

Law and Ethics: Issues in Genomics Research and Personalised Health

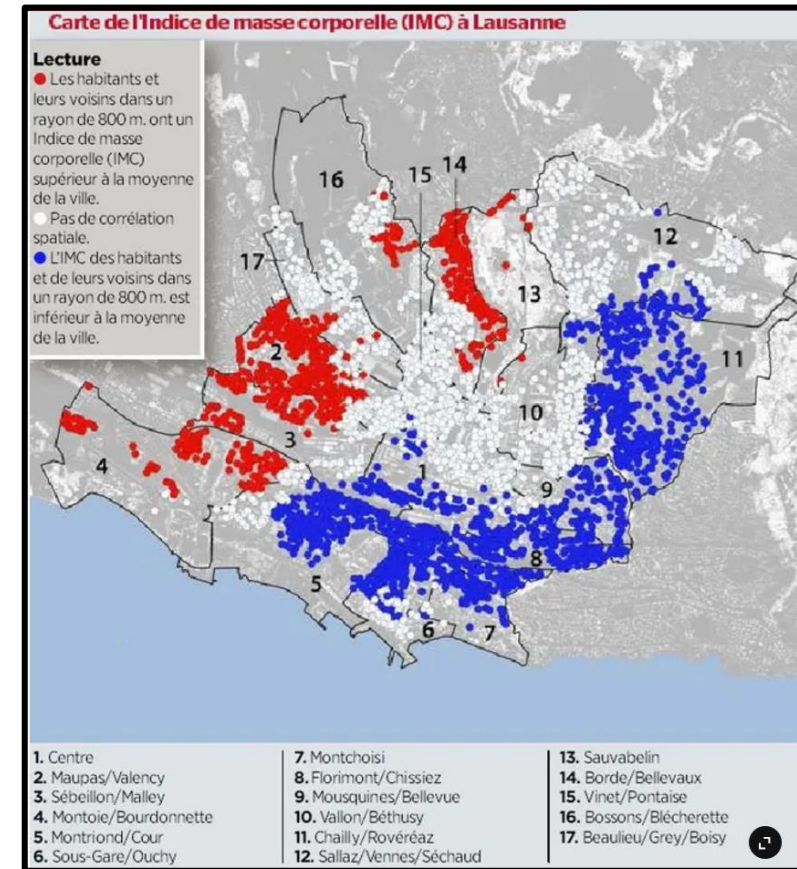
EPFL, 14 october 2025



Plan

- I. Personalised health – what is it?
- II. What is the meaning of genomics and genetics?
- III. Legal foundations of genetics
 - 1) HRA
 - 2) LAGH
- IV. Exemple
- V. Questions / exercices

I. Personalized Health



Personnalized Health (2)

A combination of knowledge and skills, generated by new technologies and the analysis of massive data, which makes it possible to explore the biomedical and social determinants of health and their interactions, in order to better target medical, preventive, and health promotion interventions.

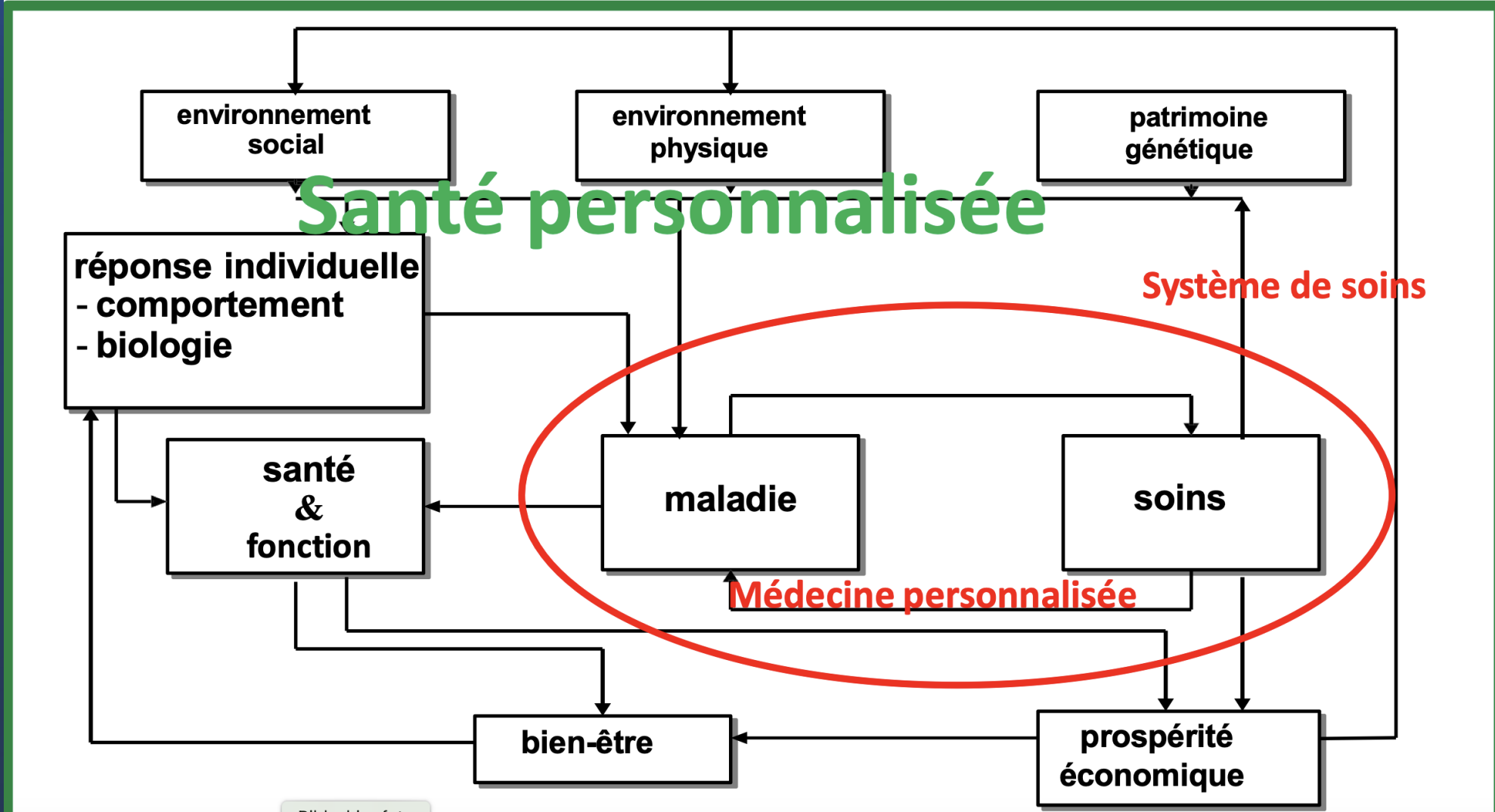
Marks Sultan G, Dosch A, Sprumont D. [Santé personnalisée : définition, caractéristiques](#)

