

Résumé

Introduction

Les connaissances acquises dans le cadre du séquençage du génome humain et les nombreuses avancées scientifiques et techniques que ce dernier a permis se sont traduits par des progrès spectaculaires et rapides dans l'identification et la caractérisation des gènes et des variations génétiques associés aux maladies humaines. L'une des premières applications concrètes de ces acquis a été la conception de tests génétiques qui mettent en évidence des variations moléculaires ou des mutations héréditaires qui sont à l'origine de maladies chez les individus. Depuis quelques années, ces tests sont de plus en plus utilisés pour anticiper un risque de maladie future, ou bien à l'appui du diagnostic. Ils commencent aussi à être employés pour prescrire des thérapies médicamenteuses à partir de la variation génétique qui caractérise la maladie ou le patient. Les tests peuvent être réalisés dans de nombreux pays, par des prestataires relevant aussi bien du secteur public que du secteur privé, et il est avéré que des échantillons humains et les informations les concernant s'échangent par delà des frontières. Cette exploitation accrue et cette « internationalisation » des tests génétiques soulèvent des problèmes nouveaux et remettent en question les cadres réglementaires tels qu'ils s'appliquent aujourd'hui aux services génétiques.

En 2000, l'OCDE s'est penchée sur la situation à l'occasion d'un atelier international intitulé « Tests génétiques – Les enjeux du nouveau millénaire », organisé à Vienne (Autriche) du 23 au 25 février. Les participants ont conclu qu'il était nécessaire d'établir un cadre international pour tirer parti des tests génétiques, garantir leur validité analytique et clinique, protéger la sécurité, la vie privée et la confidentialité des informations génétiques stockées et pour égaliser les conditions de concurrence dans le commerce international des services et des produits génétiques. L'une des principales recommandations formulées lors de l'atelier était la suivante : mettre au point des « pratiques exemplaires, reconnues à l'échelle internationale et mutuellement compatibles, pour la validation analytique et clinique des tests génétiques, y compris l'assurance qualité et l'agrément des services génétiques » (*Tests génétiques – Les enjeux du nouveau millénaire*, OCDE, 2000).

Depuis, d'autres instances nationales et internationales ont formulé des recommandations similaires, dont le Parlement européen, la Commission européenne, le Conseil de l'Europe, le Comité consultatif sur les tests génétiques du ministère de la Santé des Etats-Unis, l'Organisation mondiale de la santé (OMS) et l'UNESCO.

Cependant, des lacunes importantes dans la connaissance des pratiques des laboratoires qui réalisent des tests de génétique moléculaire dans les pays de l'OCDE empêchaient de concevoir des stratégies visant une action appropriée à l'échelle internationale. C'est pourquoi les pays membres de l'OCDE ont estimé qu'il était nécessaire, dans un premier temps, de « recueillir des données de base pour savoir quels sont les systèmes d'assurance qualité (...) en vigueur dans les pays de l'OCDE et dans les laboratoires de biologie qui proposent des tests de génétique moléculaire et pour comparer ces pratiques » (OCDE, 2000).

Le Groupe de travail sur la biotechnologie de l'OCDE a donc décidé de conduire une enquête pour réunir des informations sur les pratiques d'assurance qualité des laboratoires de biologie qui réalisent des tests de génétique moléculaire dans les pays membres, et pour les comparer. Les résultats de l'enquête étaient censés faciliter :

- i) la mise en évidence des domaines où développer la coopération internationale en vue de concevoir des normes, des méthodes de contrôle des compétences et des critères d'interprétation.
- ii) la formulation de lignes directrices internationales sur les bonnes pratiques, fondées sur des principes généraux.
- iii) la collaboration internationale entre consortiums propres à chaque maladie, notamment pour l'étude des maladies rares.

