

Université de Montréal

Internationalisation des services génétiques : Perspectives légales et éthiques

Par

Anne Marie Tassé

Département de médecine sociale et préventive

Faculté de médecine

Mémoire présenté à la Faculté des études supérieures et postdoctorales

en vue de l'obtention du grade de M.A.

en bioéthique

Août, 2008

© Anne Marie Tassé, 2008

Université de Montréal
Faculté des études supérieures et postdoctorales

Ce mémoire intitulé :

Internationalisation des services génétiques : Perspectives légales et éthiques

Présenté par :
Anne Marie Tassé

A été évalué par un jury composé des personnes suivantes :

Bartha Maria Knoppers
président-rapporteur

Béatrice Godard
directeur de recherche

Ingeborg Blancquaert
membre du jury

RÉSUMÉ

L'internationalisation des services génétiques s'explique à la fois par la rareté de certains troubles génétiques et par le nombre restreint de laboratoires effectuant des tests spécialisés. Par leur nature même, les tests génétiques comportent des risques et doivent faire l'objet d'un contrôle serré. L'absence de contrôle international des laboratoires génétiques soulève d'importantes questions juridiques et éthiques. Le présent mémoire démontre, dans un premier article, les normes d'encadrement des laboratoires génétiques canadiens. Un second article compare des normes d'encadrement des laboratoires génétiques dans quatre pays membres de l'OCDE : la France, les États-Unis, l'Australie et le Royaume-Uni. Dans troisième article, les principaux droits des patients des services génétiques au Canada, aux États-Unis, en Australie et au Royaume-Uni sont comparés. Finalement, un quatrième article analyse les implications éthiques de la coexistence de différentes normes d'encadrement des laboratoires et des droits des patients, dans le contexte actuel d'internationalisation des services génétiques. Cette analyse éthique est effectuée selon trois perspectives reconnues : le principisme, l'utilitarisme et le déontologisme. L'hétérogénéité des normes régissant les laboratoires génétiques soulève des questions éthiques et démontre la nécessité d'ouvrir un dialogue international afin d'uniformiser les normes d'encadrement des laboratoires génétiques.

MOTS CLÉS

Laboratoire, génétique, droit, bioéthique

SUMMARY

The internationalization of clinical genetic services can be explained both by the rarity of certain genetic disorders and by the limited number of laboratories performing specialized tests. By its very nature, genetic testing carries risk and must be strictly controlled. The absence of international control over genetic laboratories raises important legal and ethical issues. In the first article, this paper looks at the testing standards for Canadian genetic laboratories. A second article compares genetic laboratory testing standards in four OECD member countries, namely: France, the United States, Australia and United Kingdom. In the third article, the key rights of genetic patients in Canada, the United States, Australia and United Kingdom are compared. Finally, a fourth article studies the ethical implications of the heterogeneousness of genetic laboratory control standards and patient rights against the prevailing backdrop of the internationalization of genetic services. This ethical study is based on three recognized theories: principlism, utilitarianism and deontology. The heterogeneous articulation of standards governing genetic laboratories raises ethical issues and demonstrates the need to harmonize international standards.

KEYWORDS

Genetic, laboratory, law, bioethics

TABLE DES MATIÈRES

Résumé	i
Mots clés.....	i
Summary	ii
Keywords.....	ii
Liste des tableaux	iv
Remerciements	v
Introduction	1
Première partie : Le cadre théorique	4
1.1 La recension de la littérature	4
1.2 La problématique, la question et les objectifs de recherche.....	7
Seconde partie : La méthodologie de recherche.....	10
2.1 La méthodologie de recherche juridique	10
2.2 La méthodologie de recherche éthique.....	11
Troisième partie : L'analyse documentaire	14
3.1 L'encadrement normatif des laboratoires génétiques au Canada.....	14
3.2 L'encadrement normatif des laboratoires génétiques au Royaume-Uni, aux États-Unis, en Australie et en France	34
3.3 L'encadrement des droits de patients des services génétiques au Canada, au Royaume-Uni, aux États-Unis et en Australie	56
Quatrième partie : La discussion générale des résultats.....	80
4.1 La discussion des résultats de l'analyse documentaire	81
4.2 Les limites de l'étude	101
Conclusion.....	102
Bibliographie	104

