceptiques.

Les principales raisons *pour* le recours à des conseillers en génétique sont les suivantes :

- Alors que les besoins en conseil génétique sont toujours plus importants, une pénurie de médecins spécialistes en génétique médicale s'observe. De plus, on ne sait pas clairement dans quelle mesure le conseil génétique dispensé par des médecins en cabinet médical qui ne sont pas des spécialistes de la matière répond à certaines normes de qualité. Étant donné que ces médecins ne perçoivent pas les conseillers en génétique (qui ne sont pas médecins) comme des concurrents, un vaste champ d'activité s'offre à ces derniers, surtout s'ils décident de se spécialiser (p. ex. en oncologie, neurologie ou médecine de la reproduction).

- Grâce à leur formation adéquate (conforme aux spécifications de l'*European Board of Medical Genetics*), les conseillers en génétique sont en mesure de traiter eux-mêmes un grand nombre de situations courantes sous la supervision de spécialistes en génétique médicale, ce qui laisse plus de temps à ces derniers pour se consacrer aux cas complexes. La standardisation du conseil génétique dans les situations ordinaires permet aussi de fournir des prestations supplémentaires (p. ex. assurer le suivi des membres de la famille).
- Des considérations économiques jouent également un rôle. La consultation d'un conseiller en génétique est moins chère que celle d'un médecin. L'objectif ne doit toutefois pas être de dispenser des conseils « bon marché », mais d'offrir de meilleurs soins aux patients. Les conseillers en génétique ne se substituent pas aux médecins ; ils les complètent. Parallèlement, ils permettent que l'expertise soit assurée sur une plus longue durée que lorsque cette tâche est assumée par un médecin assistant ou un chef de clinique.

Cependant, les experts – même ceux qui se montrent favorables dans l'ensemble à cette option – avancent aussi une série de raisons *contre* le recours à des conseillers en génétique :

- La profession n'est pas connue, notamment en Suisse alémanique, et il n'existe donc pas d'emplois disponibles. Cela s'explique en partie par le fait que la profession n'est pas « reconnue », c'est-à-dire qu'elle n'est pas mentionnée dans la loi sur les professions de la santé (ou dans tout autre document officiel de la Confédération). Il n'existe par conséquent pas d'exigences contraignantes quant aux compétences que doit posséder un conseiller en génétique et à la façon dont la formation doit être conçue.
- Certains experts considèrent le conseil génétique explicitement comme une tâche médicale. Seul un médecin serait en mesure de tenir compte de tous les aspects pertinents : le patient en tant que personne, sa maladie et les aspects génétiques. Selon cette façon de voir, il serait délicat de dispenser un conseil génétique adéquat sans formation médicale : les patients étant souvent bien informés, leur donner des informations générales (du type de celles que donnent des conseillers en génétique) ne serait pas suffisant. En outre, le recours à des conseillers en génétique renforcerait (encore) le cloisonnement des compétences dans le domaine médical. En conséquence, la solution consisterait à former davantage de médecins spécialistes en génétique médicale plutôt que des conseillers en génétique.
- Les conseillers génétiques seraient surtout utilisés pour donner des conseils répétitifs, ce qui rendrait leur travail peu intéressant. De plus, il est prévisible que ces professionnels souhaiteraient avoir des possibilités de promotion (avoir plus de responsabilités), mais auraient peu de chances d'en obtenir. On peut également supposer qu'ils s'attendraient, en tant que titulaires d'un master, à toucher un salaire correspondant à ceux d'un diplômé universitaire, ce qui entraînerait une explosion des coûts.
- Le recours à des conseillers en génétique peut être pertinent lorsqu'un diagnostic est clair. Or, dans des disciplines comme la pédiatrie et la neurologie, les analyses génétiques sont souvent utilisées pour des diagnostics peu clairs, ce qui limite les possibilités d'utilisation de conseillers en génétique ou justifie de consulter un médecin spécialiste en génétique médicale.

Par ailleurs, il a été souligné que la mise en place des structures encadrant le travail des conseillers en génétique ne doit pas se faire de manière précipitée si l'on entend garantir une introduction prudente et une supervision régulière de cette activité et s'assurer que l'amélioration attendue de la qualité se concrétise.

### 3.5 *Différences culturelles concernant l'importance ou la nécessité du recours à des conseillers en génétique*

La grande majorité des experts (à savoir les trois quarts d'entre eux) constate des différences culturelles dans l'importance ou la nécessité reconnue à l'activité des conseillers en génétique. Un expert formule l'hypothèse que ces différences seraient liées au développement de la génétique humaine dans les pays germanophones, où elle n'a été reconnue que tardivement comme une discipline indépendante. En raison de son histoire, l'Allemagne aurait une relation ambivalente avec la génétique. Cette discipline aurait dans un premier temps surtout relevé de la compétence des pédiatres, alors que ses liens avec les autres disciplines médicales auraient été plus nombreux dans les autres pays.

Une autre caractéristique particulière des pays germanophones est que les formations préparant aux professions de la santé (non médicales) n'ont été intégrées que tardivement dans le système des hautes écoles. Plusieurs experts ont attiré l'attention sur ce point : en Allemagne, quantité d'activités médicales (p. ex. les prises de sang) sont réservées aux médecins, et il en irait de même pour le conseil génétique. Dans les pays non germanophones, à l'inverse, la population serait habituée depuis longtemps à ce que certaines « activités médicales », avec les responsabilités qui y sont associées, soient assurées par du personnel non médical.

La conception du rôle du médecin qui prévaut dans les pays germanophones serait différente, fondée sur l'importance d'une relation holistique et empathique avec le patient. L'objectif serait de comprendre le problème du patient dans sa globalité.

Les différences observées ne se limitent d'ailleurs pas au rôle des conseillers en génétique. Dans les pays anglo-saxons, les infirmières sont chargées de nombreuses activités qui étaient à l'origine confiées aux médecins. Une conséquence est toutefois que les infirmières aux États-Unis seraient soumises à des exigences professionnelles plus élevées. Une telle condition serait indispensable pour pouvoir assumer de nouvelles tâches comme le conseil génétique.

### 3.6 *Champs d'intervention possibles pour les conseillers en génétique*

Les quatre experts qui se montrent globalement sceptiques quant à l'utilisation de conseillers en génétique ne voient aucun champ d'intervention possible pour ces derniers. Les autres experts en identifient au contraire de nombreux. Ces champs d'intervention peuvent être identifiés à la fois en fonction du contexte ou de la spécialité médicale et en fonction du type d'activité, sachant que chaque activité ne concerne pas tous les contextes ni toutes les spécialités. Le tableau 4 tente de présenter ces différents champs d'intervention possibles au moyen d'une matrice.

Activité	Contexte ou spécialité médicale							
	Institut génétique	Laboratoire	Centre de référence maladies rares	Oncologie	Obstétrique	Médecine de la reproduction	Médecine interne, cardiologie, neurologie, etc.	Public
Conseil génétique pour les cas courants*	x	x		x	x	x	x	
Dépistage des porteurs (interlocuteur pour les membres de la famille ; source d'information facilement accessible en cas d'analyse de transmission familiale)	x	x	x	x	x	x	x	
Travaux préparatoires spécialisés		x	x					
Organisation et coordination d'équipes interdisciplinaires ( <i>genetic board</i> )	x		x	x	x	x	x	
Organisation d'activités de formation		x			x	x	x	
« Vulgarisation » de la génétique								x

\* Il est nécessaire d'établir une classification des cas, par exemple en trois classes (faciles, moyens, difficiles). Le médecin spécialiste en génétique médicale se concentrerait sur les cas difficiles.

**Tableau 4. Champs d'intervention possibles pour les conseillers en génétique, classés par contexte ou spécialité médicale ainsi que par type d'activité (source : entretiens téléphoniques avec les experts)**

Les experts interrogés sont convaincus que l'échange avec les médecins est une condition préalable au travail des conseillers en génétique. Les deux parties doivent travailler en « tandem » ou former un « binôme ». La présence d'un « médecin de référence », principalement responsable du diagnostic génétique, serait nécessaire, tandis que le conseiller en génétique s'occuperait du conseil génétique de manière indépendante (mais avec un médecin de référence en arrière-plan).

### 3.7 Perspectives professionnelles pour les conseillers en génétique

La majorité des experts interrogés éprouve des difficultés à évaluer les perspectives de carrière des conseillers en génétique, par manque de connaissance de la profession, ou juge ces perspectives modestes ou médiocres. Seuls trois experts qualifient explicitement les perspectives professionnelles de bonnes, principalement en raison du besoin croissant de conseil génétique. Ils citent l'exemple des conseillers en diabétologie, dont la place dans le système de santé est aujourd'hui incontestée.

Les appréciations négatives sont notamment justifiées par la méconnaissance de cette profession au sein du corps médical. La plupart des non-spécialistes en génétique souhaitent assurer eux-mêmes le conseil génétique dans les cas simples et orienter leurs patients vers un spécialiste en génétique médicale dans les cas compliqués.

Quant aux spécialistes en génétique médicale, nombreux sont ceux qui craignent une « dilution » de leur discipline et qui se montrent sceptiques à l'égard de l'activité des conseillers en génétique, ce qui rendrait plus difficile la collaboration pourtant indispensable avec ces derniers.

Les perspectives professionnelles sont également jugées assez mauvaises en raison de l'absence de reconnaissance officielle de la profession et de l'absence de profil de poste clairement défini. Les possibilités de carrière et les perspectives salariales seraient également incertaines.

Pour certains experts, il est difficile de déterminer combien de conseillers en génétique sont réellement nécessaires, ce qui soulève la question des possibilités concrètes de trouver un emploi.

### *3.8 Groupe cible de la formation de conseiller en génétique*

Il existe un consensus international sur le fait que la formation de conseiller en génétique doit se faire au niveau master après un diplôme de bachelor obtenu dans une autre matière (voir <https://www.ebmng.eu/878.0.html>). Outre les élèves de gymnase, qui doivent être informés de l'existence de cette profession, les diplômés des programmes de bachelor constituent par conséquent le principal groupe cible de cette formation. Les programmes d'études suivants ont nommément été cités lors des entretiens téléphoniques :

- soins infirmiers ;
- sage-femme ;
- psychologie ;
- biologie ;
- pharmacie.

