



Empfehlung 9/2011 der Expertenkommission für genetische Untersuchungen beim Menschen (GUMEK) zur Regelung der Durchführung von externen Qualitätskontrollen

Ausgangslage

Gemäss Art. 15 Abs. 2 der Verordnung über genetische Untersuchungen beim Menschen (GUMV, SR 810.122.1) muss sich ein Laboratorium regelmässig der externen Qualitätskontrolle (EQK) unterziehen. Dabei wird in Anhang 2 GUMV insbesondere auf das QUALAB-Konzept¹ für Qualitätssicherung im medizinischen Labor verwiesen.

Problematisch in diesem Zusammenhang ist einerseits die Tatsache, dass das QUALAB-Konzept ausschliesslich den Bereich der Untersuchungen regelt, die in der Analysenliste aufgeführt sind. Andererseits bestehen in der medizinisch-genetischen Diagnostik nur für die am häufigsten durchgeführten Untersuchungen im In- oder Ausland EQK-Angebote von Qualitätskontrollzentren (QKZ). Für die übrigen Untersuchungen sind die Laboratorien auf alternative externe Qualitätskontrollmethoden angewiesen, für welche keine Vorgaben im QUALAB-Konzept bestehen.

Auf Anfrage der Vollzugstelle GUMV im Bundesamt für Gesundheit (BAG) hin hat die Expertenkommission für genetische Untersuchungen beim Menschen (GUMEK) die vorliegende Empfehlung zur Regelung der Durchführung von EQK erarbeitet.

Bedeutung der EQK in der medizinisch-genetischen Diagnostik

Die Sicherstellung der Qualität der genetischen Untersuchungen und der Interpretation ihrer Ergebnisse ist ein hauptsächliches Anliegen des Gesetzes über genetische Untersuchungen beim Menschen (GUMG, SR 810.12). Sie ist in der genetischen Diagnostik besonders wichtig, weil in der Regel ein Test ein einziges Mal im Leben einer Person durchgeführt wird.

Die EQK dient der objektiven Überprüfung der Qualität der erbrachten Leistungen und ist für alle im Labor angebotenen oder durchgeführten Untersuchungen ein unumgänglicher Baustein der Qualitätssicherung. Sie gehört daher zu den Pflichten eines Labors.

¹http://www.qualab.ch/concept_d.htm

Empfehlung an die Vollzugsstelle GUMV zur Regelung der EQK

1. Mindestens einmal jährlich ist für alle in einem Laboratorium durchgeführten resp. angebotenen Untersuchungen die Qualität der erbrachten Leistungen zu überprüfen.

Eine Abweichung von der jährlichen Kadenz ist – ausser in begründeten Fällen – nicht angebracht, weil eine Zeitspanne von mehreren Jahren, bis Qualitätsmängel aufgedeckt und korrigiert werden zu lang ist. Die jährliche Kadenz ist für die Laboratorien finanziell tragbar und ermöglicht bei schlechten Ergebnissen die rechtzeitige Einleitung von Korrekturmassnahmen.

2. Die von Qualitätskontrollzentren (QKZ) angebotenen Ringversuche stellen die beste Massnahme zur Überprüfung der Qualität diagnostischer Leistungen eines Labors dar. Die Mehrheit der genetischen Ringversuche simulieren einen klinischen Fall, womit das gesamte Untersuchungsverfahren überprüft und eine umfassende Beurteilung aller Arbeitsschritte einer spezifischen Untersuchung ermöglicht wird. Darum ist die jährliche Teilnahme als obligatorisch zu erklären für alle im Labor durchgeführten resp. angebotenen Untersuchungen, solange QKZ im In- oder Ausland einen entsprechenden Ringversuch anbieten.
3. Gewisse QKZ, bzw. gewisse Ringversuchsangebote überprüfen die Richtigkeit des Untersuchungsergebnisses (Genotyp) und die Interpretation (Befundbericht), andere nur die Richtigkeit des Untersuchungsergebnisses.

Weil die Interpretation von genetischen Untersuchungen ein fester Bestandteil der genetischen Diagnostik und in vielen Fällen sehr anspruchsvoll ist, sollen Ringversuche ohne Prüfung der Interpretation nur dann akzeptiert werden, wenn kein QKZ im In- oder Ausland einen entsprechenden Ringversuch mit Prüfung der Interpretation anbietet.

4. Weil methodenorientierte Ringversuche nur zur Überprüfung der angewandten Methodik dienen, können sie nicht als Ersatz für fallorientierte Ringversuche akzeptiert werden, ausser wenn für eine bestimmte Untersuchung keine fallorientierten Ringversuche angeboten werden.
5. Auf Grund der grossen Auswahl an unterschiedlichen genetischen Tests, die u. U. nur in wenigen Laboratorien und an wenigen PatientInnen durchgeführt werden, decken QKZ im In- und Ausland nur einen Teil aller in medizinisch-diagnostischen Laboratorien durchgeführten Tests ab.

Mangels organisierter Ringversuche stellt der Austausch von Proben im Rahmen eines Quervergleichs zwischen Laboratorien die beste alternative Methode dar, indem er – wie die organisierten Ringversuche – einen klinischen Fall aus der Laborrealität nachahmt. Darum sollte er wenn immer möglich bevorzugt werden.

Die ISO-Norm und weitere internationale Richtlinien schlagen eine nicht abschliessende Auswahl an alternativen Methoden vor. Von Fall zu Fall und je nach Analysenspektrum des Labors, nach Aufwand und Aussagekraft der Prüfung kann sich die eine oder die andere Methode als geeignet erweisen.

6. Gegebenenfalls kann mit einer einzigen Kontrolle die Qualität mehrerer Untersuchungen überprüft werden, wenn die betroffenen genetischen Untersuchungen und die Art der Qualitätsprüfung es erlauben (z.B. eine methodenorientierte Kontrolle für mehrere nach der gleichen Methode durchgeführte Untersuchungen).
7. Auch wenn gewisse Qualitätsprüfungen, insbesondere methodenorientierte Prüfungen, hinweisend sind für die Qualität mehrerer Untersuchungen, ist der pauschalen Annahme, die Qualität einer Untersuchung sei sichergestellt, wenn ein Labor erfolgreich am Ringversuch zu einer anderen Untersuchung teilnimmt, dennoch nicht beizupflichten.