LISTE DES TABLEAUX

Table 1: Comparison of Legal Frameworks.....	54
Table 2: Comparison of Quality Control Standards.....	55
Tableau 1 : Demande de test génétique.....	77
Tableau 2 : Consentement aux tests génétiques.....	78
Tableau 3 : Confidentialité et divulgation aux tiers apparentés.....	79
Tableau 1 : Analyse éthique.....	100

REMERCIEMENTS

L'auteure de ce mémoire adresse ses plus sincères remerciements à Béatrice Godard pour sa grande disponibilité et ses précieux conseils. Elle remercie également Éric LeBel et Madeleine Pérusse pour leur support.

Ce mémoire a pu être complété grâce au financement des Instituts de Recherche en Santé du Canada pour le consortium CanGeneTest. Ce dernier réunit 17 chercheurs, 21 collaborateurs et 5 partenaires (inter)nationaux.

INTRODUCTION

En 1953, la découverte de la structure à double hélice de l'ADN¹ par Crick et Watson marquait le début d'une course effrénée pour le développement des connaissances en matière de génétique². Plus récemment, le décryptage du génome humain pavait la voie à l'intégration des services génétiques dans les systèmes de soins de santé.

À ce jour, le *Online Mendelian Inheritance in Man (OMIM)* catalogue plus de 10 000 types de désordres génétiques, dont environ 1 700 liés à des mutations spécifiques du génome humain³. Bien qu'ils n'affectent environ que 5 % de la population, ces désordres entraînent souvent une morbidité prématurée⁴. Toutefois, de récentes recherches semblent démontrer l'importance sous-jacente de facteurs génétiques dans le développement de maladies plus courantes, telles le cancer, le diabète et les maladies cardiaques⁵. Il est actuellement estimé que six personnes sur dix développeront, avant l'âge de 60 ans, une maladie liée à des facteurs génétiques⁶.

En moins de 50 ans, les services génétiques sont passés du domaine exclusif de la recherche à leur mise en oeuvre à des fins cliniques. Un citoyen peut désormais

¹ Santé Canada, « La politique de la santé et le génome humain » (2001) 1 :2 Bulletin : Recherche sur les politiques de santé : Nouvelles frontières 1 à la p. 2 : « ADN (acide désoxyribonucléique) – unité biochimique de l'hérédité et élément constituant tous les gènes ».

² J.D. Watson, F.H.C. Crick, « A Structure for Deoxyribose Nucleic Acid » (1953) 171 Nature 737.

³ V.A. McKusick, *Mendelian Inheritance in Man: Catalogs of Human Genes and Genetic Disorders*, Baltimore, Johns Hopkins Univ. Press, 1998 et OECD Biotechnology Division, *Quality Assurance and Proficiency Testing for Molecular Genetic Testing : Summary Results of a survey of 18 OECD member countries*, Paris, OECD, 2005 à la p. 12.

⁴ Department of Health, *Our Inheritance, Our Future : Realising the potential of genetics in the NHS*, Norwich, The Stationnary Office, 2003 à la p. 12.

⁵ *Ibid.*

⁶ *Ibid.*, à la p. 7.

avoir accès à plus de 200 tests génétiques cliniques⁷. Toutefois, la rareté de certains troubles génétiques et le nombre restreint de laboratoires effectuant des tests spécialisés imposent le transfert d'échantillons à des laboratoires situés dans d'autres pays⁸.

Depuis quelques années, plusieurs pays ont entrepris un processus de réflexion sur l'encadrement des laboratoires⁹ de services génétiques¹⁰. Les solutions adoptées par ces pays sont cependant hétérogènes¹¹. En parallèle, un récent sondage de l'Organisation de coopération et de développement économiques (OCDE) fait état de l'internationalisation exponentielle des services des laboratoires génétiques¹². Dans ce contexte, l'OCDE souligne que l'hétérogénéité des normes de contrôle nationales soulève d'importantes questions à la fois éthiques et juridiques¹³.

Le présent mémoire vise, dans un premier temps, à déterminer si les différences entre les structures nationales d'encadrement des services génétiques sont susceptibles de préjudicier le patient et freiner l'essor des échanges internationaux d'échantillons génétiques à des fins cliniques. Dans un second temps, ce mémoire vise à déterminer le caractère éthique de ces échanges internationaux dans un contexte d'hétérogénéité normative. Plus particulièrement, il vise à déterminer le caractère éthique de l'hétérogénéité des normes nationales de contrôle des laboratoires, dans le contexte actuel d'internationalisation des services génétiques.