La majorité des experts s'accordent sur le fait qu'il s'agit d'une profession clinique qui convient aux personnes ayant un intérêt scientifique et appréciant les contacts humains. D'autres atouts associés à cette profession sont le vaste éventail de tâches, les relations avec les patients, des horaires de travail réguliers et la possibilité de travailler à temps partiel. La profession de conseiller en génétique est clairement attrayante pour les personnes qui souhaitent rester informées des dernières connaissances scientifiques tout en étant proches des gens.

Pour les personnes sans formation médicale, par exemple les biologistes, la profession offre la possibilité de travailler dans le secteur des soins médicaux, avec les responsabilités qui y sont attachées. La profession peut également présenter un intérêt pour le personnel infirmier titulaire d'un bachelor, dans la mesure où elle offre la possibilité d'une spécialisation supplémentaire et d'une activité moins exposée au stress et aux contraintes du travail posté.

La question de savoir ce qui peut conduire un étudiant à choisir la profession de conseiller en génétique plutôt que celle de médecin spécialiste en génétique médicale a également été soulevée, car les deux supposent à la fois des connaissances technico-scientifiques et de l'empathie pour les patients. Le principal argument est la durée beaucoup plus courte de la formation (cinq ans au lieu de douze).

### 3.9 Places de stage

À une exception près, tous les experts interrogés voient la possibilité d'offrir une place de stage aux conseillers en génétique (dans un institut, un laboratoire ou une clinique). La question du financement devrait toutefois être clarifiée au préalable, de même que celle de la durée d'un tel stage.

### 3.10 Conclusion

Depuis 2008, le nombre d'analyses génétiques n'a cessé d'augmenter, et cette tendance devrait se poursuivre. Parallèlement, le nombre de conseils génétiques facturées dans le cadre de l'assurance obligatoire des soins a, lui aussi, augmenté. Si l'on estime, comme cela a été mentionné au point 3.1, qu'un tiers au moins des analyses génétiques doivent obligatoirement être accompagnées d'un conseil génétique, le nombre de consultations relevé pour 2019, d'environ 47 000, coïncide plus ou moins. La majorité des experts interrogés (en particulier les cliniciens) ne voient aucun problème à l'heure actuelle et dans un avenir proche pour couvrir ce besoin.

Du moins en Suisse alémanique, aucune des personnes interrogées (à une exception près) ne semble pour l'instant regretter l'absence de conseillers en génétique. Pour la majorité du corps médical, le conseil génétique « simple » est manifestement perçu comme faisant partie de l'activité médicale, les cas complexes pouvant être orientés vers les spécialistes en génétique médicale. La traduction pratique d'une telle attitude est qu'il n'existe actuellement aucun poste de conseiller en génétique en Suisse alémanique. Même en Suisse romande, le nombre de conseillers n'augmente plus depuis un certain temps et stagne à onze postes.

Sur la base des indications de la *European Society of Human Genetics* et des appréciations des experts interrogés, on peut estimer que la Suisse a actuellement besoin d'au moins 50 conseillers en génétique. On arrive au même chiffre si l'on extrapole le nombre de conseillers actifs en Suisse romande à l'ensemble du pays. Enfin, ce résultat correspond plus ou moins à l'indication exprimée à plusieurs reprises selon laquelle il faudrait compter un conseiller en génétique pour chaque médecin spécialiste en génétique médicale.

Comme l'on peut s'attendre à ce que le nombre d'analyses génétiques continue d'augmenter, les besoins en conseillers en génétique risquent d'être plus importants encore. En l'absence de conseillers dûment formés, la qualité du conseil génétique dans les cas « simples » pourrait tomber en dessous d'un seuil critique, tandis que le temps d'attente pour des consultations sur des cas complexes pourrait s'allonger de manière excessive.

Personne ne conteste que la profession de conseiller en génétique serait attrayante pour plusieurs raisons : exigeante et intéressante sur le plan académique, elle permet d'entrer en contact avec des patients et leurs proches, offre des horaires de travail réguliers et donne la possibilité de travailler à temps partiel. Elle convient aux personnes qui s'intéressent aux sciences naturelles et à l'être humain, et qui ont des aptitudes à la communication. Les titulaires d'un bachelor en soins infirmiers, de sage-femme, de psychologie, de biologie ou de pharmacie représentent à ce titre les candidats les plus évidents.

L'absence manifeste de conseillers en génétique par rapport aux pays non germanophones ne semble pas nécessairement due à un manque d'intérêt pour cette formation, mais plutôt à un scepticisme du corps médical à l'égard de la profession et au manque d'opportunités d'emploi qui en résulte. Il est donc nécessaire de prendre des mesures à d'autres niveaux avant de lancer une campagne de motivation ou de recrutement auprès des élèves de gymnase et des étudiants des hautes écoles (voir chap. 5).



## 4 Conseiller en génétique : une profession attrayante mais encore méconnue

L'une des conclusions de l'état des lieux dressé au chapitre précédent est que le manque de conseillers en génétique en Suisse n'est pas dû principalement à un manque d'intérêt pour la profession. Dans les pays où les conseillers en génétique sont intégrés au système de santé, il n'est manifestement pas difficile de trouver des jeunes désireux d'embrasser cette carrière. Ce n'est donc pas l'attrait de la profession qui est en cause. Le présent chapitre fournit des preuves à l'appui de cette affirmation en décrivant, en détail et de différents points de vue, la profession et les études qui y conduisent.

### 4.1 Conseiller en génétique : descriptions et profils de poste au niveau mondial, européen et suisse

La profession de conseiller en génétique existe dans le monde entier, même si c'est à un stade plus ou moins avancé selon les pays. Dans certains pays, notamment aux États-Unis et au Canada, la profession existe depuis des décennies et est reconnue comme un fournisseur de prestations important pour le système de santé ; dans d'autres (notamment en Asie et en Afrique), elle n'est au contraire présente qu'au stade embryonnaire. Dans un article de synthèse, Kelly E. Ormond et ses coauteurs<sup>1</sup> décrivent de quelle façon et dans quelle mesure la profession s'est développée à l'échelle mondiale. Ils notent que si le champ d'intervention et le cadre institutionnel des conseillers en génétique varient selon les pays, les tâches essentielles sont partout similaires et comprennent les éléments suivants :

- examiner le dossier médical du patient (et de sa famille) ;
- analyser les arbres généalogiques ;
- synthétiser les informations médicales, les analyses de laboratoire et les analyses génétiques ;
- identifier les membres de la famille qui présentent un risque accru de développer une maladie ;
- expliquer la situation aux patients et leur fournir des informations sur les notions de base de la génétique ;
- expliquer les options de test existantes ;
- faciliter une prise de décision en toute connaissance de cause ;
- expliquer les résultats et leurs implications ;
- discuter des coûts, des risques, des avantages, des limites et des alternatives possibles aux tests ;
- reconnaître les facteurs susceptibles d'influencer l'interaction lors de la consultation (évaluation psychosociale).

En Europe, l'institution compétente pour définir le conseil génétique est le *European Board of Medical Genetics* (EBMG). Fondée en 2012, cette institution a pour sa mission d'établir et de promouvoir des normes concernant la formation, la formation continue et la pratique en matière de génétique humaine et médicale et de conseil génétique. Elle s'y emploie en développant et en gérant des systèmes de certification et de recertification pour les professionnels travaillant

---

<sup>1</sup> Ormond K. et al.: Genetic counseling globally: Where are we now? Am J Med Genet. 2018; 178C: 98-107

en tant que spécialistes de la santé génétique en Europe, notamment en accordant une reconnaissance aux cursus de formation.

Les tâches définies par l'EBMG recourent dans une large mesure celles décrites par Ormond et al. dans leur article :

- identifier les besoins de l'individu ou de la famille et adopter une approche empathique et centrée sur le client lors de la consultation génétique ;
- collecter, sélectionner et interpréter les informations pertinentes pour le conseil génétique aux individus ou aux familles (y compris les antécédents familiaux et médicaux, l'arbre généalogique, les résultats de laboratoire et la littérature) ;
- aider les individus à comprendre les implications médicales, psychologiques, sociales et familiales des facteurs génétiques des maladies et à s'y adapter ;
- estimer la probabilité d'apparition ou de réapparition d'une maladie ;
- fournir des informations diagnostiques aux clients sur la base des antécédents familiaux et médicaux et des analyses génétiques ;
- donner aux personnes concernées ou aux familles des explications sur l'hérédité, le dépistage, la gestion, la prévention, les ressources et la recherche ;
- favoriser une prise de décision éclairée et l'adaptation psychologique à la maladie ou au risque de maladie ;
- faire appel à des connaissances spécialisées pour aider la personne concernée ou la famille à accéder aux ressources de santé appropriées.

L'EBMG précise également que le conseiller en génétique doit avoir les compétences décrites par la *European Society of Human Genetics* (voir annexe 1). Afin d'acquérir ces compétences, le conseiller en génétique doit suivre un enseignement et une formation pratique spécifiques. La formation standard d'un conseiller en génétique est un master en conseil génétique (voir ch. 4.3).

Depuis 2013, l'EBMG offre aux personnes titulaires d'un master accrédité et au bénéfice d'une expérience professionnelle de deux ans dans une institution de génétique médicale la possibilité de s'enregistrer en tant que conseiller en génétique certifié européen. Cette certification garantit une reconnaissance professionnelle à l'échelle européenne, une réciprocité internationale de la formation et par conséquent la possibilité d'exercer la profession à l'échelle internationale.

Dans le canton de Vaud, la profession de conseiller en génétique figure dans le répertoire des métiers de l'État de Vaud<sup>2</sup>. Selon l'ASCG, il s'agit de la première et unique « reconnaissance étatique » de la profession en Suisse. Ce répertoire contient pour chaque métier une description et un profil du poste ainsi que la classe de salaire correspondante.