A l'issue d'une phase pilote, dix-huit pays membres de l'OCDE (Allemagne, Autriche, Belgique, Canada, Espagne, Etats-Unis, Finlande, France, Irlande, Italie, Japon, Norvège, Portugal, République tchèque, Royaume-Uni, Suède, Suisse et Turquie) ont participé à l'enquête, qui s'est déroulée de juin à octobre 2003.

Composition de l'échantillon

Chaque pays participant a désigné au moins un expert au groupe de pilotage de l'enquête. Les experts étaient des directeurs de laboratoires pratiquant des tests de génétique moléculaire ou bien avaient une expérience et des connaissances concernant les politiques nationales en matière de tests génétiques et/ou le fonctionnement des laboratoires en question. Le groupe de pilotage a supervisé la sélection des laboratoires devant constituer l'échantillon. Il a délibérément établi une très longue liste au cours de la phase pilote, car dans la plupart des pays, aucune information ne permettait de savoir où exactement étaient pratiqués les tests de génétique moléculaire. Seuls ont finalement été retenus les laboratoires de recherche faisant office de laboratoires d'analyse et remettant les résultats aux patients ou à leur médecin référent. Sur les 2 756 directeurs de laboratoires identifiés et contactés à l'origine, 1 306 ont été inclus dans l'échantillon. Parmi eux, 827 ont répondu à l'enquête.

Essor, configuration et organisation des services de test génétique

L'enquête a confirmé le développement régulier des tests génétiques. Le nombre total d'échantillons traités est passé de 874 608 en 2000 à 1 112 988 en 2001 puis à 1 401 536 en 2002. Cet essor n'est pas fonction des caractéristiques des laboratoires (publics ou privés, par exemple). Cependant, c'est le secteur commercial qui affiche le volume le plus important (par laboratoire), si l'on se réfère aux échantillons traités en 2002.

Plusieurs facteurs déterminent le nombre de tests pratiqués, l'éventail des analyses proposées, les caractéristiques des laboratoires et la configuration des services. Ils sont synthétisés et examinés dans les sections suivantes, de même que d'autres résultats importants de l'enquête.

Collaboration étroite entre services cliniques et laboratoires

Comme l'indique le chapitre 1, sauf dans quelques pays (Allemagne, Suisse, Japon et Etats-Unis) la plupart des laboratoires qui pratiquent les tests de génétique moléculaire appartiennent au secteur public, et relèvent d'hôpitaux publics ou de diverses autres structures de recherche. Cette structure date du milieu des années 80, lorsque sont apparus les premiers laboratoires d'analyse de génétique moléculaire. A cette époque, les tests génétiques étaient limités au dépistage de mutations et au diagnostic prénatal de quelques maladies et ils étaient surtout pratiqués dans des centres d'analyse universitaires. Ces laboratoires avaient souvent pour directeur un membre du personnel soignant et étaient étroitement associés aux services de conseil génétique, à une université ou à une autre institution de recherche. Les hôpitaux et laboratoires de recherche publics étaient (et sont toujours) plus susceptibles de proposer des tests pour des maladies rares difficiles à diagnostiquer, caractérisées depuis peu et entraînant un tableau clinique complexe. Cela exige souvent une collaboration étroite entre le personnel de laboratoire et les cliniciens, de manière à assurer la transmission entre la recherche et la pratique clinique et à ce que chaque test soit adapté à une indication spécifique ou à un patient particulier. En conséquence, dans la plupart des pays de l'OCDE, les laboratoires qui pratiquent des tests génétiques se sont développés soit au sein des services de génétique médicale, soit à proximité.