⁷ *Ibid.*, à la p. 12.

⁸ *Ibid.*, à la p. 13.

⁹ Veuillez noter que le présent document utilise le terme « laboratoire génétique » afin d'identifier les laboratoires de services diagnostiques en génétiques, ce qui exclu les laboratoires de recherche et autres laboratoires n'offrant pas de services à des fins diagnostiques ou de traitement.

¹⁰ S.M. Cox, W.A. Faucett, B. Chen et al., « International genetic testing » (2003) 5:3 *Genetics IN Medicine* 176.

¹¹ À cet effet, voir notamment : Secretary's Advisory Committee on Genetics, Health, and Society, *U.S. System of Oversight of Genetic Testing : A Response to the Charge of the Secretary of Health and Human Services*, Bethesda, Department of Health and Human Services, 2008; Australian Law Reform Commission, *ALRC Report 96 : Essentially Yours : The Protection of Human Genetic Information in Australia*, Canberra, Commonwealth of Australia, 2003 et Department of Health, *supra* note 4.

¹² OECD Biotechnology Division, *supra* note 3, à la p. 13.

¹³ *Ibid.*

La première partie de ce mémoire présente une recension de la littérature sur les implications juridiques et éthiques de l'internationalisation des services génétiques (1.1). Cette partie présente également la problématique, les questions et les objectifs de la recherche (1.2). La seconde partie de ce mémoire porte sur les aspects méthodologiques de la recherche juridique (2.1) et sur le choix des trois perspectives utilisées dans le cadre de cette recherche : le principisme, l'utilitarisme et le déontologisme (2.2). La troisième partie fait état des résultats de l'analyse comparative des normes d'encadrement et les droits des patients des laboratoires génétiques au Canada, en France, en Australie, aux États-Unis et au Royaume-Uni. Cette comparaison est composée de trois articles de périodiques (3.1 à 3.3). Finalement, la quatrième partie de ce mémoire fait état des résultats de l'analyse du caractère éthique des échanges internationaux d'échantillons génétiques, malgré la coexistence de différentes normes d'encadrement des laboratoires et des droits des patients. Cette analyse qualitative fait l'objet d'un quatrième article.

Ce mémoire a donc pour objectif de dresser un portrait exhaustif de différentes normes d'encadrement des services génétiques et afin d'évaluer le caractère éthique d'échanges internationaux d'échantillons génétiques en raison de ces différences.

PREMIÈRE PARTIE : LE CADRE THÉORIQUE

Un important corpus de littérature traite des aspects éthiques liés à l'émergence de nouveaux tests génétiques¹⁴. Un ensemble de littérature différent traite de manière exhaustive des mesures d'encadrement des laboratoires génétiques, dans une perspective nationale¹⁵. Cependant, la littérature traitant des implications éthiques de l'hétérogénéité des normes nationales de contrôle des laboratoires génétiques, dans le contexte de l'internationalisation des services génétiques, est quasi-inexistante.

1.1 La recension de la littérature

Peu d'auteurs ont traité des problématiques liées à l'internationalisation des services génétiques. Les quelques auteurs ayant abordé ce sujet constatent plutôt l'hétérogénéité des normes nationales de contrôle des laboratoires génétiques sans en évaluer l'impact sur l'offre internationale des services génétiques.

Une étude américaine de 2003 démontre d'importantes distinctions entre les systèmes de contrôle des services génétiques¹⁶. Alors que certains pays imposent

¹⁴ À ce sujet, voir notamment : M.K. Pelias, « Genetic Testing of Children for Adult-Onset Diseases : Is Testing in the Child's Best Interest » (2006) 73 :3 *The Mount Sinai Journal of Medicine* 605; B. Almond, « Genetic profiling of newborns : ethical and social issues » (2005) 7 :1 *Nature Reviews* 67; B.M. Knoppers, éd., *Genomics and Public Health: Legal and Socio-Ethical Perspectives*, Leiden/Boston, Martinus Nijhoff Publishers, 2006; B.M. Knoppers, S. Bordet et R.M. Isasi, « Preimplantation Genetic Diagnosis : An Overview of Socio-Ethical and Legal Considerations » (2006) 7 *Annual Review of Genomics and Human Genetics* 201.