Selon cette description du poste, la *mission* d'un conseiller en génétique consiste à offrir ou à fournir un conseil génétique aux personnes concernées et à leur famille, à leur communiquer des informations génétiques et à s'assurer qu'elles les comprennent, et enfin à les soutenir et à les aider à gérer le risque ou la maladie.

Les *activités essentielles* sont les suivantes :

- *Conseil génétique et soutien* : récolter les informations sur les personnes et leur famille

---

<sup>2</sup> <https://www.vd.ch/themes/etat-droit-finances/etat-employeur/salaire-et-assurances/repertoire-des-emplois-types-rem/par-nom/>

et établir l'arbre généalogique ; aider les personnes concernées par une maladie génétique et leur famille à comprendre son origine, son mode de transmission, le risque de récurrence éventuel et les options à leur disposition ; conseiller les personnes et leur famille de manière non directive dans leur choix ; coordonner les analyses et le suivi.

- *Communication* : travailler en étroite collaboration avec les médecins généticiens du service et en liaison avec les laboratoires de diagnostic cytogénétique et moléculaire ; assurer la liaison entre les laboratoires et les médecins traitants ou prescripteurs ; assurer le lien avec d'autres centres de génétique ou laboratoires (en Suisse ou à l'étranger) afin d'obtenir des informations et organiser des analyses génétiques ; rédiger les courriers destinés aux médecins, aux personnes et à leur famille ; participer à des consultations pluridisciplinaires ; participer à et organiser des réunions et colloques pluridisciplinaires à l'intérieur comme à l'extérieur de son institution ; construire et maintenir des liens étroits avec les conseillers en génétique en Suisse et à l'étranger ; participer à l'information au grand public et à l'enseignement du personnel médical et des autres professionnels de la santé.
- *Recherche, documentation et rédaction* : effectuer des recherches documentaires sur des pathologies (bases de données, Internet et publications) ; participer à la présentation de l'activité du service sur le web (page web) ; participer à la rédaction d'articles scientifiques et de brochures d'information destinées au public.

S'agissant des *compétences*, les éléments suivants sont mentionnés : ouverture à la réflexion sur soi, capacité d'adaptation et flexibilité, sens des responsabilités, écoute et communication, esprit d'entraide et de collaboration, capacité d'analyse et de synthèse, empathie, conscience de ses propres limites et capacité à solliciter une supervision par une personne compétente.

Étant donné qu'il existe des maladies génétiques dans presque toutes les branches de la médecine, le conseiller en génétique est appelé à collaborer avec des spécialistes de diverses disciplines médicales, à l'intérieur comme à l'extérieur de son institution. Le travail du conseiller en génétique comporte en outre de fortes implications déontologiques, légales et sociales, raison pour laquelle il exige de connaître le système des soins de santé, des services sociaux et de ressources éducatives disponibles localement et au niveau national.

La condition à l'exercice de la profession est un diplôme de master en conseil génétique. Le salaire annuel (y compris le 13<sup>e</sup> mois) d'un conseiller en génétique dans le canton de Vaud correspond à la classe de salaire 11 et était compris en 2020 entre un minimum de 87 174 francs et un maximum de 126 402 francs.

La description du poste se conclut sur le constat que la profession est amenée à se développer fortement en raison des avancées scientifiques permanentes en matière de recherche sur la génétique et que le conseiller doit constamment mettre à jour ses connaissances de la discipline.

Lors des entretiens avec les experts (voir chap. 3), la nécessité d'une délimitation claire entre les compétences d'un conseiller en génétique et celles d'un spécialiste en génétique médicale a été soulignée à plusieurs reprises. Les deux tableaux ci-dessous énumèrent les activités qui, de l'avis d'experts internationaux<sup>3</sup>, font (tableau 5) ou ne font pas (tableau 6) partie des compétences d'un conseiller en génétique.

---

<sup>3</sup> Schwaninger G. et al.: Prospects and challenges for the genetic counsellor profession in the German-speaking countries: report of a workshop. *Medizinische Genetik* 2021;33:35-44. <https://doi.org/10.1515/medgen-2021-2055>

*Préparation du cas et anamnèse*

- Évaluation préparatoire des documents médicaux
- Anamnèse individuelle et familiale, y compris analyse de l'arbre généalogique
- Évaluation du risque génétique, identification des membres de la famille présentant un risque accru de développer une maladie
- Clarification des situations pertinentes sur le plan génétique et questions individuelles

*Communication de notions de base de la génétique, des risques individuels et des possibilités de tests*

- Informations sur les modes de transmission héréditaire
- Discussion sur les risques génétiques
- Informations sur les fondements et les possibilités de tests génétiques

*Aide à la décision*

- Clarification des préférences individuelles des patients
- Aide à la prise de décisions éclairées
- Définition de stratégies individuelles d'adaptation aux risques

*Évaluation et soutien psychosociaux*

- Évaluation et soutien psychosociaux, par exemple en cas de grossesse, de prédisposition au cancer ou de diagnostic qui bouleverse les perspectives de vie
- Espace pour des conversations difficiles
- Fourniture de conseils sur les aspects insuffisamment couverts par les autres professionnels
- Compléments au conseil génétique donné par le médecin
- Consultation conjointe avec le spécialiste en génétique médicale pour pondérer les différents aspects
- Mise en relation avec des groupes d'entraide

*Suivi après le test*

- Communication écrite aux médecins, aux patients et aux proches
- Discussion conjointe du cas entre le conseiller en génétique et le spécialiste en génétique médicale

**Tableau 5. Activités relevant de la compétence d'un conseiller en génétique sous la supervision d'un spécialiste en génétique médicale (source : Schwaninger G. et al., 2021)**

- Évaluation de troubles/syndromes du développement
- Examen physique ou évaluation de la dysmorphie
- Analyse du phénotype
- Discussion des diagnostics différentiels
- Sélection des stratégies de tests génétiques
- Orientation vers d'autres disciplines médicales
- Discussion sur les possibilités de traitement
- Consultations complexes

**Tableau 6. Activités ne relevant pas de la compétence d'un conseiller en génétique (source : Schwaninger G. et al., 2021)**

#### 4.2 La « journée de travail type » d'un conseiller en génétique

Dix conseillers en génétique sont actuellement en activité en Suisse romande ; trois d'entre eux, qui exercent dans des contextes différents (institut de génétique, clinique oncologique et laboratoire), ont accepté de décrire leur travail quotidien. Ces trois descriptions ont été synthétisées de façon à esquisser la « journée de travail type » d'un conseiller en génétique.

La journée de travail d'un conseiller en génétique commence en règle générale par la préparation des consultations prévues pour la journée. Ces consultations sont discutées avec le spécialiste en génétique médicale responsable.

L'essentiel du travail est ensuite consacré aux consultations proprement dites, en principe au nombre de six à huit par jour. Le conseiller en génétique intervient généralement alors qu'une première étape du diagnostic a déjà eu lieu (p. ex. auprès d'un spécialiste d'une autre discipline médicale, qui oriente le patient vers un conseil génétique avant un test). L'objectif est de déterminer les tests génétiques « appropriés » (en concertation entre les médecins spécialistes, le généticien et le conseiller en génétique), de fournir des informations détaillées à leur sujet et d'obtenir un consentement éclairé. Dans d'autres situations (consultation avant une conception, p. ex.), il s'agit de présenter les différentes options de diagnostic prénatal et de donner aux couples la possibilité de prendre la décision la plus adaptée à leur situation. Il en va de même pour un diagnostic prénatal lorsqu'un examen de dépistage a mis en évidence une anomalie.

L'encadré décrit un entretien « type ».

« Dans une situation prénatale, je vois des couples qui ont été envoyés par leur gynécologue en raison d'une indication pour un conseil génétique (résultats anormaux d'une échographie pendant la grossesse, antécédents personnels de maladie génétique, antécédents familiaux de maladie génétique). Je procède au conseil génétique (sous la supervision d'un médecin généticien). En fonction de la situation et de la discussion avec le couple, des tests peuvent être réalisés. J'organise ces tests et je reste en contact avec le laboratoire et le médecin qui m'a adressé le couple. Si un diagnostic prénatal est indiqué, je l'organise en collaboration avec les collègues de la maternité. Je communique les résultats des tests aux patients (parfois en concertation avec un généticien). Le cas échéant, j'organise la suite de la prise en charge avec les collègues du service d'obstétrique (p. ex. lors de la décision d'interrompre une grossesse ou pour un suivi échographique spécifique). Je travaille en étroite collaboration avec la psychologue du service et je lui adresse des patients lorsque cela est à la fois approprié et souhaité. »

Après chaque entretien, le conseiller en génétique doit accomplir des tâches administratives en lien avec la consultation (dossiers, courriers, recherche d'informations, contact avec d'autres professionnels de la santé et collègues du laboratoire, etc.). Ces tâches comprennent également la dictée du rapport de consultation et la correspondance avec les assureurs-maladie et le laboratoire.

Le conseiller en génétique doit en outre traiter les demandes de renseignements des patients et de leur famille, mais aussi répondre aux professionnels de la santé qui font appel à lui pour des questions en lien avec la génétique.

Des colloques ou des discussions multidisciplinaires sur certains cas sont organisés régulièrement. Le conseiller en génétique y présente le cas des patients dont il s'occupe, généralement avec le médecin responsable, mais parfois seul.

Enfin, le conseiller en génétique est associé à l'organisation du service. Il participe à des conférences et à des symposiums, présente des cas, contribue à la formation des médecins assistants et des stagiaires (étudiants en médecine, étudiants de master en conseil génétique) et donne des cours aux étudiants en médecine, aux sages-femmes et à d'autres professionnels de la santé.