Technologie

Certains aspects des plates-formes technologiques utilisées dans les laboratoires qui pratiquent les tests de génétique moléculaire sont communs aux différents tests, tandis que d'autres varient beaucoup. De nombreux tests destinés à déterminer la présence d'une mutation spécifique commencent par l'amplification de segments précis du génome moyennant une PCR (réaction en chaîne de la polymérase), suivie de la recherche de la mutation par une méthode directe ou indirecte. Une étude plus complète des gènes, en particulier lorsque la mutation en cause n'est pas connue avec précision, est réalisée au moyen d'une analyse de séquence. L'enquête a confirmé que la PCR et les analyses de séquence étaient pratiquées dans la grande majorité des laboratoires et que ceux-ci pouvaient utiliser un large éventail de méthodes pour analyser les mutations. Les réactifs employés dans ces procédures sont pour l'essentiel produits sur place et sont donc susceptibles de varier.

De manière générale, les laboratoires privés pratiquent les tests les plus courants fondés sur une technologie stable, pour lesquels le diagnostic clinique est simple. Les services qu'ils assurent sont généralement très différents de ceux où les tests sont étroitement associés aux prestations cliniques. Parmi tous les tests pris en considération dans l'enquête, le dépistage de la mucoviscidose, ainsi que le diagnostic du déficit en alpha-1-antitrypsine, sont les seuls qui sont plus susceptibles d'être pratiqués par les structures commerciales (indépendantes) que par toutes les autres. Ces tests sont très fréquents et bien établis. A l'inverse, les tests de mutation du gène de la connexine 26, de l'hémophilie A et du syndrome de Rett sont quant à eux plus susceptibles d'être pratiqués dans les structures de recherche. Il ressort de l'enquête que les tests fondés sur les mutations BRCA1 et BRCA2 sont principalement proposés par les institutions de recherche, bien qu'une entreprise du secteur privé, Myriad Genetics, détienne une vingtaine de brevets sur l'utilisation de ces deux gènes et ait développé des tests automatisés pour détecter la présence de mutations. Cet exemple montre que les laboratoires biopharmaceutiques qui

se consacrent à la découverte des gènes impliqués dans les principales maladies peuvent se diversifier et devenir fournisseurs de services spécialisés de tests génétiques.

Systemes de référents et mécanismes d'aiguillage/filtrage

Beaucoup de pays de l'OCDE estiment nécessaire de mettre en place des mécanismes pour réguler la fourniture de tests génétiques et l'accès à ceux-ci, en particulier lorsqu'il est question de tests prédictifs ou présymptomatiques. L'un de ces mécanismes consiste à exiger que ces tests ne puissent être prescrits que par des professionnels agréés à cet effet. Le niveau de qualification nécessaire peut varier en fonction du test en question. Dans certaines circonstances, un médecin de famille peut être suffisamment compétent pour prescrire un test génétique donné, tandis que dans d'autres, il se peut qu'un conseiller en génétique, un généticien clinicien ou un autre spécialiste doive être consulté.

Dans les dix-huit pays qui ont participé à l'enquête, les échantillons envoyés aux laboratoires de tests de génétique moléculaire ont le plus souvent pour origine les généticiens cliniciens et les médecins. La responsabilité de la mise à disposition des tests génétiques peut aussi incomber à un organisme ou à une institution de santé nationale (ou régionale/provinciale). Dans ces cas, l'institution en question constitue un filtre supplémentaire, qui est censé disposer à la fois de l'autorité et de la compétence nécessaires pour déterminer si un test caractérise avec précision un facteur génétique et s'il existe ou non, pour une population spécifique, un bénéfice net. Le UK Genetic Testing Network

¹ en est un exemple. En Irlande, c'est le National Centre for Medical Genetics qui assure un aiguillage, au sens où c'est lui qui décide quel test génétique proposer en interne et fait office de centre référent au service des autres laboratoires, irlandais ou étrangers, pour tous les autres tests de génétique moléculaire.

Les organismes de financement des services peuvent eux aussi jouer le rôle d'aiguilleur. Aux Etats-Unis, le mécanisme de remboursement varie et pour en bénéficier, il faut que le test soit prescrit par un prestataire de soins de santé conventionné et qu'il fasse partie des prestations prises en charge. Dans ce cadre, les organismes qui paient les services filtrent aussi l'accès aux tests génétiques. Les patients ne peuvent demander eux-mêmes un test génétique à des laboratoires que dans trois des dix-huit pays étudiés (Allemagne, Etats-Unis et République tchèque).