Personnalized Health (3)

- It is essential to observe the broader legal context in **which health policies take root, as this is where the legal determinants of health inequalities are most often anchored.**
- Equal opportunity is at the heart of the Swiss Confederation's mission (Art. 2 para. 3 of the Federal Constitution).
- Systematic monitoring (**policy surveillance**) of legal provisions is necessary in the field of personalised health **to analyse the effects of legislative changes.**

EVANS Robert G. et STODDART Gregory L., *Producing health, consuming health care*, Soc. Sci. Méd. Vol. 31 No. 12, pp 1347- 1363, 1990

Systeme de santé



GÉNÉTIQUE MÉDICALE

La médecine génétique est accessible à tous

Elle peut être proposée à **une personne, un couple** et/ou une **famille entière**. La génétique médicale évalue le risque d'apparition ou de récurrence d'un trouble, d'un cancer et/ou d'une malformation.



II. Genomics and genetics

- "Genomics is not tomorrow. It's here today.

I believe genomic services should be available to more patients, whilst being a cost-effective service"

- *Professor Dame Sally C. Davies*
2017 Annual Report of the Chief Medical Officer of the United Kingdom

Genetics is the most personal form of medicine that exists. The practice of genetic counselling and conducting a genetic test affect the intimacy of patients.

Lets watch

<https://www.mongenome.ch/fr/>

**“My Genome & Me,” supported by the Leenaards Foundation, is a project of the “Personalised Health & Society” initiative, which promotes communication and information-sharing among citizens, researchers, and healthcare professionals regarding the issues raised by the medicine of tomorrow.

The project initiators are Prof. Jacques Fellay (CHUV/EPFL), Prof. Idris Guessous (HUG), and Dr Evrim Jaccard (CHUV).**

I. Introduction

Individual vs. shared genetic information

- Genetics can feel very personal, but is also shared within populations.
- Health risk is mutualised; we know population-level risks but not individual outcomes.
- Better risk predictions let people choose whether to participate in shared health resources.
- Goal: create public goods from genetic knowledge.

Modern genetic tools

- Complete genome sequencing.
- Gene editing (CRISPR-Cas9).
- Genetic analysis for various purposes: identity, relationships, diagnosis, family planning (including prenatal, pre-implantation, postnatal tests).
- Gene therapy options

Introduction (2)

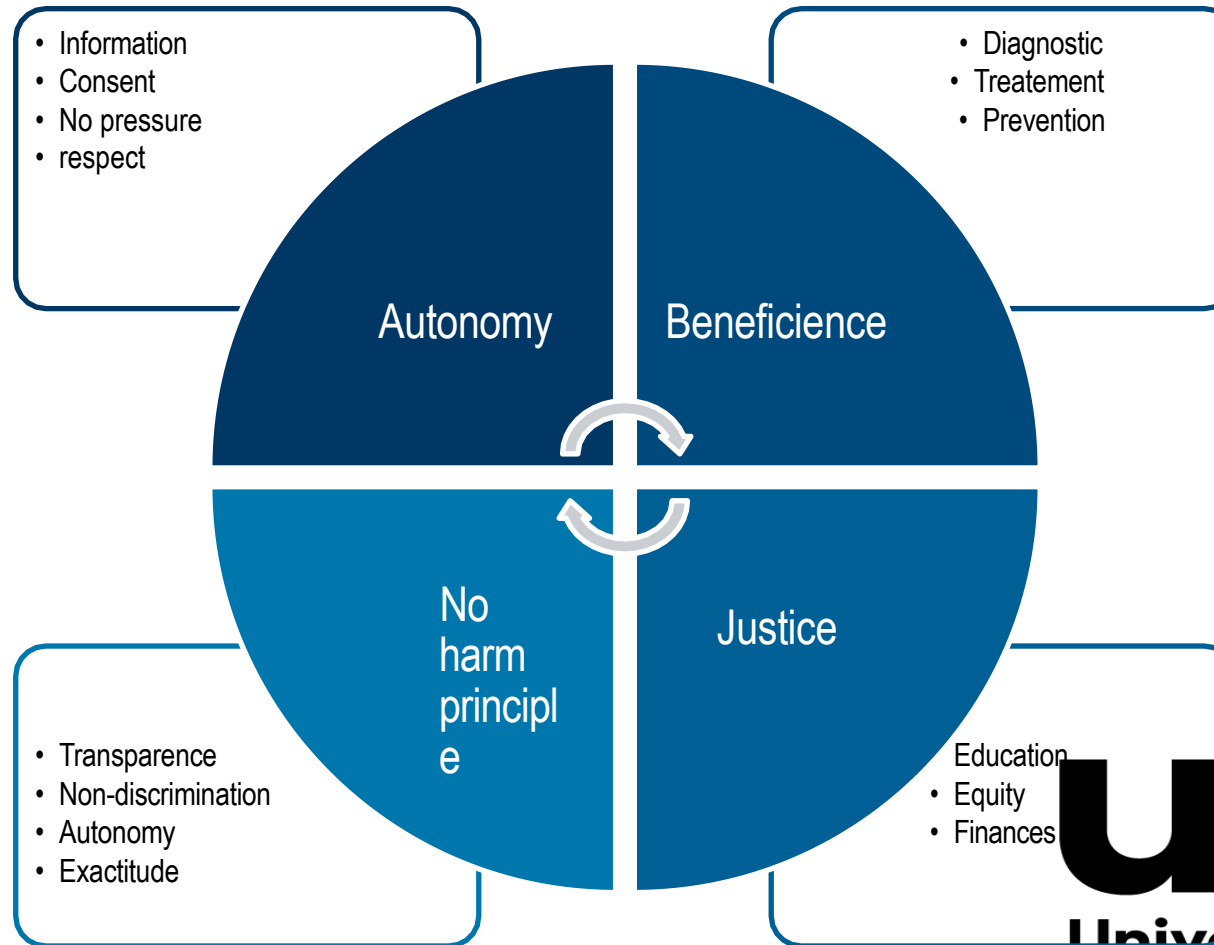
- **Personalised medicine** means adjusting healthcare and medical treatments to the unique characteristics of each patient, such as their genes, lifestyle, and environment.
- **The genome** is the entirety of all the genetic information in an organism. It's like an instruction manual containing everything our bodies need to function, and these instructions are written in our DNA.
- **Genomic sequencing** is like reading this manual. It allows scientists to determine the exact order of the “letters” that make up our DNA (A, T, C, G) and study how these letters vary between individuals. This helps us better understand how these variations may influence our health.