#### 4.3 Programmes d'études de master en conseil génétique

Selon l'EBMG, un diplôme de master en conseil génétique constitue une condition à l'exercice de la profession de conseiller en génétique. Pour être reconnu par l'EBMG, un programme de master doit répondre à certaines exigences. La formation doit notamment comprendre les contenus suivants (voir annexe 1) :

- Génétique humaine (génétique mendélienne et non mendélienne, cytogénétique, connaissances de base des principes moléculaires et biochimiques, détermination du risque génétique).
- Génétique médicale et aspects cliniques des maladies génétiques humaines, par exemple les troubles du métabolisme, les malformations congénitales, les syndromes cancéreux, les troubles multifactoriels et le retard mental.
- Entraînement des aptitudes au conseil, notamment acquisition de modèles théoriques pour étayer la pratique, développement de compétences pratiques et exercices visant à améliorer la prise de conscience de la façon dont l'histoire personnelle du conseiller peut influencer le processus.
- Préparation à travailler dans différents contextes cliniques, notamment les services prénataux, pédiatriques et pour adultes, tant en milieu hospitalier que non hospitalier.
- Questions psychosociales, notamment les répercussions des maladies génétiques et des tests génétiques sur l'individu et la famille.
- Éléments d'éthique, de droit et de sociologie, dans la mesure où ils sont pertinents pour la pratique du conseil génétique.

Le programme de formation doit également inclure une expérience pratique approfondie en génétique clinique et dans d'autres domaines pertinents, de même qu'une expérience de la recherche.

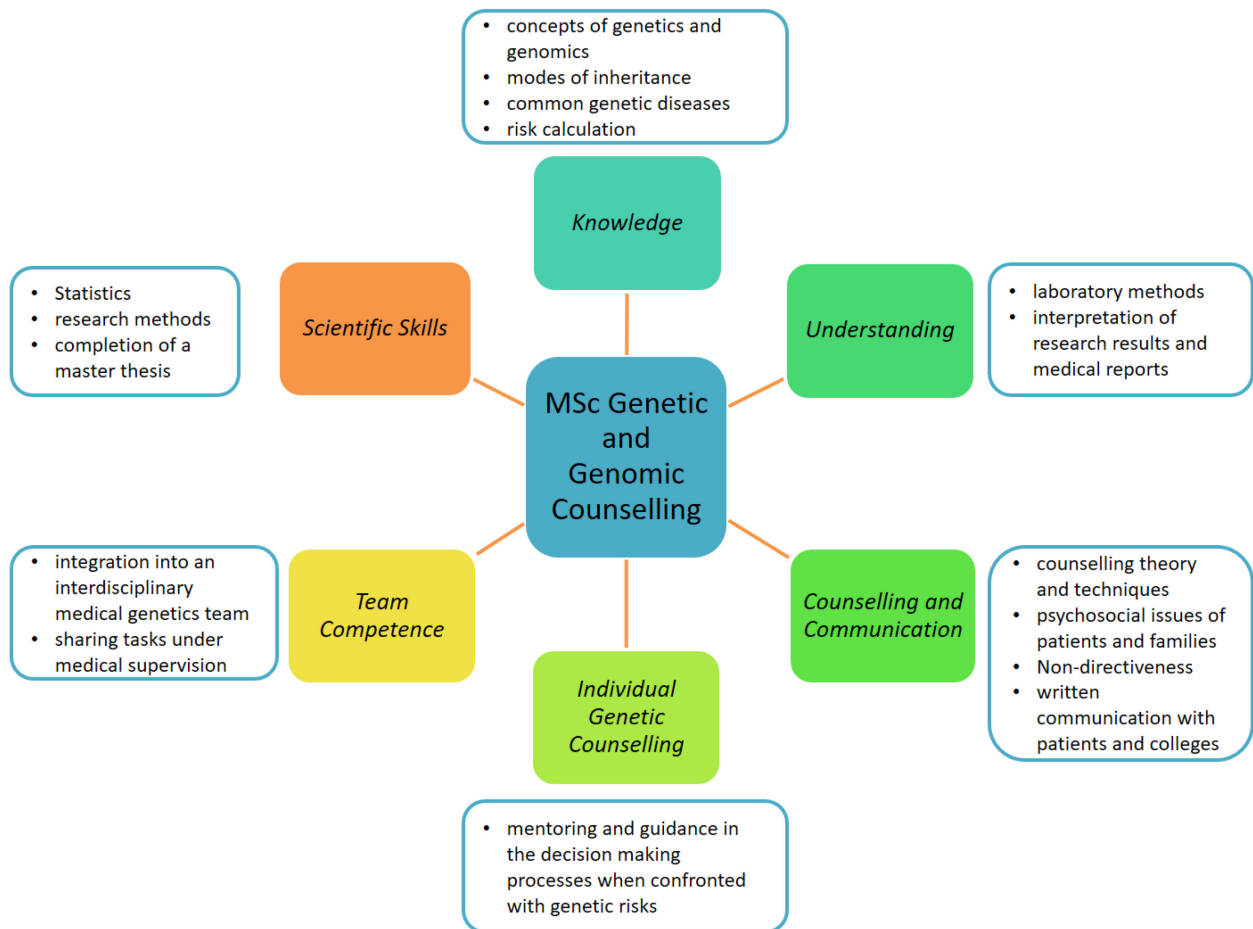
Actuellement (en 2021), l'EBMG reconnaît les programmes de master des quatre universités suivantes :

- Université de Cardiff
- Université de Manchester
- Université de la Méditerranée, Marseille
- Université Pompeu Fabra, Barcelone

Les universités de Sienne et d'Innsbruck proposent, elles aussi, depuis peu des programmes de master en conseil génétique qui font actuellement l'objet d'un processus de reconnaissance sur plusieurs années par l'EBMG. L'Université privée du Liechtenstein à Vaduz a par ailleurs annoncé qu'elle allait proposer un programme de master à partir de 2023. Elle offre actuellement un CAS intitulé « Médecine génomique clinique et introduction au conseil génétique ».

Étant donné les exigences de l'EBMG mentionnées ci-dessus, ces programmes de master ne diffèrent pas pour ce qui est des contenus et des compétences enseignées. Ces contenus et

compétences sont présentés de façon schématique à la figure 4. Par contre, des différences existent en ce qui concerne la durée, le coût, la langue d'enseignement et la possibilité de suivre les études en cours d'emploi. Ces différences sont exposées dans le tableau 7 pour les universités les plus susceptibles d'intéresser les étudiants suisses.



**Figure 4 : Programme de master en conseil génétique : contenus et compétences enseignés** (source : Université d'Innsbruck)

Comme on ne sait pas encore avec certitude comment évoluera la demande de conseillers en génétique en Suisse, il serait prématuré de mettre sur pied un cursus de formation suisse en conseil génétique. Un tel cursus pourrait être opportun d'ici cinq à huit ans, pour autant que la demande de la part des institutions et des étudiants potentiels reste de manière constante à un niveau élevé.

	Université de Cardiff <sup>4</sup>	Université de la Méditerranée, Marseille <sup>5</sup>	Université de Sienne <sup>6</sup>	Université d'Innsbruck <sup>7</sup>
<b>Reconnaissance par l'EBMG</b>	Oui	Oui	Non (en cours d'examen)	Non (en cours d'examen)
<b>Durée</b>	3 ans	2 ans	2 ans	2 ½ ans
<b>Début</b>	Chaque année	Chaque année	Chaque année	Tous les deux ans (Cycles en octobre 2021 et octobre 2023)
<b>En cours d'emploi</b>	Oui	Non	Non	Oui
<b>Conditions</b>	Diplôme de niveau bachelor  Stage en soins infirmiers d'au moins 6 mois	Diplôme de niveau bachelor	Diplôme de niveau bachelor	Diplôme de niveau bachelor  Expérience en génétique humaine ou dans la prise en charge de patients
<b>Coûts</b>	£ 6950.- par année	€ 335.- par année	max. € 2626,- par année	env. € 2500,- par semestre
<b>Langue</b>	Anglais	Français	Anglais	Allemand
<b>Stage</b>	Au moins 72 jours en bloc en 2 <sup>e</sup> année	20 semaines au total en 1 <sup>re</sup> et 2 <sup>e</sup> année (8+12)	Oui, la durée n'est pas claire	13 semaines dans un centre de génétique médicale

**Tableau 7 : Comparaison des programmes de master à Cardiff, Marseille, Sienne et Innsbruck**

<sup>4</sup> <https://www.cardiff.ac.uk/study/postgraduate/taught/courses/course/genetic-and-genomic-counselling-msc>

<sup>5</sup> <https://smpm.univ-amu.fr/formations/masters/biologie-sante/conseil-genetique-medecine-predictive>

<sup>6</sup> <https://apply.unisi.it/courses/course/44-msc-genetic-counsellors>

<sup>7</sup> <https://www.i-med.ac.at/gencouns/>



## 5 Feuille de route pour couvrir à long terme le besoin de conseillers en génétique en Suisse

### 5.1 Éléments essentiels d'une campagne d'information et de motivation

Les trois pays (majoritairement) germanophones que sont l'Allemagne, l'Autriche et la Suisse (la région dite « DACH ») sont comparables pour ce qui est du rôle joué par le conseiller en génétique dans le système de santé : ce rôle y est partout marginal. Ce n'est que depuis peu qu'un master est proposé par l'Université d'Innsbruck, seule formation de ce type dans ces trois pays. Cette situation, insatisfaisante à tous égards, a conduit les responsables du programme de master d'Innsbruck à organiser en octobre 2020 un atelier réunissant des intervenants internationaux et des conseillers en génétique de la région DACH afin de discuter de la manière d'y apporter des améliorations. Les résultats de cet atelier, publiés<sup>8</sup> récemment dans la revue *Medizinische Genetik*, présentent un intérêt pour la Suisse, et donc pour le présent rapport.

Selon les participants à cet atelier, les facteurs de nature à favoriser un développement de la profession de conseiller en génétique sont les suivants :

- Une interaction entre les différents médecins spécialistes et les conseillers en génétique est indispensable ; seule une collaboration concrète avec les conseillers en génétique montre la valeur ajoutée qu'ils apportent et crée l'acceptation et la confiance nécessaires.
- Une définition claire du profil professionnel et du champ d'activité des conseillers en génétique est également indispensable.
- Il faut préciser de quelle manière les prestations d'un conseiller en génétique peuvent être facturées.
- Les conflits de compétences avec d'autres groupes professionnels doivent être réglés.
- Un travail de lobbying doit être mené auprès des acteurs de la génétique médicale, des associations professionnelles, des spécialités médicales amenées à collaborer avec les conseillers en génétique, des représentants des patients et du grand public.