Financement et utilisation effective des tests génétiques

Dans la totalité des dix-huit pays qui ont participé à l'enquête, au moins certaines mesures sont prises pour maîtriser les dépenses de santé, y compris les coûts des services de tests génétiques. Les politiques adoptées convergent nettement, même si les méthodes diffèrent parfois selon les modes d'organisation et de financement des systèmes de santé des divers pays. Actuellement, les mesures de maîtrise des coûts des tests génétiques consistent à agir soit sur l'offre, soit sur la demande, comme dans tous les autres secteurs des soins de santé.

Les mesures qui agissent sur l'offre comprennent le plafonnement des dépenses des établissements publics de tests au moyen de budgets prospectifs, la limitation des effectifs humains formés à la réalisation des tests et compétents pour assurer un filtrage, la limitation de la disponibilité de certaines technologies, et le contrôle des prix des tests

1. www.genetictestingnetwork.org.uk.

génétiques. Pour agir sur la demande, la mesure la plus commune est la participation du patient aux frais et la non-prise en charge des tests (qui peut aussi être considérée comme une mesure de limitation de l'offre).

Dans beaucoup de pays de l'OCDE, toutes ces mesures ou une partie d'entre elles sont appliquées pour maîtriser ou réguler la fourniture de tests génétiques. Par exemple, la réglementation détermine si ces tests peuvent être ou non pratiqués aussi bien dans le secteur public que dans le secteur privé. Ainsi, dans de nombreux pays, les laboratoires publics « ordinaires » reçoivent un budget standard pour chaque échantillon, quel que soit la nature de ce dernier ou la tâche à effectuer.

Les assurances santé publiques et privées jouent un rôle important dans la définition de l'utilisation des tests génétiques par les patients et par les prestataires de services, et de l'accès à ces tests. Dans la plupart des pays de l'OCDE, le remboursement par le système public est subordonné à la prescription par un professionnel référent et, dans beaucoup d'entre eux, à l'obligation de faire réaliser le test dans un organisme officiellement autorisé.

Disparités géographiques dans la gamme des tests disponibles

Dans un monde idéal, sans contraintes de coûts ni de ressources, les tests qui procurent un avantage net véritable en termes de santé à un coût raisonnable seraient pris en charge par les systèmes publics d'assurance santé, mais tel n'est pas toujours le cas. La réalité est beaucoup plus complexe et il existe des disparités géographiques considérables dans la gamme des tests disponibles dans les différents pays membres de l'OCDE. Par exemple, en 2001, 273 tests de diagnostic étaient disponibles au Royaume-Uni, 250 aux Pays-Bas, 214 en Espagne (Ibarreta *et al.*, 2004) et 751 aux Etats-Unis (Yoon *et al.*, 2001).

Cette disparité est difficile à expliquer avec certitude, même si la multitude et la variété des mécanismes de maîtrise de la demande en vigueur ont probablement une incidence. Etant donné l'importance des décisions concernant l'affectation des ressources dans le domaine de la santé, il est curieux que les études empiriques sur la disponibilité des tests génétiques et l'accès à ceux-ci fassent défaut. Notamment, à quelques exceptions près (la procédure du « dossier génétique » mise en place récemment au Royaume-Uni, par exemple), il n'existe pas de procédure officielle ou systématique clairement établie, ni de critères internationaux permettant de déterminer à partir de quel moment un test est prêt à passer de la phase de recherche à la phase de l'application médicale. Cette transition entre la recherche et la prestation de service peut donc toujours être considérée comme une « zone grise » sous l'influence de plusieurs facteurs inhérents au processus de recherche et de fourniture des soins de santé, à la nature du test et à la maladie ciblée. Cela soulève des problèmes réglementaires particuliers dans tous les pays de l'OCDE, notamment dans le contexte de l'« internationalisation » des tests génétiques.