¹⁵ À ce sujet, voir notamment : P. Borry, J.P. Fryns, P. Schotmans et al., « Carrier Testing in Minors : a Systematic Review of Guidelines and Position Papers » (2006) 14 *European Journal of Human Genetics* 133; É. Lévesque, B.M. Knoppers et D. Avard, « La protection de l'information génétique dans le domaine médical au Québec : Principe général de confidentialité et questions soulevées par les dispositions d'exception » (2005-2006) *Revue de droit de l'Université de Sherbrooke* 101.

¹⁶ Suzanne M. Cox, W. Andrew Faucett, Bin Chen et al., *supra* note 10, à la p.179 et s.

des exigences réglementaires exhaustives, d'autres favorisent le recours aux recommandations de bonnes pratiques professionnelles¹⁷. De plus, le contrôle externe de la qualité, la validité clinique, la conservation des dossiers et les rapports de tests ne sont pas traités de manière uniforme¹⁸.

L'OCDE¹⁹ fait également état de cet internationalisation des services génétiques. Un sondage effectué auprès de 18 pays membres de l'OCDE, révèle que l'utilisation de tests génétiques ne cesse de croître, passant de 874 608 en 2000, à 1 401 536 en 2002²⁰. De plus, 64 % des 529 laboratoires répondants affirment recevoir des échantillons d'autres pays, alors de 60 % d'entre eux réfèrent des échantillons à des laboratoires situés à l'extérieur du pays. Ainsi, en 2001, il est estimé que 18 000 échantillons ont franchit les frontières des pays membres de l'OCDE²¹, dont l'Australie, le Canada, le Royaume-Uni et les États-Unis :

«

<i>Table 5. Countries from which samples are received</i>		
Country	Laboratories receiving specimens from other countries	Countries receiving specimens
<i>Australia</i>	<i>18/89</i>	<i>Canada, Finland, France, Germany, Ireland, Italy, Switzerland, United Kingdom, United States, Sweden</i>
<i>(...)</i>		
<i>Canada</i>	<i>17/84</i>	<i>Austria, Finland, France, Germany, Italy, Switzerland, United Kingdom, United States</i>
<i>(...)</i>		
<i>United Kingdom</i>	<i>31/153</i>	<i>Austria, Belgium, Canada, Finland, France, Germany, Ireland, Italy, Portugal, Spain, Switzerland, United States, Sweden</i>
<i>United States</i>	<i>34/168</i>	<i>Austria, Belgium, Canada, Finland, France, Germany, Ireland, Italy, Portugal, Spain, Switzerland, United Kingdom, Norway, Sweden</i>

»²²

¹⁷ *Ibid.*, à la p.180.

¹⁸ *Ibid.*

¹⁹ OECD Biotechnology Division, *supra* note 3.

²⁰ *Ibid.*, à la p. 5.

²¹ *Ibid.*, à la p. 13.

²² *Ibid.*, aux pp. 13 et 14.

Outre ces données, le sondage de l'OCDE démontre qu'aucun état ne semble réglementer la référence de tests génétiques outre frontières, bien que dans certains cas, un contrôle est effectué par les réseaux formels ou informels des professionnels de la santé²³.

À titre d'exemple, bien que tous les pays sondés par l'OCDE²⁴ ont des directives ou des procédures en matière de consentement, seulement 50% d'entre eux ont des guides spécifiques au consentement aux tests génétiques²⁵. De plus, 72% de ces états conservent les données génétiques de manière indéfinie²⁶ et seulement 63% des laboratoires interrogés ont des politiques écrites en matière de confidentialité²⁷. Finalement, ce sondage ne révèle aucune différence significative entre les laboratoires qui reçoivent ou non des spécimens d'outre frontières²⁸.