Dans la mesure du possible, ces éléments devraient être inclus, sous une forme ou une autre, dans une campagne d'information et de motivation.

L'état des lieux dressé au chap. 3 a mis en évidence que la principale lacune en Suisse (alémanique) est le manque d'information : la profession de conseiller en génétique est méconnue, et de nombreux milieux n'ont aucune idée de la contribution substantielle qu'elle pourrait apporter à un conseil génétique de qualité. Ce constat vaut tant pour les institutions que pour les personnes potentiellement intéressées par cette profession.

Il est donc nécessaire de mener dans un premier temps une *campagne d'information*, qui devrait notamment aborder les points suivants :

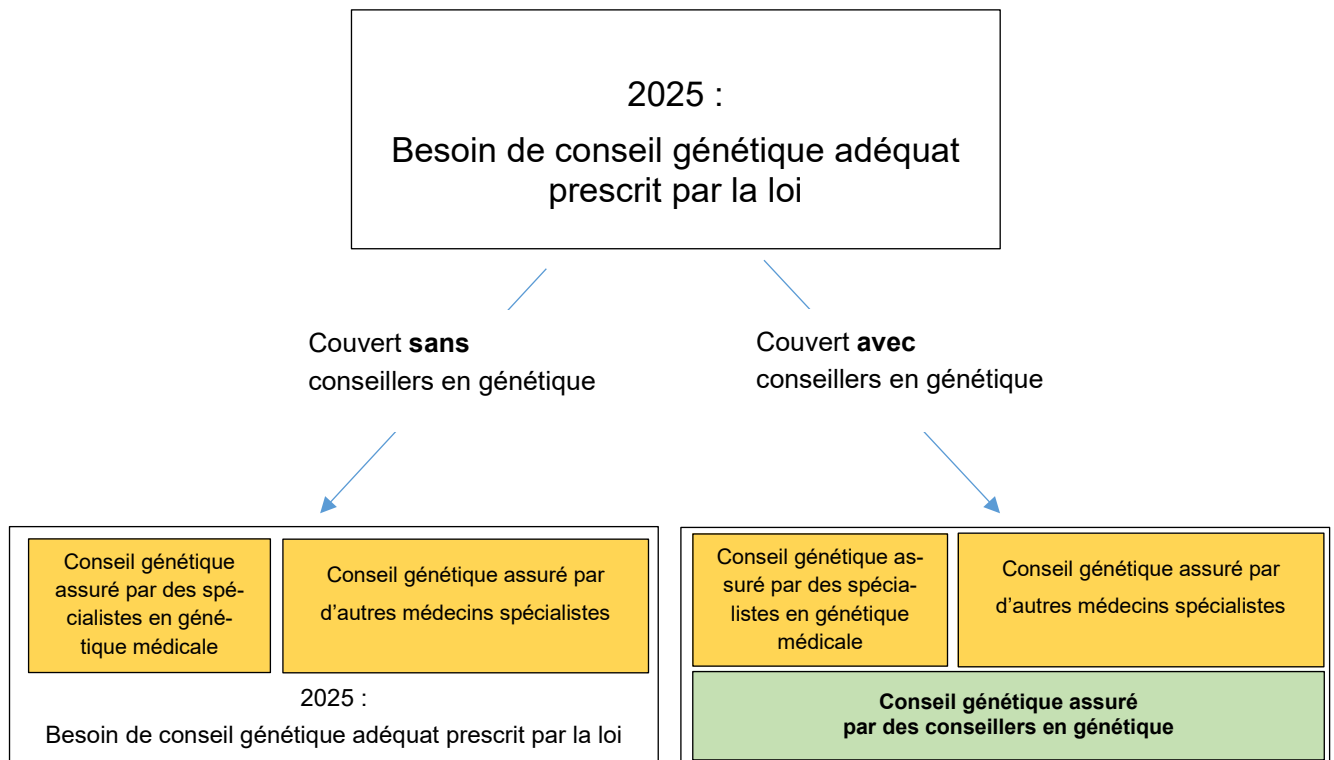
- La fréquence et la complexité des analyses génétiques ne cessent d'augmenter depuis des années et, avec elles, la fréquence et la complexité du conseil génétique requis par la loi.
- Cette évolution, couplée au nombre restreint de spécialistes en génétique médicale, fait que la qualité du conseil ne pourra tôt ou tard plus être garantie.

---

<sup>8</sup> Schwaninger G. et al.: Prospects and challenges for the genetic counsellor profession in the German-speaking countries: report of a workshop. *Medizinische Genetik* 2021;33:35-44. <https://doi.org/10.1515/medgen-2021-2055>

- Les conseillers en génétique ont suivi une formation qui allie connaissances en génétique et compétences en communication psychosociale. Ce sont donc des professionnels de la santé hautement qualifiés qui (généralement sous la supervision d'un spécialiste en génétique médicale) peuvent assumer une part essentielle, mais pas l'intégralité, du conseil génétique et en assurer ainsi la qualité.

La figure 5 illustre dans quelle mesure le besoin d'un conseil génétique adéquat tel qu'il est prescrit par la loi pourra être couvert à l'avenir (en supposant que le nombre d'analyses génétiques continue d'augmenter) selon que des conseillers en génétique seront ou non utilisés à cette fin.



**Figure 5. Couverture du besoin de conseil génétique en 2025 : comparaison de la situation sans et avec des conseillers en génétique**

Cette campagne d'information prépare le terrain à une *campagne de motivation*. Cette dernière devra, d'un côté, conduire les institutions à employer des conseillers en génétique et à proposer des places de stage. Et elle devra, d'un autre côté, encourager les titulaires d'un diplôme de bachelors à suivre un master en conseil génétique. Il est essentiel que cette campagne s'adresse à ces deux groupes cibles en parallèle : sans conseillers en génétique, les postes ne pourront pas être pourvus, et sans offres d'emploi, aucun étudiant n'optera pour la formation de master.

Les contenus de la campagne de motivation sont spécifiques pour chacun des deux groupes cibles :

- *Institutions* : les conseillers en génétique sont des professionnels bien formés et compétents, qui apportent une valeur ajoutée aux institutions comme aux patients.
- *Futurs conseillers en génétique* : le métier de conseiller en génétique est une profession passionnante et attrayante, à l'interface de la science et de la prise en charge des patients ; elle offre un large éventail d'activités, des horaires de travail réguliers et des perspectives à long terme.

La campagne de motivation devrait en outre transmettre (notamment au grand public et aux autorités) le message fondamental suivant : « Le conseil génétique requiert du temps et de l'expertise. » Étant donné que les spécialistes en génétique médicale sont en nombre insuffisant, ils n'ont souvent pas le temps nécessaire ; les autres spécialistes, quant à eux, ne possèdent pas toujours l'expertise requise. À l'inverse, les conseillers en génétique ont à la fois le temps et l'expertise. Ils complètent l'offre aux patients dans des domaines où celle-ci pourrait bientôt devenir insuffisante, voire l'est déjà, en raison du besoin croissant de conseil génétique.

Des mesures à différents niveaux sont donc nécessaires si l'on entend couvrir le besoin à long terme de conseillers en génétique et atteindre les objectifs de la campagne d'information et de motivation. Ces mesures devraient dans l'idéal être renforcées par le rôle de « modèles » que peuvent jouer les conseillers en génétique déjà en activité, et par des médecins et des membres de la CFAGH qui plaideraient de manière convaincante pour la création de postes de conseillers en génétique auprès de leurs collègues.

Les sections qui suivent présentent les mesures à prendre au niveau de la CFAGH (ch. 5.2), des associations professionnelles (ch. 5.3), des institutions (ch. 5.4), de la formation (ch. 5.5), des organisations de patients (ch. 5.6) et de la politique et des autorités (ch. 5.7). Le ch. 5.8 synthétise l'ensemble des mesures proposées.

Les estimations sur le coût de ces mesures ne sont pas simples. On peut supposer que l'étude mentionnée au ch. 5.2 coûterait plusieurs dizaines de milliers de francs ; de même, la création du site Internet multilingue (ch. 5.3) devrait coûter quelque 20 000 francs. Pour les autres mesures, ce sont surtout les dépenses en personnel qui sont importantes.

## 5.2 Mesures au niveau de la CFAGH

La gamme des mesures que peut prendre la CFAGH est restreinte : la commission peut commander des rapports sur certains sujets ; elle peut, par l'intermédiaire de l'OFSP, faire analyser certaines questions en mandatant des études ; enfin, elle a la possibilité de publier elle-même des recommandations et de soumettre ainsi ses demandes au débat public.<sup>9</sup>

Chacune de ces trois mesures est néanmoins de nature à contribuer à couvrir le besoin à long terme de conseillers en génétique :

- Le présent rapport, mandaté par la CFAGH, synthétise les faits pertinents et fournit, du moins en partie, la base de la campagne d'information et de motivation prévue.
- Une étude pourrait examiner si et dans quelle mesure le besoin de conseil génétique prescrit par la loi est actuellement couvert et si et dans quelle mesure il existe des différences dans le conseil génétique selon qu'il est dispensé par des spécialistes en génétique médicale, des spécialistes d'autres disciplines médicales ou des conseillers en génétique.
- Sur la base des résultats de cette étude, la CFAGH devrait publier des recommandations concernant la qualité du conseil génétique et la manière de la garantir. Elle pourrait suggérer, par exemple, a) que les exigences applicables au conseil génétique dispensé par des non-spécialistes en génétique médicale soient relevées, b) que les hôpitaux

---

<sup>9</sup> Cfr p. ex. la recommandation 13/2013 concernant la révision de la loi sur l'analyse génétique humaine, dans laquelle la CFAGH avait suggéré « d'évaluer le besoin de conseillers en génétique en Suisse et, le cas échéant, d'entreprendre les démarches nécessaires à la mise en place de la filière de formation et à la reconnaissance de cette nouvelle catégorie professionnelle. »

emploi des conseillers en génétique en fonction du nombre de consultations génétiques qui y sont recensées (p. ex. 1000 par an) et c) que les cantons prévoient des incitations financières pour la création de postes et de places de stage pendant une phase de démarrage de cinq ans.