Introduction (3)

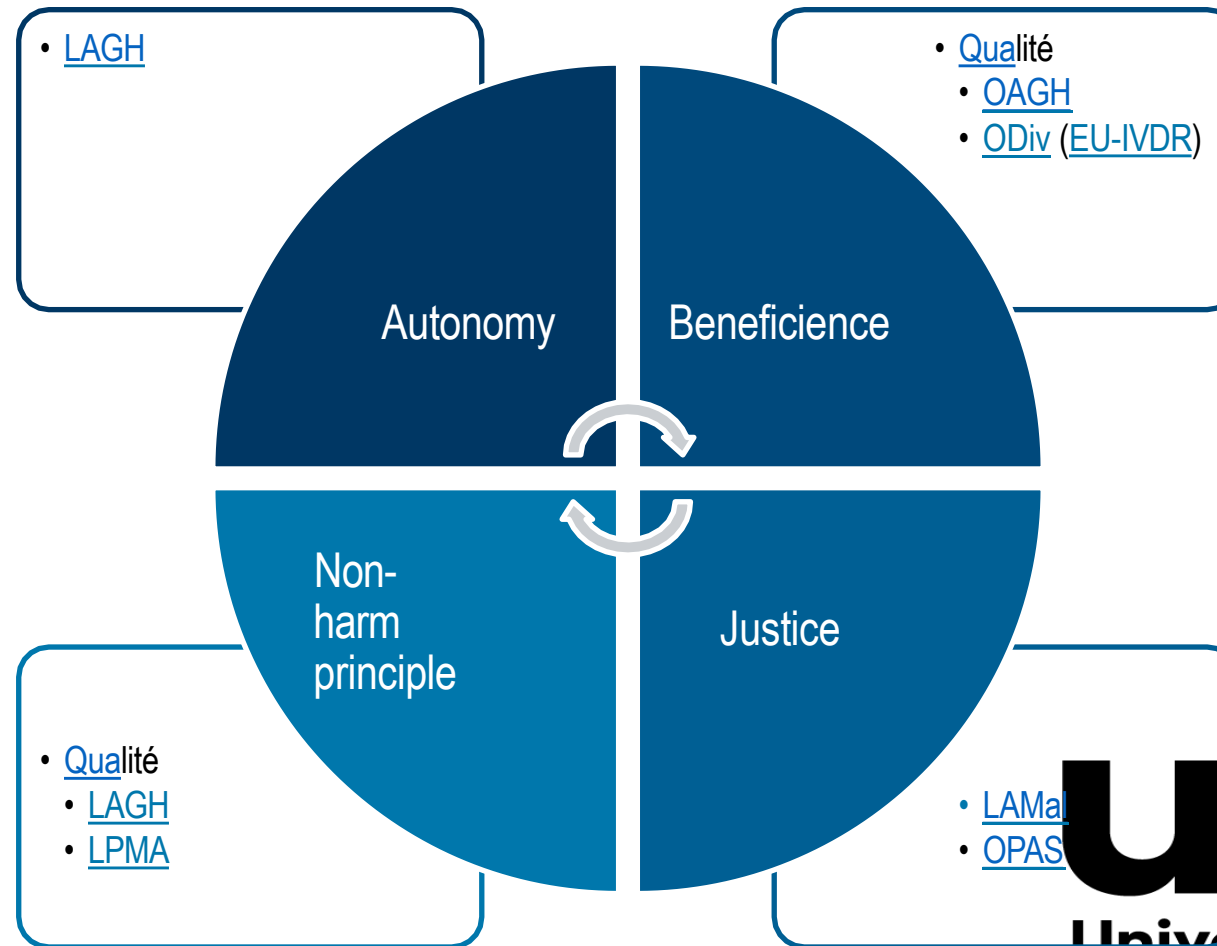
Balance to Maintain

- Protection of personal freedom
- Human dignity
- Freedom of research
- Economic freedom
- Public health

Ethics are important



Legislation and ethics



2. Legal foundations

- **Oviedo Convention (2008):** International convention for the protection of human rights and dignity in the context of biology and medicine.
- **Swiss Federal Constitution:**
 - Art. 118b para. 2 lit. a and c
 - Art. 119 para. 2 lit. a, f, and g – and see also Art. 120
- **Human Research Act (LRH):** Regulates research involving humans in Switzerland.
- **Federal Act on Human Genetic Testing (LAGH):** Sets rules for genetic testing on humans; revised 15 June 2018, effective since December 2022.
- **Federal Act on Medically Assisted Reproduction (LPMA):** Rules on assisted reproductive technologies in Switzerland.
- **Federal Act on Data Protection (LPD):** Rules for handling personal data, including genetic data.
- **Soft law:** Non-binding principles, guidelines or recommendations without having the force of law (e.g., ethical codes).

Legal foundations

- In addition to the general data protection regulations of the Confederation and the Cantons, there are specific rules for protecting genetic samples and data.
- Among other things, genetic samples and data must be protected by appropriate technical measures.