À cet effet, l'OCDE conclut que les échanges d'échantillons entre les pays, liés au nombre restreint de laboratoires offrant des services spécialisés, mène inévitablement à l'internationalisation des examens génétiques²⁹ :

« However, the capacity to access genetic testing on an international scale both increases the availability of testing and raises significant policy issues. The issues of greatest concern is the lack of internationally agreed good practices for quality assurance in MGT, including protection of the privacy of individuals' genetic information and specimen handling and processing... »³⁰

L'internationalisation des services génétiques constitue une réalité indéniable comportant des enjeux importants pour les professionnels de la santé appelés à référer des échantillons à l'extérieur de leurs frontières. La multiplication des tests

²³ *Ibid.*, à la p. 15.

²⁴ Sauf l'Irlande.

²⁵ OECD Biotechnology Division, *supra* note 3, à la p. 16.

²⁶ *Ibid.*

²⁷ *Ibid.*

²⁸ *Ibid.*, à la p. 17.

²⁹ *Ibid.*, à la p. 15.

³⁰ *Ibid.*

génétiqes contribue à accroître la demande en faveur de mécanismes de réglementation et de contrôle de la qualité³¹. Cependant, aucune littérature ne traite des aspects éthiques de tels échanges internationaux.

1.2 La problématique, la question et les objectifs de recherche

L'intérêt de l'étude des aspects éthiques de la coexistence de différentes normes d'encadrement des laboratoires génétiques se manifeste dans le constat même de l'internationalisation des services génétiques :

« Testing is offered internationally, through both public and private sector genetic testing services, and there is evidence that human samples and related data are being exchanged across borders. This expanded use and « internationalisation » of genetic testing raises novel issues and is challenging current regulatory frameworks governing genetic services. »³²

Les pays réglementent de manière parfois très différente la mise en œuvre des tests génétiques à l'intérieur de leurs frontières. Cette hétérogénéité ne comporte aucune conséquence négative pour le patient ayant recours à des services génétiques dans son propre pays. Cependant, dans le contexte actuel d'internationalisation des services génétiques, il importe de questionner le caractère éthique de tels échanges. En effet, la prestation de tests génétiques soulève plusieurs questions, notamment sur³³ :

- La protection des renseignements génétiques ;
- La confidentialité des informations à caractère familial ;
- La discrimination génétique ;

³¹ Santé Canada, *supra* note 1, à la p. 1.

³² OECD Biotechnology Division, *supra* note 3, à la p. 4.

³³ Gouvernement du Canada, *Les biofondations : La science et les enjeux : Les tests génétiques*, disponible à l'adresse suivante <http://www.biofondations.gc.ca/francais/view.asp?x=780>.

- Le rôle des tests génétiques dans le domaine de l'emploi ou de l'assurance;
- Le consentement libre et éclairé ;
- Les services de conseil génétique ;
- Le contrôle de la qualité ;
- La certification des laboratoires ;
- Le dépistage anténatal et l'eugénisme.

Ces questions ont une influence directe sur la pratique actuelle des laboratoires génétiques et un traitement différent de ces questions, selon le pays, est susceptible de préjudicier le patient dont les échantillons biologiques sont exportés à des fins d'analyse génétique. En 2000, les états participant à un colloque de l'OCDE ont conclu :

« that international frameworks needed to be established to apply genetic testing meaningfully, to assure its analytical and clinical validity, to protect the security, privacy and confidentiality of stored genetic information and to develop a level playing field in international trade of genetic services and products »³⁴

Parmi les recommandations issues de ce colloque, notons que les participants ont proposé de développer des politiques reconnues internationalement en matière de validation analytique et clinique des tests génétiques, incluant notamment l'agrément des services génétiques³⁵. Mais dans l'intervalle, les échanges internationaux d'échantillons génétiques à des fins d'analyses cliniques peuvent-ils être considérés éthiques ?

Afin de répondre à cette question, il est avant tout nécessaire de déterminer si la coexistence de normes différentes en matière d'encadrement des laboratoires génétiques et des droits des patients est susceptible de préjudicier les patients. Le cas échéant, de tels échanges internationaux peuvent-ils être considérés éthiques ?

³⁴ OECD Biotechnology Division, *supra* note 3, à la p.4.

³⁵ OECD, *Genetic Testing – Policy Issues for the New Millenium*, Paris, OECD, 2000.

La présente recherche comporte donc deux objectifs :

- 1) Déterminer si la coexistence de normes différentes en matière d'encadrement des laboratoires génétiques et des droits des patients est susceptible de préjudicier le patient;
- 2) Évaluer le caractère éthique des échanges internationaux d'échantillons biologiques à des fins d'analyse génétique.