Ultérieurement, le secrétariat de la CFAGH pourrait réaliser auprès des institutions concernées (instituts de génétique, hôpitaux, laboratoires) une enquête portant sur les offres d'emploi et les places de stage pour les conseillers en génétique. Les résultats de cette enquête seraient publiés sur un site Internet qui doit encore être créé (ch. 5.4). Une telle enquête présenterait un double avantage : elle attirerait l'attention des institutions concernées sur la thématique et produirait des données précieuses pour de potentiels candidats au diplôme de master.

Dans la perspective d'une telle enquête, les douze membres actuels de la CFAGH et deux anciens membres ont été contactés par courrier électronique à la mi-juin 2021 et invités à remplir un court questionnaire servant à réaliser une sorte d'étude de faisabilité. Au début du mois de juillet, dix réponses avaient été reçues. Ces réponses confirment que les seuls conseillers en génétique actuellement en activité se trouvent en Suisse romande, et indiquent que le recrutement n'a pas posé de problème particulier. Plusieurs membres alémaniques de la CFAGH ont déclaré que l'embauche de conseillers en génétique serait souhaitable dans leur institution, mais que tout appel à candidatures était bloqué pour le moment. D'après les réponses, des places de stage seraient en principe disponibles partout. On peut toutefois supposer qu'il s'agirait de postes non rémunérés.

### 5.3 Mesures au niveau des associations professionnelles

Les entretiens avec les experts (voir chap. 3) ont mis en évidence que certains spécialistes en génétique médicale se montrent sceptiques, voire hostiles, envers la proposition de recourir à des conseillers en génétique. La Société Suisse de Génétique Médicale (SSGM) avait pris position en 2018 en soutenant l'activité des conseillers en génétiques rattachés à un centre de génétique médicale et placés sous la responsabilité et la supervision d'un médecin spécialiste en génétique médicale, conformément au modèle international. Afin d'attirer l'attention du corps médical, mais aussi des institutions, sur la nécessité d'un recours à des conseillers en génétique, la SSGM et l'association suisse des conseillers en génétique (ASCG) devraient publier un document dans lequel

- elles expliquent et soulignent l'importance et la nécessité du conseil génétique ;
- elles rappellent qu'étant donné l'augmentation du nombre d'analyses génétiques effectuées, il ne sera pas possible de garantir la qualité du conseil génétique sans personnel supplémentaire ;
- elles expliquent que les conseillers en génétique, grâce à leur formation alliant connaissances en génétique et compétences en communication psychosociale, sont des professionnels de la santé hautement qualifiés ;
- elles encouragent les hôpitaux, les laboratoires et les instituts de génétique à combler le manque prévisible de personnel en recrutant des conseillers en génétique.

Dans l'idéal, la SSGM devrait élaborer un tel document avec l'ASCG. De même, les deux organisations pourraient créer conjointement un site Internet en quatre langues (d/f/i/e) décrivant de manière exhaustive la profession de conseiller en génétique et donnant des coordonnées de conseillers en génétique en Suisse, des liens vers les programmes de master et des informations sur les offres d'emploi et les places de stage.

Le contenu de ce site pourrait être communiqué au Centre suisse de services pour la formation professionnelle (CSFO), qui fournit des services en matière d'orientation professionnelle, universitaire et de carrière. Le site Internet du CSFO ([www.orientation.ch](http://www.orientation.ch)), qui propose des informations sur l'ensemble des formations en Suisse, ne contient actuellement aucune donnée sur le métier de conseiller en génétique.

#### 5.4 Mesures au niveau des institutions (hôpitaux, laboratoires, instituts de génétique)

Les institutions sont compétentes pour employer des conseillers en génétique et ce sont elles qui prennent les décisions pertinentes. À ce titre, elles constituent davantage un groupe cible des mesures à prendre qu'un acteur. Il pourrait néanmoins s'avérer utile que certaines institutions jouent un rôle de pionnier en menant des projets pilotes et en montrant comment elles peuvent recruter des conseillers en génétique et les utiliser de manière profitable. Par exemple, un hôpital cantonal de Suisse alémanique envisage actuellement de recruter un titulaire d'un diplôme de bachelor qui pourrait suivre la formation de master en cours d'emploi (et devrait s'engager à travailler au service de l'hôpital pour deux années supplémentaires). Cet appel à candidatures, lancé au printemps 2021, aurait reçu en peu de temps les réponses d'un certain nombre d'étudiants intéressés et qualifiés. L'élément central de ce modèle est que la formation de master est financée par l'institution elle-même et non par le futur conseiller en génétique.<sup>10</sup>

On peut supposer qu'une analyse de rentabilité mettrait en évidence la valeur ajoutée que représente, sur le plan financier, l'engagement d'un conseiller en génétique. Ce professionnel déchargerait les médecins spécialistes des tâches de conseil et permettrait de traiter davantage de patients dans le même laps de temps.

L'apport des conseillers en génétique serait plus précieux encore si (après la révision de la LAGH) les résultats des recherches et les découvertes fortuites lors d'analyses génétiques doivent être communiqués aux participants à des essais cliniques. Cela représenterait une raison supplémentaire pour les grands hôpitaux (ceux qui sont actifs dans la recherche) d'engager des conseillers en génétique.

#### 5.5 Mesures au niveau de la formation

Comme mentionné au ch. 4.3, il serait prématuré de lancer dès maintenant un programme de master en conseil génétique en Suisse. En principe, un tel programme pourrait être proposé aussi bien par une université que par une haute école spécialisée. Pour l'instant, la priorité est d'observer comment la situation évolue et, le cas échéant, de développer et proposer une formation d'ici cinq à huit ans. Une solution judicieuse serait que plusieurs universités proposent ce cursus de manière conjointe et en plusieurs langues, à l'instar de ce qui se fait pour le *Master of Public Health*.

Pour le moment, il serait important que les acteurs concernés en Suisse (SSGM, hôpitaux universitaires, CFAGH) recherchent et maintiennent avec les cursus de formation existants à l'étranger une collaboration étroite qui soit profitable à l'ensemble des parties : les universités mentionnées au ch. 4.3 forment des conseillers en génétique, et la Suisse offre des places de stage et des emplois, et donc des étudiants supplémentaires.

---

<sup>10</sup> Communication personnelle

## 5.6 Mesures au niveau des organisations de patients

Les patients souhaitent fondamentalement bénéficier d'un conseil génétique de qualité. Or, comme cela a été indiqué au ch. 5.1, il n'est pas certain que les spécialistes des différentes disciplines médicales disposent toujours de l'expertise et du temps nécessaires. De plus, le faible nombre de spécialistes en génétique médicale a pour conséquence que les patients sont souvent obligés d'attendre très longtemps avant de pouvoir bénéficier d'un conseil génétique dans les cas complexes. Cette situation s'explique en partie par le fait que ces spécialistes doivent également s'occuper des cas de routine.

Les organisations de patients – notamment celles actives dans des domaines où les maladies génétiques occupent une place importante, par exemple ProRaris – auraient donc intérêt à veiller à ce qu'un conseil génétique de qualité soit garanti. Elles pourraient exprimer cette préoccupation aux responsables politiques cantonaux et nationaux ou en faire le thème d'une conférence annuelle.

## 5.7 Mesures au niveau de la politique et des autorités

Les mesures qui doivent être prises par les responsables politiques et les autorités sont généralement les plus difficiles à mettre en œuvre, car elles sont soumises à des règles et à des processus sur lesquels il n'est pas possible d'agir, ou seulement de façon limitée. Quelques pistes peuvent toutefois être esquissées.

Le Secrétariat d'État à la formation, à la recherche et à l'innovation (SEFRI) tient à jour une liste des professions et activités réglementées en Suisse (voir annexe). La profession de conseiller en génétique n'y figure pas, ce qui réduit sa visibilité et donc son attractivité. Une profession est considérée comme réglementée lorsque l'exercice de l'activité professionnelle en Suisse est subordonné à la possession de qualifications professionnelles données (diplômes, titres de formation, certificats) en vertu d'une loi ou d'une ordonnance. Pour de nombreuses professions, la réglementation se fonde sur le droit cantonal, notamment dans le domaine de la santé. Dans la mesure où la profession de conseiller en génétique est déjà officiellement répertoriée dans le canton de Vaud, elle pourrait être incluse dans la liste du SEFRI (au même titre que d'autres professions qui ne sont réglementées que dans un seul canton).

Par ailleurs, on pourrait envisager d'adapter l'ordonnance relative à la LAGH et de relever les exigences en matière de conseil génétique, par exemple en exigeant une preuve de formation spécifique en conseil génétique. Certaines sociétés de discipline médicale ont déjà pris une décision en ce sens. C'est ainsi que les oncologues doivent avoir suivi le « *Introductory Course in Genetic Counseling in Oncology* » pour être autorisés à dispenser un conseil génétique.