Il n'est pas non plus clairement établi que l'augmentation du nombre de brevets sur les tests génétiques restreigne directement l'accès à ces derniers, bien qu'une étude de Cho *et al.* (OCDE, 2002) conclue à un impact négatif sur l'accès aux tests, leur coût et leur qualité, ainsi que sur le partage des informations entre chercheurs. L'enquête de l'OCDE visait entre autres à en apprendre davantage sur les interactions entre brevets et accès aux tests génétiques. La majorité des directeurs de laboratoire a indiqué que les licences sur les brevets avaient des retombées sur le coût des tests. Dix pour cent des laboratoires ont cessé de proposer un test à cause de problèmes de brevet. Parmi les raisons invoquées pour ne pas proposer un test breveté, les directeurs indiquent

l'impossibilité d'obtenir la licence nécessaire, le coût élevé de la redevance à verser et les conditions inacceptables de l'accord de licence.

A mesure qu'augmenteront le nombre et la variété des tests génétiques, la nécessité d'obtenir des données sur leur validité analytique, leur validité clinique et leur utilité s'accroîtra elle aussi. La réflexion sur les critères à retenir pour établir la validité et l'utilité des tests génétiques n'en est qu'à ses balbutiements dans beaucoup de pays de l'OCDE. Cette situation offre aux pays la possibilité de mettre en place une procédure qui facilite la mise au point de méthodes mutuellement compatibles de collecte de données d'évaluation de l'adoption, de l'utilisation et de l'impact de nouveaux tests génétiques, et qui permette un accès plus rapide et plus large à de nouveaux tests bénéfiques, ce dans des conditions qui seraient en même temps propices à l'innovation dans ce domaine.

L'essor des réseaux sur les tests génétiques

Plus de 10 000 troubles génétiques ont été répertoriés à ce jour par Online Mendelian Inheritance in Man (OMIM) (McKusick, 1998), et quelque 1 700 d'entre eux ont été attribués à des mutations spécifiques dans le génome humain. Du fait du grand nombre de ces troubles, conjugué à la nécessité de concevoir un ensemble particulier de tests de diagnostic pour chacun d'eux, aucun laboratoire d'analyse n'est à même de proposer une gamme complète pour toutes les affections connues. Pour surmonter ce problème, des réseaux et des consortiums se mettent en place dans les pays et entre eux.

L'enquête de l'OCDE montre qu'il est devenu relativement courant d'adresser un patient à un organisme étranger, notamment lorsqu'il est question de diagnostiquer une maladie rare. Les données indiquent que des échantillons sont fréquemment expédiés dans un autre pays pour y être soumis à des tests. Ces flux internationaux concernent la majorité des laboratoires et sont particulièrement importants en Allemagne, en Belgique, en Espagne, aux États-Unis, en France, en Italie et au Royaume-Uni. En 2001, 18 000 échantillons ont ainsi traversé les frontières des pays de l'OCDE au total.

Il ressort de ces données que les échanges internationaux d'échantillons, associés au fait que certains services très spécifiques ne sont parfois assurés que par un petit nombre de laboratoires dans le monde, se traduisent par une « internationalisation » des tests génétiques pratiqués à des fins médicales et de recherche.

Cependant, si la possibilité de faire procéder à des tests génétiques à l'étranger accroît leur disponibilité, elle soulève aussi des problèmes non négligeables. Le plus important tient à l'absence de bonnes pratiques définies à l'échelon international en matière d'assurance qualité des tests de génétique moléculaire, notamment en ce qui concerne la protection de la confidentialité des informations génétiques sur l'individu, et la manipulation et le traitement des échantillons.