Cette étude est importante puisqu'il est actuellement difficile de connaître les bases juridiques ou éthiques d'acceptabilité des échantillons par les laboratoires génétiques étrangers et, par conséquent, de juger de l'encadrement éthique des services génétiques requis d'autres pays.

SECONDE PARTIE : LA MÉTHODOLOGIE DE RECHERCHE

Le choix de la méthodologie de recherche varie selon l'objectif poursuivi. Ainsi, deux méthodologies distinctes ont été utilisées. Il importe également de souligner que la méthodologie générale présentée ici est précisée dans les quatre articles présentés dans la troisième et la quatrième partie de ce mémoire.

2.1 La méthodologie de recherche juridique

L'analyse comparative des normes d'encadrement des laboratoires génétiques et des droits des patients exige une analyse documentaire de nature qualitative.

À cette fin, nous avons effectué une analyse structurée de la législation et de la réglementation canadienne, britannique, américaine, australienne et française disponible sur les sites Internet suivants : Site Web des Lois du Canada³⁶ (Canada), OPSI³⁷ (Royaume-Uni), FirstGov³⁸ (États-Unis), ComLaw³⁹ (Australie), LegiFrance⁴⁰ (France). Nous avons également recherché les normes et directives émises par des associations professionnelles et des organismes d'agrément reconnus. Les articles comparant les normes nationales de contrôle des laboratoires génétiques ont également été recherchés dans les moteurs de recherche PUBMED, MEDLINK et GOOGLE Scholar.

³⁶ Ministère de la justice-Canada, *Lois du Canada*, disponible à l'adresse suivante www.lois.justice.gc.ca.

³⁷ National Archives: Office of Public Sector Information (OPSI), disponible à l'adresse suivante <http://www.opsi.gov.uk>.

³⁸ U.S. Government: USA.Gov - Government Made Easy, disponible à l'adresse suivante http://www.usa.gov/Topics/Reference_Shelf/Laws.shtml.

³⁹ Australian Government – Attorney-General's Department: *COMLAW Commonwealth of Australia Law*, disponible à l'adresse suivante <http://www.comlaw.gov.au>.

⁴⁰ République Française : Le service public de la diffusion du droit, disponible à l'adresse suivante <http://www.legifrance.gouv.fr>.

L'analyse comparative de ces documents a été effectuée conformément à la méthode développée par Constantinesco⁴¹. Selon cette méthode, l'analyse de droit comparé doit être effectuée de manière rationnelle et détaillée, selon un processus en trois étapes, nommée “règle des trois C” : connaître, comprendre et comparer⁴².

2.2 La méthodologie de recherche éthique

L'analyse des aspects éthiques de l'internationalisation des services génétiques a été effectuée grâce aux données obtenues suite à l'étude de l'hétérogénéité des normes d'encadrement des laboratoires et des droits des patients. Trois perspectives éthiques reconnues ont été utilisées : le principisme, l'utilitarisme et le déontologisme.

L'école du principisme domine l'éthique de la recherche depuis son articulation par le rapport Belmont⁴³ et sa spécification par Beauchamp et Childress⁴⁴. Cette perspective analytique détermine le caractère éthique d'un acte en fonction de différents principes fondamentaux, entre autres l'autonomie, la bienfaisance, la non-malfaisance et la justice, pour ne citer que les plus utilisés⁴⁵. Bien que développés dans le contexte de l'éthique de la recherche, les principes énoncés dans le rapport Belmont ont rapidement été utilisés en éthique clinique⁴⁶. La mise en œuvre de ces principes dans le domaine de la génétique constitue une extension

⁴¹ L.-J. Constantinesco, *Traité de droit comparé*, Paris, Economica, 1974.

⁴² *Ibid.*

⁴³ The National Commission for the Protection of Human Subjects of Biomedical and Behavioral Research, *Belmont Report*, April 18, 1979, disponible à l'adresse suivante <http://www.hhs.gov/ohrp/humansubjects/guidance/belmont.htm>.

⁴⁴ T.L. Beauchamp, J.F. Childress, *Principles of Biomedical Ethics*, 6^e éd., Oxford, Oxford University Press, 2008.