## 5.8 Synopsis

	Quoi	Qui
1.	Publication du rapport « Les conseillers en génétique en Suisse »	CFAGH
2.	Appel d'offres pour une étude sur la qualité du conseil génétique	CFAGH
3.	Élaboration et publication de recommandations sur la qualité du conseil génétique	CFAGH
4.	Élaboration et publication d'une prise de position intitulée « Le conseil génétique requiert du temps et de l'expertise »	SSGM + ASCG
5.	Enquête auprès des hôpitaux, des instituts de génétique et des laboratoires concernant les offres d'emploi et les places de stage	CFAGH
6.	Lancement d'un site Internet (d/f/i/e) sur la profession de conseiller en génétique et communication du contenu au CSFO	SSGM + ASCG
7.	Ajout du conseiller en génétique dans la liste des professions réglementées	SEFRI
8.	Engagement de conseillers en génétique dans le cadre de projets pilotes	Hôpitaux Instituts de génétique Laboratoires
9.	Conférence annuelle sur le thème de la qualité du conseil génétique	ProRaris
10.	Relèvement des exigences en matière de conseil génétique dans le cadre d'une adaptation de l'OAGH	DFI
11.	Lancement éventuel d'une formation de master en conseil génétique	Université ou haute école spécialisée

### **Annexe 1 : Professional and educational standards for genetic counsellors in Europe**

This document has been prepared by the members of the European Network of Genetic Nurses and Counsellors, under the auspices of the Ad Hoc Genetic Nurse and Counsellor Accreditation Committee of the European Society of Human Genetics (ESHG). It refers to health professionals working as genetic counsellors. We propose that the professional title 'genetic counsellor' becomes a protected title in Europe to ensure those using this title are appropriately educated and competent in this specialised field of practice.

#### *Definition of the profession of genetic counsellor in Europe*

It is important to make a distinction between the activity of genetic counselling, which may be undertaken by a range of health professionals in specific contexts, and the profession of genetic counsellor.

A genetic counsellor is a health professional who has undertaken a period of education and training at Master level to enable them to develop the necessary competences to fulfil the role, as described below. It is envisaged that in the future (by 2020) the standard training and education for a genetic counsellor will be the Master degree in genetic counselling. However, practitioners who have been formally assessed as having the necessary competences at Master level and are accredited legally as genetic counsellors in their own country will also be eligible to use the title 'genetic counsellor' in Europe.

#### *Role of the genetic counsellor*

The role of the genetic counsellor includes:

- To identify the needs of the individual or family and use an empathic, client-centred approach to the provision of genetic counselling
- To collect, select, interpret, confirm and analyse information (including family and medical history, pedigree, laboratory results and literature) relevant to the delivery of genetic counselling for individuals or families
- To help people understand and adapt to the medical, psychological, social and familial implications of genetic contributions to disease
- To assess the chance of disease occurrence or recurrence
- To provide diagnostic information to clients based on family and/or medical history and/or genetic testing
- To provide education about inheritance, testing, management, prevention, resources and research to relevant individuals or families
- To promote informed choices and psychological adaptation to the condition or risk of the condition
- To apply expert knowledge to facilitate the individual or family to access the appropriate healthcare resources, including a medical diagnosis and resources for management of the condition.



### *Setting for practice*

The specialist genetic counsellor works in collaboration with other members of a multi-disciplinary team that includes specialist medical staff. The setting in which the counsellor works may be focussed on a specific disease or genetic setting (such as oncology or prenatal). In general, genetic counsellors will work with families with a pre-established diagnosis or in a general setting under the supervision of a clinical doctor. The genetic counsellor will not be responsible for undertaking clinical examinations as part of the diagnostic process, but is required to have the requisite skills and knowledge to make or confirm a genetic diagnosis based on family or medical history or genetic test results. Genetic counsellors will generally play a larger role in preparing the client for genetic testing, facilitating decision-making and supporting the client psychologically (prior to and after the genetic test or genetic diagnosis) than other members of the multi-disciplinary team.

Genetic counselling practice (which may include delegation of roles by medical practitioners) must be organised appropriately according to the legal system and health service in each country.

The Ad Hoc Genetic Nurse and Counsellor Committee of the ESHG welcomes the acceptance of medical genetics as a speciality in Europe and regards this step as important to the process of accreditation for genetic counsellors.

### *Competences*

Genetic counsellors are required to have the competences described by the European Society of Human Genetics for genetic counsellors (see Core Competences document). In order to acquire those competences, the practitioner is required to undergo a period of specialised education and practical training. The standard training and education for a genetic counsellor will be the Master degree in genetic counselling.

### *Aim of education and training*

The aim of the education and training for genetic counsellors is to:

1. Ensure that genetic counsellors have the relevant competences to practice appropriately in relevant clinical settings
2. Enable genetic counsellors to develop skills in critical appraisal of evidence that will inform service provision
3. Provide genetic counsellors with an appropriate scientific and research training to facilitate the development of a body of research evidence in the field

### *Multi-disciplinary education and training*

Genetic counsellors work in a multi-disciplinary environment and the education and training should reflect the involvement of many disciplines required for the development of competence and effective professional working. The primary teachers and mentors will be qualified and experienced genetic counsellors (preferably with a teaching qualification). In addition, practical and theoretical contributions should be sought from: medical doctors (including clinical geneticists and other specialist and primary care physicians), scientists (in molecular genetics, cytogenetics and embryology), counsellors, psychologists, ethicists, lawyers, social

workers, sociologists and epidemiologists. The involvement of service users and patient support groups will also be vital to the training of genetic counsellors. In turn, it is expected that genetic counsellors will make a substantive contribution to the education of other health care professionals working with clients or patients affected by or at risk of genetic conditions.

### *Content of the education and training*

The Master degree in genetic counselling should include:

- Human genetics (Mendelian and non-Mendelian genetics, cytogenetics, basis knowledge of molecular and biochemical principles, genetic risk determination)
- Medical genetics and clinical aspects of human genetic disease, for example metabolic disorders, congenital malformations, cancer syndromes, multifactorial disorders and mental retardation
- Counselling skills training, including theoretical models to underpin counselling practice, practical skills development and exercises to enhance awareness of the impact of the counsellor's personal history on the process
- Preparation for working in a range of clinical areas, including prenatal, paediatric and adult services in both hospital and community settings
- Psychosocial issues, including the impact of genetic conditions and genetic testing on the individual and family
- Ethics/law/sociology as relevant to genetic counselling practice.

The educational program must include substantial practical experience in a clinical genetics and other relevant settings and research training.

### *Code of professional practice for genetic counsellors in Europe*

The genetic counsellor will:

1. Respect the human rights of the client, in accordance with the recommendations of the World Health Organisation.
2. Work in accordance with the legal and ethical requirements of the setting and country in which he or she practices.
3. Enable equality of access to services, without discrimination on the basis of ethnicity, religion, belief, gender, disability, age or sexual orientation.
4. Protect confidential information obtained in the course of professional practice and obtain the client's consent to disclose information to other professionals and/or family members.
5. Offer accurate information on the range of options available to clients, while respecting the right of the client to make decisions based on their own beliefs and values.
6. Enable clients to make informed decisions, free from coercion.
7. Avoid any abuse of the professional relationship with clients.
8. Maintain clear, contemporaneous and accurate medical records.
9. Collaborate and co-operate with colleagues to achieve standards of good clinical practice.
10. Act as an advocate for service users, as appropriate.

11. Act appropriately to report concerns about the safety of clients and/or quality of care.
12. Be aware of his or her physical, mental and emotional health and take action to prevent adverse impact on practice.
13. Participate in clinical and counselling supervision.
14. Be aware of his or her personal beliefs and limitations of expertise and refer clients as appropriate to ensure they have access to the full range of services and decision options.
15. Maintain his or her knowledge and skills through continuing professional education.

### *Bibliography*

Association of Genetic Nurses and Counsellors (2006) Registration. Available a: [<http://www.agnc.org.uk/Registration/registration.htm>] Accessed 22.11.2006

Greco K, Prows CA, Skirton H, Williams J, Jones S, Middleton L, Lewis J, Bickford C, Humes YD, Seiler M, Carson-Smith M. (2006) Genetics/Genomics Nursing: Scope and Standards of Practice International Society of Nurses in Genetics and American Nurses Association. ISBN- 13: 978-1-55810-234-7.

Skirton H et al (2003) Genetic counsellors - a registration system to assure competence in practice in the United Kingdom. *Community Genetics* 6(3):182-183.

Skirton H, Lewis C, Kent A, Coviello D. (2010) Genetic education and the challenge of genomic medicine: development of core competences to support preparation of health professionals in Europe. *European Journal of Human Genetics* <http://www.nature.com/doi/10.1038/ejhg.2010.64>

Competence	Learning outcomes
1. Establish relationship and clarify clients' concerns and expectations.	1.1 Establishes an environment which facilitates client to expression of feelings, anxieties, beliefs, and expectations and considers clients' experiences. 1.2 Identifies client needs. 1.3 Enables clients to make informed choices about the implications of their family history. 1.4 Takes appropriate action to meet identified needs with the agreement of the client.
2. Make appropriate and accurate genetic risk assessment.	2.1 Ascertains sufficient medical, family and personal information from the client to make appropriate genetic risk assessment. 2.2 Ascertains medical information from other sources to confirm family information and diagnosis. 2.3 Acts to ensure the genetic counselling provide to the client is based upon an accurate diagnosis. 2.4 Understands the patterns of inheritance and the underlying mechanisms by which genetic disease may occur.
3. a. Convey clinical and genetic information to clients, appropriate to their individual needs. 3. b. Explain options available to the client, including the risks, benefits and limitations. 3. c. Evaluate the understanding of the individual related to the topics being discussed. 3. d. Acknowledge the implications of individual and family experiences, beliefs, values and culture for the genetic counselling process.	3.1 Provides information about the genetic disorder appropriate to the client's assessed needs, reflecting their values, religious and cultural beliefs and preferences. 3.2 Provides information based upon appropriate interpretation of genetic and clinical knowledge. 3.3. Communicates with respect to the genetic risk assessment and possible options. 3.4 Supports dissemination of information about the genetic disorder to at risk relatives by the client. 3.5 Ensures clients receive appropriate follow-up care and support in respect of the genetic diagnosis and/or test results.

