
Contrôle de qualité des tests et coopération internationale

Des tests génétiques sont maintenant disponibles pour le diagnostic de plus de 1 200 maladies, la plupart rares⁶². C'est un énorme service rendu aux personnes malades et à leur famille, leur permettant de connaître avec certitude l'origine de leur maladie, son mode de transmission et les risques pour les apparentés. Cette avancée décisive pose cependant des questions dans deux domaines : celui du contrôle de qualité et celui de la coopération internationale.

En effet, le transfert maintenant très rapide de la recherche à l'utilisation clinique, est antinomique avec une stabilisation des techniques et la mise en place de standards de qualité et de mécanisme de contrôle de qualité externe. Une étude réalisée par l'OCDE publiée en 2004⁶³, montrait que la participation des laboratoires à des contrôles de qualité externe était fragmentaire dans tous les pays et que peu de laboratoires de génétique moléculaire, de biochimie génétique ou de cytogénétique étaient accrédités. Des publications antérieures avaient documenté des taux d'erreurs inacceptables dans le rendu des résultats et une insuffisance d'interprétation de ceux-ci pour qu'ils soient correctement compris par les professionnels de santé et les patients. La mise en place de contrôles de qualité nécessite des moyens qui ne sont pas facilement mobilisables et une expertise qui n'est pas disponible dans tous les pays. C'est pourquoi une approche au moins européenne du sujet est indispensable. Depuis 2 ans, un projet européen, EuroGenTest, s'attache à documenter l'état d'organisation des laboratoires dans le domaine de la qualité, à organiser des réseaux de contrôles de qualité et à former les personnels. Orphanet qui liste déjà les offres de diagnostic par maladie, devrait prochainement donner accès à l'information sur l'organisation du contrôle de qualité dans chaque laboratoire avec l'espoir de promouvoir ainsi les laboratoires qui font des efforts dans ce sens. Ceci va dans le sens d'une protection des utilisateurs, cruciale dans ce secteur où beaucoup de tests sont réalisés par des laboratoires de qualité très différente et n'utilisant pas les mêmes techniques, ce qu'un professionnel non spécialiste ne peut aisément apprécier.

62. <http://www.orpha.net>

63. <http://www.orpha.net>

Le deuxième problème est celui de la coopération internationale indispensable pour le diagnostic de beaucoup de maladies rares. Un pays, même aussi grand que la France, ne peut prétendre à offrir tous les tests possibles. À l'heure actuelle, sur les 1 320 maladies génétiques pouvant être testées en Europe, seulement 917 peuvent l'être en France. Les prélèvements doivent donc voyager. Cela pose de multiples questions non résolues, en particulier les modalités de prise en charge financières de ces tests, la protection des données nominales, le contrôle de qualité de laboratoires dans des pays ayant des pratiques très différentes...

Pour les tests génétiques qui ne sont pas à visée diagnostique mais sont des outils d'évaluation du risque de survenue de maladies multifactorielles, le principal problème est l'évaluation de l'utilité clinique de ces tests. En effet, ceux-ci se diffusent actuellement sans que leur utilité n'ait été établie et commencent à peser significativement sur les budgets de santé, sans bénéfice réel aux patients. Il est intéressant de rappeler que l'enquête de l'OCDE montrait que les tests les plus pratiqués quantitativement étaient l'identification de la mutation Facteur V de Leiden et de l'APO E4 alors même qu'il n'y a pas de recommandations consensuelles sur la conduite à tenir en cas de mutation et sur le bénéfice de ce dépistage pour les personnes concernées.

Ségolène Aymé

*Directrice du service information sur les maladies rares,
Inserm, Paris*