2.1 Human Research Act

- **Art. 16ss LRH: consentement, information**

- **Art. 3 let. g – définitions**

«*données génétiques*: les informations obtenues par une analyse génétique portant sur les caractéristiques héréditaires ou acquises pendant la phase embryonnaire»

- **Art. 2a – sur l'application de la LAGH**

- **Consentement au traitement des données (art. 32, al. 1)** : le consentement au traitement de données non-génétiques liées à la santé et de données génétiques cryptées, s'applique généralement à l'utilisation ultérieure à des fins de recherche scientifique

- **Reutilisation de matériels biologique et des données liés à de la santé (art. 32-35)**

- **Exportation des données génétiques (art. 41 LRH)**

HRA Information & consent

Art. 8 Droit d'information

La personne concernée a le droit d'être informée des résultats de la recherche se rapportant à sa santé. La transmission des informations doit être effectuée sous une forme appropriée. La personne concernée peut renoncer à cette information.

La personne concernée a le droit de consulter toutes les données collectées la concernant.

HRA Information & consent

Art. 16 Consentement éclairé

¹ Une personne ne peut être associée à un projet de recherche que si elle y a consenti après avoir été suffisamment informée (consentement éclairé). Elle doit donner son consentement par écrit; le Conseil fédéral peut prévoir des exceptions.

² Les informations suivantes doivent être fournies à la personne concernée par oral et par écrit, sous une forme compréhensible:

- a. la nature, le but, la durée et le déroulement du projet de recherche;
- b. les risques et les contraintes prévisibles;
- c. le bénéfice escompté du projet de recherche, notamment pour elle-même ou d'autres personnes;
- d. les mesures destinées à assurer la protection de ses données personnelles;
- e. ses droits.

Un délai de réflexion raisonnable doit être accordé à la personne concernée avant qu'elle ne se prononce sur son consentement.

⁴ Le Conseil fédéral peut déterminer d'autres éléments à fournir dans le cadre de l'information.

HRA Information & consent

Art. 17 Consentement à la réutilisation de matériel ou de données

Si, lors du prélèvement de matériel biologique ou de la collecte de données personnelles liées à la santé, leur réutilisation est envisagée à des fins de recherche, le consentement de la personne concernée doit être recueilli dès ce moment-là et la personne concernée doit être informée qu'elle a le droit de s'y opposer.

Art. 32-35 LRH

- **Chapitre 4 Réutilisation de matériel biologique et de données personnelles liées à la santé**

- **Art. 32 Réutilisation de matériel biologique et de données génétiques**

¹ Le matériel biologique et les données génétiques peuvent être réutilisés pour un projet de recherche sous une forme non codée lorsque la personne concernée ou, le cas échéant, son représentant légal ou ses proches ont donné leur consentement éclairé. Les art. 16 et 22 à 24 s'appliquent par analogie au consentement.

² Le matériel biologique et les données génétiques peuvent être réutilisés à des fins de recherche sous une forme codée lorsque la personne concernée ou, le cas échéant, son représentant légal ou ses proches ont donné leur consentement éclairé. Les art. 16 et 22 à 24 s'appliquent par analogie au consentement.

³ Le matériel biologique et les données génétiques peuvent être anonymisés à des fins de recherche lorsque la personne concernée ou, le cas échéant, son représentant légal ou ses proches ne s'y sont pas opposés après avoir été informés. Les art. 22 à 24 s'appliquent par analogie au droit d'opposition.

HRA information & Consent

Art. 34 Défaut de consentement ou d'information

Lorsque les exigences posées au consentement et à l'information au sens des art. 32 et 33 ne sont pas remplies, le matériel biologique et les données personnelles liées à la santé **peuvent être réutilisés à titre exceptionnel à des fins de recherche aux conditions suivantes:**

a. l'obtention du consentement ou l'information sur le droit d'opposition est impossible ou pose des difficultés disproportionnées, ou on ne peut raisonnablement l'exiger de la personne concernée;

b. aucun document n'atteste un refus de la personne concernée; c. l'intérêt de la science prime celui de la personne concernée à décider de la réutilisation de son matériel biologique ou de ses données.

HRA & it's 4 ordinances

- The Ordinance on Clinical Trials other than Medical Device Trials (OClin)
- The Ordinance on Clinical Trials of Medical Devices (OClin-Dim)
- The Ordinance on Research involving Human Beings except Clinical Trials (ORH)
- The Organisational Ordinance relating to the HRA (Org HRA)

Revision of implementing legislation as of 2025

- To improve conditions and transparency in human research
- To take into account digital developments in research

HRA & it's 4 ordinances

- **Clarification of institutional issues**
- **Clinical trials**
- **Research on health data and biological material:** Clarifying the conditions for implementing general consent, electronic consent, and dynamic consent
- **Education for stakeholders and transparency in research**

2.2 Federal Act on Human Genetic Testing (LAGH)

The law covers

- Conditions and requirements for performing genetic tests (medical, employment, insurance, and forensic contexts)
- Rights and protection of individuals whose genetic material is analysed
- Consent requirements and information duties
- Confidentiality, data protection, and storage of genetic data
- Quality assurance for laboratories

2.2 Federal Act on Human Genetic Testing (LAGH)

- **2004 – Adoption of LAGH**
- 2007- Entry into force
- 2022 - **Major revisions**
- The revised Act (GUMG) and accompanying ordinances (GUMV, VDZV) came into force on 1 December 2022.
- The reform expanded the law's scope to include non-medical genetic tests (e.g., for commercial purposes),
- updated consent and information requirements, and included more detailed











-  **Chapitre 1 Dispositions générales**
-  **Section 1 But, objet, champ d'application et définitions**
-  **Art. 1 But et objet**

¹ La présente loi a pour but, dans le cadre d'analyses génétiques et prénatales humaines:

- a. d'assurer la protection de la dignité humaine et de la personnalité;
- b. de prévenir les abus dans le cadre de la réalisation des analyses et des opérations relatives à des données génétiques;
- c. de garantir la qualité des analyses et de l'interprétation des résultats.