Manipulation des échantillons et des données

Dans leur majorité, les laboratoires interrogés stockent les échantillons indéfiniment. Courante, cette pratique permet de procéder à un réexamen ou à une vérification en cas de besoin. Elle est dans l'intérêt des patients et des membres de leur famille. Ce stockage à long terme des échantillons prélevés sur les patients soulève néanmoins plusieurs problèmes, notamment en ce qui concerne la confidentialité, le respect de la vie privée et le consentement. L'enquête comportait des questions sur les pratiques des laboratoires à ce sujet.

Un peu plus de la moitié des laboratoires ne procèdent à aucun test sans avoir obtenu par écrit le consentement éclairé de la personne concernée. Nombre des tests en question sont pratiqués dans le cadre de la réglementation appliquée par le système de santé publique. Dans ces circonstances, les laboratoires peuvent considérer qu'il ne leur appartient pas d'obtenir le consentement éclairé de la personne, mais que c'est au médecin référent d'en parler avec elle et de consigner l'entretien et son consentement dans son dossier. Toutefois, dans les pays où il existent des lignes directrices ou des procédures sur le consentement éclairé spécifiques aux tests de génétique moléculaire, la proportion de laboratoires qui demandent une copie du formulaire de consentement avant de procéder à un test est plus élevée que dans ceux où ces directives n'existent pas.

En ce qui concerne les règles écrites sur la confidentialité des résultats des tests génétiques, le taux de réponses positives est faible. En particulier, il ne semble pas y avoir de différences entre les pratiques de confidentialité des laboratoires qui réalisent des tests présymptomatiques et celles des laboratoires qui réalisent des tests de prédisposition, y compris dans les pays où il existe une réglementation claire et spécifique à ces tests. Selon les auteurs du chapitre 4, il s'agit d'un domaine où une coopération internationale paraît s'imposer en vue d'orienter les pratiques, compte tenu notamment des flux transfrontières d'échantillons. La sécurité des échantillons et des données stockées ne peut être assurée que moyennant une analyse lucide de ce qui doit être protégé ou des informations dont la diffusion doit être restreinte, et moyennant une analyse de risque adaptée. Il ne semble pas exister actuellement d'orientations pratiques claires sur ces questions à l'intention des laboratoires.

Gestion des risques

Les erreurs dans les tests génétiques peuvent avoir des conséquences graves et parfois irréversibles, notamment lorsqu'il s'agit de tests prédictifs. C'est pourquoi tous les pays de l'OCDE ont mis en place des mécanismes visant à réduire et/ou gérer les risques induits par des tests inadaptés ou inexacts, et à garantir la qualité des procédures de test de génétique moléculaire. Globalement, les instruments en place pour assurer la qualité dans les laboratoires qui pratiquent des tests génétiques ne sont pas très différents de ceux qui s'appliquent dans les laboratoires de diagnostic en général. Cependant, comme l'indique le chapitre 5, la mise en œuvre de ces instruments dans le contexte des tests de génétique moléculaire pose des problèmes particuliers.

L'enquête détermine si les centres de tests de génétique moléculaire sont soumis à des autorisations externes, à des contrôles externes (accréditation et certification) et à un contrôle des compétences ou à des dispositifs d'évaluation externe de la qualité conçus pour comparer les performances des laboratoires en matière d'analyses. Ces instruments sont considérés comme des indicateurs importants de la performance et de la qualité, et ils peuvent tous être employés pour réglementer les pratiques dans le domaine des tests de génétique moléculaire, bien que certains soient plus efficaces que d'autres.

Les résultats de l'enquête montrent que l'assurance qualité est encore peu réglementée dans les laboratoires de diagnostic des pays de l'OCDE et que la situation varie de l'un à l'autre. Ils révèlent aussi que plusieurs termes employés dans l'enquête sont loin d'être familiers aux directeurs de laboratoire (par exemple, la différence entre autorisation et accréditation ne semble pas claire). En particulier, dans presque tous les pays, des directeurs ont donné une réponse erronée à la question de savoir si une autorisation était nécessaire sur leur territoire. Pourtant, elle est obligatoire dans la moitié des pays qui ont participé à l'enquête, même si les conditions d'obtention peuvent varier sensiblement.