<p>4. Make an assessment of clients' needs and resources and provide support, ensuring referral to other agencies as appropriate.</p>	<p>4.1 Ascertains psychological and social needs of the individual or family.</p> <p>4.2 Respecting clients' preferences, provides support and makes referrals to other agencies (such as psychologist or patient support groups).</p> <p>4.3 Identify and support clients' access to local, regional and national resources and services.</p> <p>4.4 Applies expert knowledge to facilitate the individual or family to access the appropriate healthcare resources, including a medical diagnosis and resources for management of the condition.</p>
<p>5. Use of a range of counselling skills to facilitate clients' adjustment and decision-making.</p>	<p>5.1 Uses safe, effective and appropriate counselling skills to support clients to make adjustments and decisions.</p>
<p>6. Document information including case notes and correspondence in an appropriate manner.</p>	<p>6.1 Uses a systematic approach to collecting and maintaining comprehensive and accurate records that detail the rationale underpinning any interventions.</p> <p>6.2 Maintains confidentiality and security of written and verbal information.</p>
<p>7. Find and utilise relevant medical, genetic and psychosocial information for use in genetic counselling.</p>	<p>7.1 Collects, evaluates and uses relevant information about the genetic disorder in question, including psychological and social implications of the disorder and/or genetic testing.</p> <p>7.2 Uses a range of psychological and social information to provide psychosocial adjustment and decision-making.</p> <p>7.2 Critically appraises current evidence to inform practice and professional development.</p> <p>7.3 Disseminates evidence of good practice and service improvement through verbal and written media.</p>
<p>8. Demonstrate ability to organise and prioritise a case load.</p>	<p>8.1 Addresses client needs in a sensitive and fair manner , making best use of resources available.</p> <p>8.2 Prioritises according to patient need.</p>
<p>9. Plan, organise and deliver professional and public education</p>	<p>9.1 Facilitates understanding of how genetics impacts on affected individuals, their families, partners and carers.</p> <p>9.2 Seeks to raise awareness of available services and resources related to genetic healthcare.</p> <p>9.3 Acts as a resource for other professionals and lay groups.</p>
<p>10. Establish effective working relationships to function within a multidisciplinary team and as part of the wider health and social care network.</p>	<p>10.1 Promotes patient-centred care in partnership with the client, their family, and appropriate care providers.</p> <p>10.2 Facilitates communication via a strong multidisciplinary network of professional and lay colleagues.</p> <p>10.3 As appropriate, co-ordinates patient and family care.</p> <p>10.4 Using expert knowledge, contributes to the development of management guidelines or care pathways and implements these, as appropriate.</p>

<p>11. Contribute to the development and organisation of genetic services.</p>	<p>11.1 Evaluates own practice and that of others in the light of new evidence and modifies practice appropriately.</p> <p>11.2 Uses skills of critical appraisal to consider how new evidence may contribute to the improvement of service organisation and delivery.</p> <p>11.3 Actively seeks opportunities to meet with colleagues to discuss professional issues and innovations in care, in order to disseminate best practice and improve standards of care.</p> <p>11.4 Actively seeks opportunities to collaborate with colleagues in audit and research that has the ultimate aim of improving client care</p>
<p>12. Practice in accordance with an appropriate code of ethical conduct.</p>	<p>12.1 Upholds professional standards of safe and ethical practice at all times.</p> <p>12.2 Uses professional standards of practice to evaluate own and others' performance.</p> <p>12.3 Recognises the duty to seek professional advice if standards of care are threatened.</p> <p>12.4 Contributes to the debate on ethical challenges in genetic practice.</p> <p>12.5 In normal circumstances discloses information about individuals to appropriate third parties only with the client's permission.</p>
<p>13. Recognise and maintain professional boundaries and limitations of own practice.</p>	<p>13.1 Recognises practice limitations and demonstrates referrals to other health professionals when appropriate.</p> <p>13.2 Consults other health professionals when the client's needs fall outside the scope of genetic practice.</p> <p>13.3 Refers clients to colleagues when necessary.</p>
<p>14. Demonstrate reflective skills and personal awareness for the safety of individuals and families.</p>	<p>14.1 Demonstrates reflective practice, which informs future clinical interactions.</p> <p>14.2 Utilises clinical supervision to underpin and enhance practice.</p> <p>14.3 Accesses regular counselling supervision to ensure appropriate quality of genetic counselling services.</p>
<p>15. Present opportunities for clients to participate in research projects in a manner that facilitates informed choice.</p>	<p>15.1 Enables clients to make an informed choice on whether to participate in a research project or not.</p>
<p>16. Demonstrate continuing professional development as an individual practitioner and for the development of the profession.</p>	<p>16.1 Actively seeks opportunities to update knowledge and skills, and reflects on the implications of these for own practice and that of professional colleagues.</p>

## Annexe 2 : Professions et activités réglementées en Suisse dans le domaine de la santé

La présente liste fournit une vue d'ensemble des professions et des activités réglementées en Suisse, dont l'exercice requiert en général une reconnaissance du titre acquis à l'étranger.

Une profession est considérée comme réglementée lorsque l'exercice de l'activité professionnelle en Suisse est subordonné à la possession de qualifications professionnelles données (diplômes, titres de formation, certificats) en vertu d'une loi ou d'une ordonnance. Pour de nombreuses professions, la réglementation se fonde sur le droit cantonal, notamment dans le domaine de la santé. Il existe néanmoins quelques professions dont la réglementation est inscrite dans le droit fédéral (p. ex. la branche de l'installation électrique). Cette différenciation apparaît dans la troisième colonne.

*Explications relatives à la colonne de droite (Nature de la réglementation)*

Cinq cas de figure sont possibles :

- Réglementation fédérale : la réglementation prévoit qu'une formation ouvre l'accès à la profession sur l'ensemble du territoire suisse.
- Réglementation cantonale uniforme (tous les cantons) : il n'existe pas de réglementation au niveau fédéral, mais l'ensemble des cantons ont édicté des lois uniformes réglementant l'accès à la profession.
- Uniquement certains cantons : la réglementation est cantonale. La liste spécifie alors, en fonction de la pratique, les cantons qui (à la connaissance du SEFRI) réglementent la profession. La reconnaissance ne s'impose donc en principe que pour les cantons mentionnés.
- Réglementation cantonale hétérogène : cette rubrique couvre les cas où plusieurs cantons ont réglementé l'activité en question, mais les diverses lois cantonales ne sont pas uniformes (p. ex. la formation exigée n'est pas identique partout). En raison de la diversité des réglementations, il n'est pas possible d'indiquer avec certitude la liste précise des cantons. Si vous souhaitez exercer cette profession en Suisse, vous pouvez vous adresser à l'autorité cantonale compétente du lieu d'exercice de l'activité.
- Fiche d'information : une fiche d'information spécifique à la profession est disponible sur le site Internet du SEFRI, détaillant ainsi de manière spécifique la nature de la réglementation.

La liste se veut un moyen d'aide ; elle est mise à jour régulièrement dès que le SEFRI est informé de changements. Toutes les indications qu'elle contient sont données sans garantie d'exactitude ou d'exhaustivité.

Dénomination	Autorité compétente pour la reconnaissance	Nature de la réglementation
Pharmacien	OFSP (MEBEKO)	fédéral
Médicaments (fabricant, commerçant)	OFSP (Swissmedic)	voir fiche d'information
Médecin	OFSP (MEBEKO)	fédéral
Technicien en analyse biomédicale	CRS	voir fiche d'information
Chiropraticien	OFSP (MEBEKO)	fédéral
Assistant dentaire	SEFRI	uniquement GE, mais fédéral pour les compétences radiologiques
Hygiéniste dentaire	CRS	cantonal uniforme
Droguerie (exploitant)	SEFRI	cantonal hétérogène
Droguiste	SEFRI	cantonal uniforme
Ergothérapeute	CRS	fédéral
Diététicien	CRS	fédéral
Assistant en soins et santé communautaire	CRS	cantonal uniforme
Sage-femme	CRS	fédéral
Audioprothésiste	SEFRI	fédéral
Thérapeute complémentaire - Shiatsu - Ayurvéda - Eutonie	SEFRI	cantonal hétérogène

- Yoga - Thérapie par le mouvement et la danse		
Médecine alternative et thérapies complémentaires (thérapeute en)	Autorité cantonale compétente	voir fiche d'information
Esthéticien	SEFRI	uniquement TI
Art-thérapeute - Musicothérapie - Thérapie à médiation plastique et visuelle - Thérapie intermédiaire - Thérapie par le drame et la parole	SEFRI	cantonal hétérogène
Laboratoire médical (directeur)	OFSP	voir fiche d'information
Logopédiste	CDIP	cantonal uniforme
Masseur médical	CRS	cantonal uniforme
Assistant médical	SEFRI	fédéral (pour les compétences radiologiques)
Technicien en radiologie médicale	CRS	cantonal uniforme
Conseiller maternel, paternel et pour nourrissons	Autorité cantonale compétente	cantonal hétérogène
Naturopathe dans les matières : - médecine ayurvédique - homéopathie - médecine traditionnelle chinoise MTC - médecine naturelle traditionnelle européenne MTE	CRS	voir fiche d'information
Opticien (secondaire II)	SEFRI	cantonal uniforme
Optométriste	CRS	fédéral
Orthopédiste - bandagiste	SEFRI	fédéral
Orthoptiste	CRS	cantonal uniforme
Ostéopathe	CRS	fédéral
Secteur vétérinaire public	OSAV	fédéral
Audioprothésiste pédiatrique	SEFRI / OFAS	fédéral
Infirmier	CRS	fédéral
Physiothérapeute	CRS	fédéral
Podologue	CRS	cantonal uniforme
Assistant podologue	CRS	cantonal uniforme
Psychologue	PsyCo	voir fiche d'information
Psychomotricité (thérapeute en)	CDIP	cantonal uniforme
Psychothérapeute	PsyCo	voir fiche d'information
Ambulancier	CRS	cantonal uniforme
Technicien en salle d'opération	CRS	cantonal uniforme
Vétérinaire	OFSP (MEBEKO)	fédéral
Assistant vétérinaire	SEFRI	fédéral (pour les compétences radiologiques)
Xénotransplantation (responsable technique)	OFSP	fédéral
Dentiste	OFSP (MEBEKO)	fédéral
Prothésiste dentaire	SEFRI (reconnaissance possible uniquement pour le titre de technicien dentaire)	fédéral
Technicien dentaire	SEFRI	cantonal uniforme