² Elle règle les conditions auxquelles des analyses génétiques et prénatales humaines peuvent être réalisées:

- a. dans le domaine médical;
- b. en dehors du domaine médical;
- c. dans le cadre de rapports de travail ou de rapports d'assurance et dans les cas de responsabilité civile;
- d. pour l'établissement de profils d'ADN visant à déterminer la filiation ou l'identité d'une personne.

- +  **Chapitre 1 Dispositions générales**
- +  **Chapitre 2 Analyses génétiques et prénatales dans le domaine médical**
- +  **Chapitre 3 Analyses génétiques en dehors du domaine médical**
- +  **Chapitre 4 Analyses génétiques dans le cadre de rapports de travail ou de rapports d'assurance et dans les cas de responsabilité civile**
- +  **Chapitre 5 Profils d'ADN visant à déterminer la filiation ou l'identité d'une personne**
- +  **Chapitre 6 Commission fédérale pour l'analyse génétique humaine**
- +  **Chapitre 7 Évaluation de la loi**
- +  **Chapitre 8 Dispositions pénales**
- +  **Chapitre 9 Dispositions finales**
- +  **Annexe**



Protection de mes échantillons



Comment faire part de ma décision ?



Tout sur le consentement général



Restitution des résultats de recherche



Accueil > Comprendre > La Biobanque génomique du CHUV (BGC)

Tout sur le consentement général

Mes données de santé



Mes échantillons biologiques



Comment les chercheurs accèdent-ils à mes données et échantillons?

[La Biobanque génomique du CHUV \(BGC\)](#)



Projet « Genome of Switzerland »

La Biobanque génomique du CHUV

Créée par le CHUV et l'UNIL en 2013 sous le nom de Biobanque institutionnelle de Lausanne (BIL), la Biobanque génomique du CHUV (BGC) constitue un réservoir d'échantillons biologiques, génétiques et de données cliniques des patient-e-s du CHUV ayant accepté d'y participer. Elle constitue ainsi une ressource de premier ordre permettant d'effectuer des recherches pour de nouvelles thérapies ou des mesures préventives. Elle favorise également les nouvelles orientations que sont les approches en médecine génomique et médecine de précision.

Bildschirmfoto

Prescription, genetic counseling & consent (LAGH)

Prescription	Only by a physician authorised to practise independently under their own professional responsibility” (in practice, FMH certification or specific genetic training is required).
Genetic counseling	<p>The physician prescribing the genetic test must ensure that the person concerned:</p> <ul style="list-style-type: none">• can benefit from genetic counselling before and after a diagnostic genetic test;• receives genetic counselling before and after a presymptomatic, prenatal, or family planning-related genetic test. <p>The counselling must be non-directive and provided by a qualified person. The discussion must be documented.</p>
Consent	<p>A genetic or prenatal test may only be performed if the individual concerned has given free and express consent after being adequately informed.</p> <p>Consent for a presymptomatic genetic test, a prenatal genetic test, or a test related to family planning must be given in writing.</p> <p>The person concerned may revoke their consent at any time..</p>

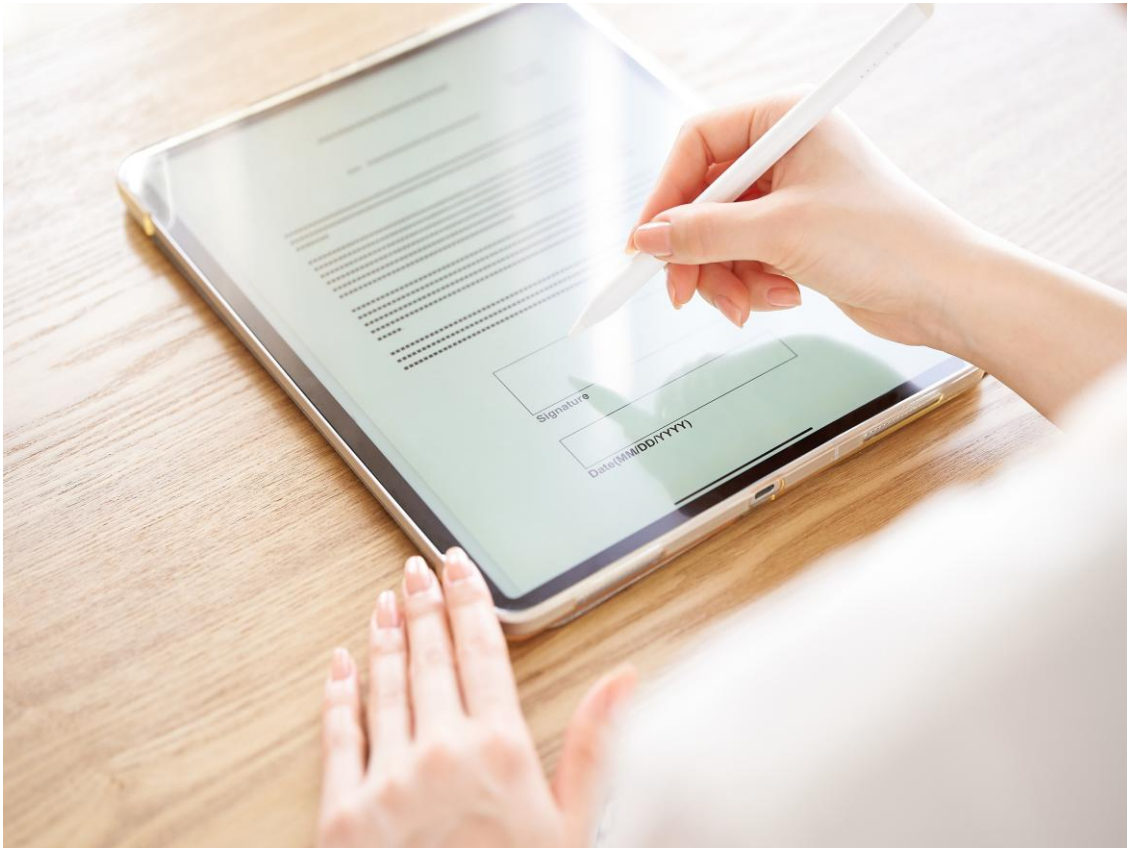
III. Consent & right not to know & excess information