Facteurs déterminant la compétence du personnel des laboratoires

Le niveau de compétence du personnel qui, dans les laboratoires, pratique et interprète les tests de génétique moléculaire est un facteur déterminant. En particulier, il doit maîtriser les technologies employées (pour analyser les variations de séquence), connaître les limites potentielles des tests utilisés et savoir ce que les résultats du test peuvent signifier pour l'état clinique concerné.

Cependant, il est difficile de procéder à une évaluation plurinationale complète des compétences, notamment en raison des disparités que présentent les réglementations des différents pays. Cela pose un problème étant donné le nombre relativement élevé de laboratoires qui font état de flux transfrontières d'échantillons à soumettre à des tests. L'enquête confirme l'existence des variations entre pays et crée l'occasion de procéder à une analyse transversale en vue de découvrir quels variables ou facteurs déterminants sont le plus étroitement corrélés avec l'assurance qualité et la compétence du personnel des laboratoires, généralement définie comme la conjugaison adéquate entre le niveau d'études, la formation technique et l'expérience. Pour obtenir cet ensemble minimal d'indicateurs de qualité, les activités fondamentales qui, ensemble, représentent les facteurs déterminants de la compétence sont les suivants : *i)* la communication des résultats ; *ii)* l'enseignement et la formation et *iii)* les pratiques de laboratoires.

Les résultats de l'enquête ont été évalués à l'aune d'indices de qualité fondés sur les composantes des bonnes pratiques, pour chacune des trois activités. En ce qui concerne la communication des résultats et l'enseignement et la formation, les composantes essentielles des bonnes pratiques ont été déduites de l'examen et de la comparaison de plusieurs lignes directrices applicables dans les pays de l'OCDE. Dans le cas des pratiques de laboratoire, elles ont été caractérisées d'un commun accord par les experts des différents pays au cours des réflexions sur l'enquête.

De manière générale, il ressort de l'analyse transversale des résultats que l'accréditation est le facteur prédictif le plus important d'un niveau élevé des pratiques d'assurance qualité des laboratoires, suivie de la présence d'un directeur titulaire d'une formation structurée en génétique moléculaire, et de la participation à un système de contrôle des compétences. Dans le glossaire établi pour l'enquête, l'accréditation a été défini de la manière suivante : « reconnaissance officielle de la compétence d'un laboratoire par un organisme investi de l'autorité nécessaire ». Son association avec un niveau supérieur de qualité et de performances en général indique qu'elle constitue un moyen important pour garantir la qualité dans les laboratoires qui pratiquent des tests de génétique moléculaire.

Références

- Ibarreta, D. *et al.* (2004), “Towards Quality Assurance and Harmonization of Genetic Testing Service in the European Union”, *Nature Biotechnology*, Vol. 22, No. 10, p. 1230.
- McKusick, V.A. (1998), *Mendelian Inheritance in Man: Catalogs of Human Genes and Genetic Disorders*, Johns Hopkins University Press, Baltimore.
<http://www.ncbi.nlm.nih.gov/entrez/query.fcgi?db=OMIM>
- Organisation for Economic Co-operation and Development (OECD) (2000), “Genetic Testing – Policy Issues for the New Millennium”.
- Organisation for Economic Co-operation and Development (OECD) (2002), “Genetic Inventions, Intellectual Property Rights and Licensing Practices”, pp. 68-69.
- Yoon, P.W. *et al.*, (2001), “Public Health Impact of Genetic Tests at the End of the 20th Century”, *Genetics in Medicine*, Vol. 3, No. 6, p. 405.