



## **Raccomandazione 9/2011 della Commissione di esperti per gli esami genetici sull'essere umano (CEEGU) relativa al disciplinamento dell'esecuzione di controlli esterni della qualità**

### **Situazione iniziale**

Secondo l'articolo 15 capoverso 2 dell'ordinanza sugli esami genetici sull'essere umano (OEGU; RS 810.122.1) un laboratorio deve sottoporsi regolarmente al controllo esterno della qualità (CEQ). In merito si rinvia all'allegato 2 OEGU, in particolare al concetto QUALAB<sup>1</sup> per l'assicurazione della qualità nei laboratori di analisi mediche.

Problematico in questo contesto è, da un lato, che il concetto QUALAB disciplina esclusivamente il settore degli esami che figurano nell'elenco delle analisi, dall'altro, che nella diagnostica medico-genetica le offerte di CEQ di centri di controllo della qualità (CCQ) in Svizzera o all'estero sono disponibili soltanto per gli esami eseguiti più frequentemente. Per i rimanenti esami, i laboratori devono ricorrere a metodi alternativi esterni di controllo della qualità per i quali il concetto QUALAB non prevede direttive.

Su domanda dell'organo di esecuzione della OEGU in seno all'Ufficio federale della sanità pubblica (UFSP), la Commissione di esperti per gli esami genetici sull'essere umano (CEEGU) ha elaborato la presente raccomandazione relativa al disciplinamento dell'esecuzione del CEQ.

### **Importanza del CEQ nella diagnostica medico-genetica**

La garanzia della qualità degli esami genetici e dell'interpretazione dei loro risultati costituisce un aspetto centrale della legge sugli esami genetici sull'essere umano (LEGU; RS 810.12). È importante soprattutto nella diagnostica genetica perché un test, di regola, viene eseguito una sola volta nella vita di una persona.

Il CEQ funge da controllo oggettivo della qualità delle prestazioni fornite e costituisce un elemento indispensabile della garanzia della qualità per tutti gli esami offerti ed eseguiti in laboratorio e come tale rientra negli obblighi del laboratorio.

---

<sup>1</sup> [http://www.qualab.ch/concept\\_d.htm](http://www.qualab.ch/concept_d.htm)

## **Raccomandazione all'organo di esecuzione della OEGU in vista del disciplinamento del CEQ**

1. Almeno una volta all'anno deve essere controllata la qualità delle prestazioni fornite relativa a tutti gli esami offerti o eseguiti in un laboratorio.

Una deroga alla cadenza annuale non è appropriata – se non in casi motivati – poiché un intervallo di diversi anni è troppo lungo per poter scoprire e correggere vizi di qualità. Per i laboratori una cadenza annuale è finanziariamente sopportabile e permette, nel caso di risultati insoddisfacenti, l'adozione di misure correttive in tempo utile.

2. Le prove interlaboratorio offerte da centri di controllo della qualità (CCQ) costituiscono la miglior misura di controllo della qualità delle prestazioni diagnostiche di un laboratorio. La maggior parte delle prove interlaboratorio simulano un caso clinico, ciò che permette di verificare l'intera procedura di esame e una valutazione completa di tutte le fasi di lavoro che implica un esame specifico. Perciò la partecipazione annuale deve essere dichiarata obbligatoria per tutti gli esami eseguiti o proposti in laboratorio, sempreché i CCQ offrano una corrispondente prova interlaboratorio in Svizzera o all'estero.
3. Determinati CCQ o determinate offerte di prove interlaboratorio esaminano la correttezza del risultato dell'esame (genotipo) e l'interpretazione (rapporto sui risultati), altri solo la correttezza del risultato dell'esame.

Dato che l'interpretazione di esami genetici è parte integrante della diagnostica genetica e che in molti casi essa si rivela difficoltosa, le prove interlaboratorio sprovviste di esame dell'interpretazione devono essere accettate solo quando nessun CCQ in Svizzera o all'estero offre una prova interlaboratorio con esame dell'interpretazione.

4. Siccome servono solo alla verifica della metodologia applicata, le prove interlaboratorio orientate alla metodologia non possono essere accettate in sostituzione di prove interlaboratorio orientate al caso singolo, salvo se per un determinato esame non sono offerte prove interlaboratorio di quest'ultimo tipo.
5. Vista l'ampia gamma dei diversi test genetici che tra l'altro possono essere eseguiti soltanto su pochi pazienti, i CCQ in Svizzera e all'estero sono in grado di offrire prove interlaboratorio solo per una parte di tutti i test eseguiti in laboratori medico-genetici.

Se mancano prove interlaboratorio organizzate, lo scambio di prove nel quadro di un confronto trasversale tra laboratori costituisce la migliore alternativa, in quanto – al pari delle prove interlaboratorio organizzate – simula un caso clinico in condizioni di laboratorio. Per questo motivo, se possibile dovrebbe sempre essere data la priorità a questo tipo di scambio.

La norma ISO e altre linee direttive internazionali propongono un ventaglio non esaustivo di metodi alternativi. Di caso in caso e a dipendenza della gamma di analisi del laboratorio, a seconda dei costi e della rilevanza dell'esame, uno o l'altro metodo può rivelarsi appropriato.

6. Eventualmente, con un unico controllo può essere verificata la qualità di diversi esami, a condizione che i tipi di esami genetici in questione e le modalità di controllo della qualità lo permettano (p. es. un controllo orientato alla metodologia per più esami eseguiti in base allo stesso metodo).
7. Anche se da determinati esami della qualità, in particolare gli esami orientati alla metodologia, scaturiscono indicazioni sulla qualità di numerosi esami, non si può condividere un'ipotesi generalizzata secondo cui la qualità di un esame è assicurata se un laboratorio partecipa con successo a una prova interlaboratorio destinata a un altro esame.