1. Consent
2. Right not to be informed
3. Excess information



1. Consent

E-consent



- Although new technologies allow for large-scale data sharing, informed consent remains static and paper-based, typically provided in two main forms: broad or specific consent.
- A new possibility has now emerged: obtaining participants' consent electronically

see Art. 7b OCLin **Forme du consentement**

- 1 La déclaration de consentement **peut être signée à la main ou remise sous forme électronique.**
- 2 Elle doit être:
 - a. datée; et
 - b. lisible pendant toute la durée de conservation requise.
- 3 **Le consentement sous forme électronique est admis, dès lors:**
 - a. qu'il a été donné au cours d'une procédure permettant d'identifier sans équivoque la personne concernée;
 - b. qu'il ne peut être remis qu'après confirmation par la personne concernée qu'elle a compris la portée de sa décision;
 - c. qu'il est protégé, selon l'état actuel de la technique, contre toute modification susceptible de passer inaperçue;
 - d. que le protocole de recherche décrit comment les conditions fixées aux lettres a à c sont remplies.
- 4 Quelle que soit la forme du consentement, la personne concernée reçoit au plus tard des documents d'information et de la déclaration de consentement.

Dynamic consent

Swiss doctrine:

Julian Mausbach, jusletter 28 août 2023

Henri-Corto Stoeklé / Jean-François Deleuze /Guillaume Vogt et al., Vers un consentement éclairé dynamique, M.S. Médecine sciences, 2017, Vol.33 (2), p.188-192

- **Electronic consent** serves as a foundation for dynamic consent.
- **Dynamic consent** is an ethical concept that offers a new approach to consent, designed to meet the needs of modern research practices and suit participants' preferences.
- It leads to better understanding by recipients and increases transparency.
- Participants can easily adapt or modify their consent preferences over time, offering them greater flexibility.
- There are questions about whether participants receive enough information.
- Two-way communication is encouraged, supporting the development of a more engaged patient community, greater self-determination, and involvement.

General Consent

Particular Consent

- After giving general consent to research, participants should receive regular updates and be asked for specific, periodic consents for particular studies or interventions.
- **Research perspective:**
 - Ensures compliance and respects evolving participant choices
 - Encourages trust and participation
- **Participant/patient perspective:**
 - Increases awareness and control over personal data and sample use
 - Builds trust and engagement
- Opt-out/Opt-in

2. Information, consent, right not to know

- **Non-discrimination:** Ensure that individuals are not treated unfairly on the basis of genetic or health information.
- **Information and consent:** Guarantee that people receive clear information and give voluntary consent before any intervention or use of personal information.
- **Right not to know:** Respect an individual's choice not to receive certain health or genetic information.
- **Avoiding superfluous information:** Share only necessary information to prevent overload or unintended consequences.
- **Purpose:** Protect individual autonomy and physical integrity.

Information, consent, right not to know (2)

- The result can only be communicated to the concerned person.
- The individual decides whether or not they wish to know the result.
- The result may only be shared with third parties if the individual gives their consent.

Information, consent, right not to know (3)

Exceptions: There are restrictions to the right to information or the right not to know in specific cases such as:

- Examination of a person lacking discernment.
- Prenatal testing.
- Genetic analyses carried out outside the medical context.
- DNA profiling for establishing parentage or identification.

3. Excess information

- Only genetic data necessary for the study objective should be collected.
- Excess information should be avoided as much as possible.
- If surplus information might arise, the individual must be informed beforehand and allowed to choose what information they want to know.
- If the genetic analysis is requested by a non-medical professional (e.g., a pharmacist), surplus information must not be disclosed.

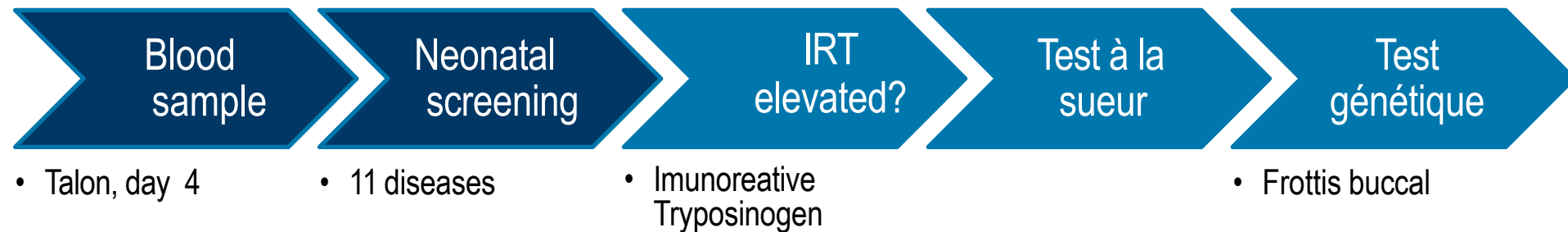
Excess information (2)

- Dehors du domaine médicale c'est interdit de communiquer des informations excédentaires

Ex. - Isabelle

- Born January 2025
- First born child to Luca & Marie (no specific anamnese)

Isabelle 2025



LAGH Art. 5 Consentement

Une analyse génétique ou prénatale ne peut être réalisée que si la personne concernée a donné son consentement libre et exprès, après avoir été suffisamment informée.

Lorsque la personne concernée est incapable de discernement, le consentement de la personne habilitée à la représenter est requis

Art. 30 Dépistages

Cystic fibrosis

Genetics

- Genetic disease, monogenic (= involves one gene)
- Autosomal recessive:
 - Affected individuals have mutations on both copies of the gene
 - Heterozygous carriers with only one mutation are asymptomatic
- Results from mutations in a single gene, CFTR
- The CFTR gene was discovered in 1989
- The CFTR gene codes for a transmembrane chloride (Cl⁻) channel:
- Regulates chloride transport
- Indirectly regulates water transport across epithelial cell membranes

Pathology

- Thick, sticky mucus
- Cystic fibrosis
- Salty sweat
- Lung infection, inflammation, and destruction
- Pancreatic blockage and destruction, diabetes
- Malabsorption and intestinal blockages
- Male infertility

Cystic fibrosis

Prevalence:

- 1 newborn in 2,500 in Switzerland
- 1 person in 25 carries a mutation
- “The most common genetic disease”
- More precisely, the most common fatal genetic disease in children

• Life expectancy has changed radically

Treatments:

• Respiratory:

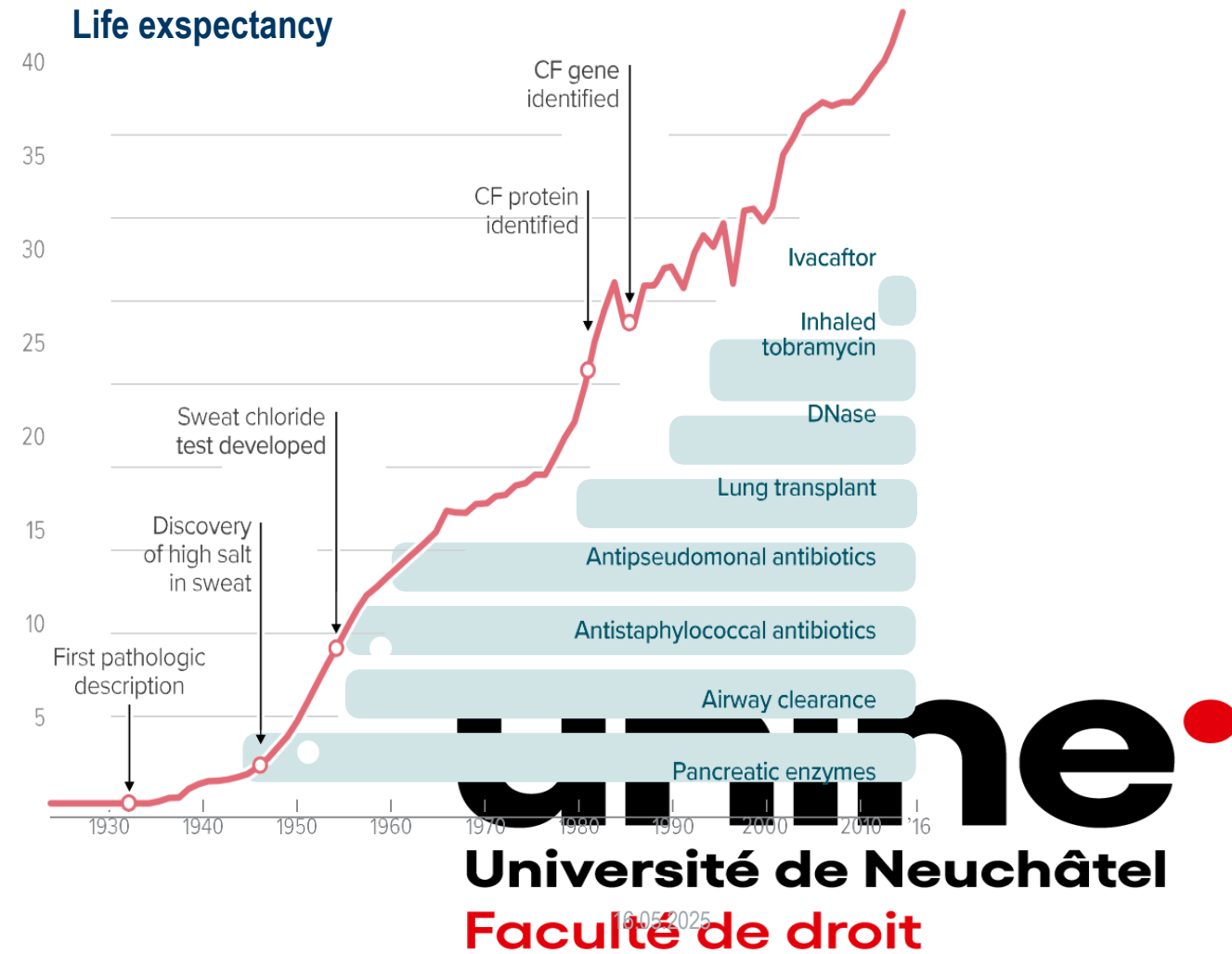
- Improve mucociliary clearance, reduce infections

• Digestive:

- Enzyme supplementation (pancreas)

• Modulators:

- elexacaftor/tezacaftor/ivacaftor, etc.
- Repair the defective protein



Cystic fibrosis - Isabelle

Analyse génétique: Mucoviscidose (recherche de 51 mutations du gène *CFTR*)

Informations concernant le test

Indication du test: Dépistage néonatal de mucoviscidose positif et test à la sueur positif. Suspicion d'une mucoviscidose.

Demande: Recherche de 51 mutations *CFTR* récurrentes (Réf. Séq.: LRG_663t1).

Analyse: Extraction d'ADN. Recherche de 51 mutations du gène *CFTR* par ARMS-PCR et électrophorèse capillaire (Elucigene CF-EU2).

Matériel: Frottis buccal

Résultats du test génétique

Gène	Résultat	Génotype
<i>CFTR</i>	Deux mutations mises en évidence: Hétérozygote composé F508del / G551D c.1521_1523delCTT (p.Phe508del) + c.1652G>A (p.Gly551Asp)	LRG_663t1:c.[1521_1523delCTT];[1652G>A]

Confirmation of the diagnostic

Two common mutations:

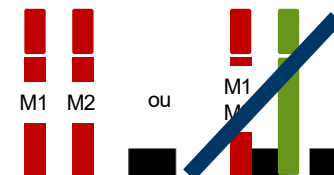
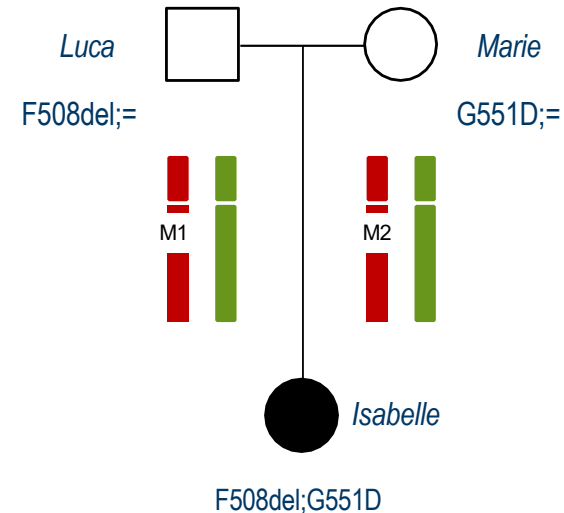
- Heterozygous F508del
- Heterozygous G551D

Diagnostic test for Isabelle:

- Covered by basic Swiss health insurance (LAMal), approximate cost: 450 CHF

Carrier testing for her parents, Luca and Marie:

- Carrier status tests are NOT covered by insurance because they are considered “preventive” tests



What are the implications?

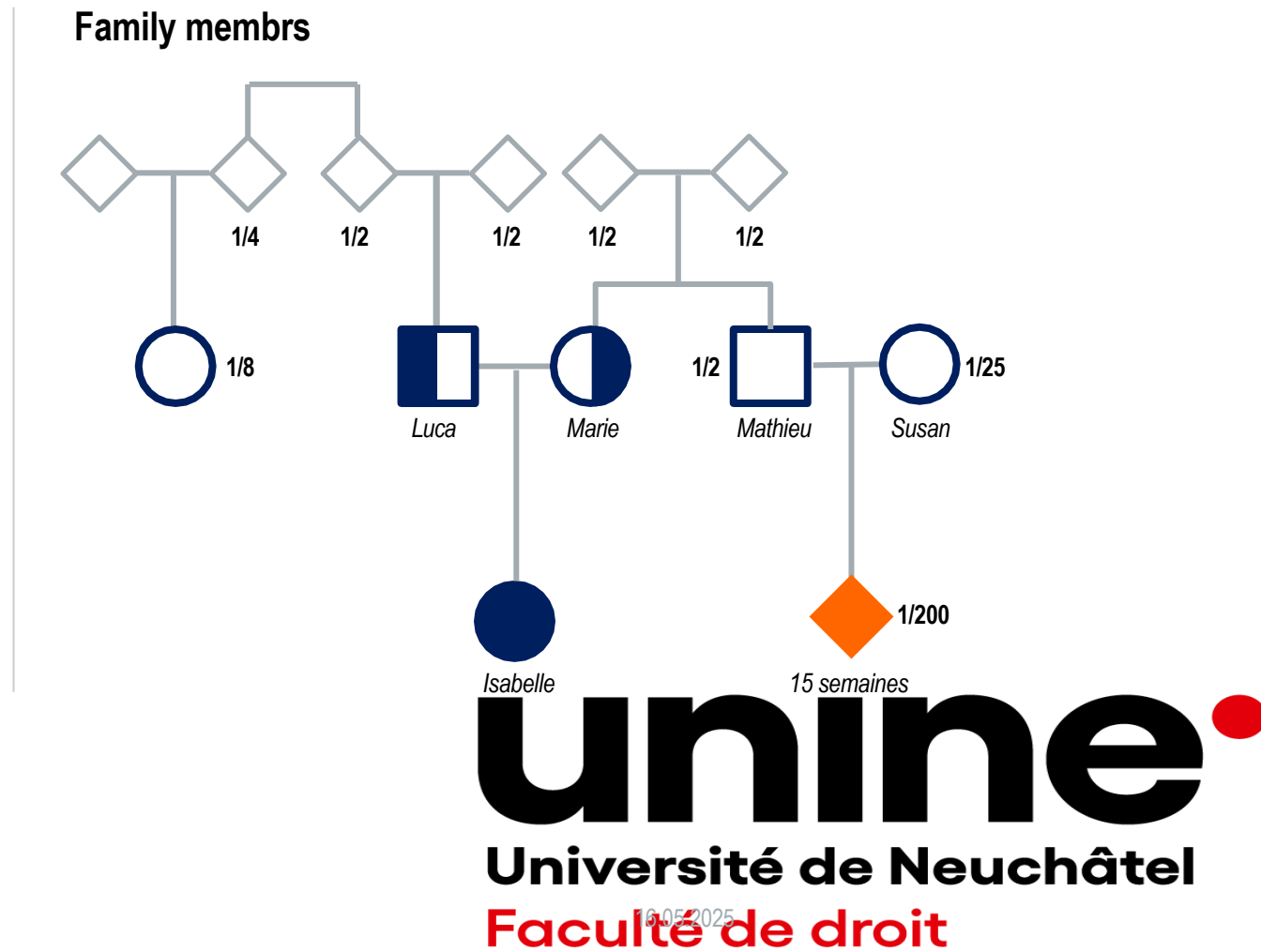
1. Diagnosis confirmed in Isabelle.
2. Luca and Marie are both healthy carriers.
3. **Genetic counselling in the context of family planning and prenatal diagnosis:**
Each pregnancy carries a 1 in 4 risk of having an affected child.

4. Reproductive options:

- Do nothing
- Prenatal diagnosis
- Pre-implantation genetic diagnosis
- Gamete donation

5. Genetic counseling and cascade testing

For related family members



V. Discussion / exercices

- 1) Who are considered vulnerable individuals in the context of genome-based healthcare? And how do we want/should we protect the vulnerable (for example, the Australian law excluding genetic testing results for life and disability insurers)? Would a definition of vulnerability be useful?
- 2) A person lacking discernment still holds the right not to be informed, but is certainly deprived of some of their rights. However, they still have the right to be involved (right to participation at the individual, institutional, and societal/legal levels). How can the right to participation be implemented in research practice?
- 3) What are the main differences between research practice and care practice in this context?
- 4) Does genomics lead to a medicine based on less solidarity?

... thank you, any questions?

Sandra Hotz

Institute Droit de la Santé (IDS)

Faculté de Droit

Bureau: Rue Berget 1, 006.1

2000 Neuchâtel

sandra.hotz@unine.ch

www.unine.ch