⁴⁵ G. Durand, *Introduction générale à la bioéthique : Histoire, concepts et outils*, Montréal, Édition Fides, 1999, à la p. 187; Australian Law Reform Commission, *ALRC Report 96 : Essentially Yours : The Protection of Human Genetic Information in Australia Part B. Regulatory Framework 6. Ethical Considerations*, Canberra, Commonwealth of Australia, 2003 à la p. 7.

⁴⁶ G. Durand, *supra* note 45, aux pp. 187 et s.

de leur application dans le domaine de la recherche et de la pratique médicale. Cependant, le principisme est souvent associé aux décisions individuelles, notamment en matière professionnelle, ce qui en limite grandement la portée lors d'analyses à caractère sociétal⁴⁷. Dans le cadre d'une approche comparative, il importe de souligner que les principes développés aux États-Unis ont trouvé peu d'échos dans plusieurs états d'Europe. Les principes proposés sont considérés peu représentatifs des valeurs européennes, donc peu pertinents dans le cadre d'une analyse comparative. Certains auteurs ont cependant proposé des principes alternatifs davantage représentatifs des valeurs européennes : la dignité, le principe de précaution, la solidarité et la subsidiarité⁴⁸, constituant une adaptation locale des principes énoncés aux États-Unis⁴⁹.

Alors que le principisme évalue la valeur d'un acte en fonction, entre autres, du respect d'un certain nombre de principes éthiques, l'éthique utilitariste évalue plutôt cette valeur en fonction des conséquences de cet acte⁵⁰. Cette perspective est fréquemment utilisée afin de justifier des choix de santé publique, puisqu'elle permet d'évaluer l'impact de ces choix sur la communauté⁵¹. L'utilitarisme énonce la manière d'agir afin de maximiser le bien du plus grand nombre de personnes. Cette manière d'agir est déterminée par l'évaluation des conséquences de l'acte sur le bien-être des individus. Elle dissocie complètement la cause ou la raison morale de l'action, afin de n'en évaluer que les conséquences.

L'éthique déontologique se distingue de l'utilitarisme en ce qu'elle évalue la pertinence d'un acte en fonction de sa valeur intrinsèque et non en fonction de ses conséquences. Pour le déontologisme, chaque action doit être évaluée selon sa conformité, ou non-conformité, à certains devoirs inhérents à tout être humain.

⁴⁷ Australian Law Reform Commission, *supra* note 45, à la p. 8.

⁴⁸ M. Häyry, R. Chadwick, V. Árnason et al., *The Ethics and Governance of Human Genetic Databases : European Perspectives*, Cambridge, Cambridge University Press, 2007 aux p. 28 et s.

⁴⁹ *Ibid.*

⁵⁰ Australian Law Reform Commission, *supra* note 45, à la p. 8.

⁵¹ *Ibid.*, à la p. 8 et G. Durand, *supra* note 45, à la p. 299.

L'éthique déontologique professionnelle est particulière en ce qu'elle se concentre sur la relation entre le professionnel et son patient⁵². Le pouvoir attribué aux professionnels de la santé, appelés à soigner les individus, est lié de manière inhérente à l'acceptation de leurs devoirs professionnels.

⁵² Australian Law Reform Commission, *supra* note 45, à la p. 8.

TROISIÈME PARTIE : L'ANALYSE DOCUMENTAIRE

Afin de déterminer les implications éthiques de la coexistence de différentes normes d'encadrement des laboratoires génétiques, il s'avère essentiel, dans un premier temps, d'évaluer la nature de ces différences. À cette fin, trois articles de périodiques ont été rédigés et soumis à différentes revues.

Ces articles proposent une analyse structurée de la législation et de la réglementation canadienne, britannique, américaine, australienne et française en matière d'encadrement des laboratoires et de droits des patients de services génétiques.

3.1 L'encadrement normatif des laboratoires génétiques au Canada

L'étude comparative des normes d'encadrement des laboratoires génétiques dans différents pays constitue une étape préalable essentielle à l'analyse du caractère éthique de l'internationalisation des services génétiques.

Dans un premier temps, nous avons effectué une analyse exhaustive des normes d'encadrement des laboratoires génétiques dans chacune des provinces canadiennes.

Bien que Anne Marie Tassé ne soit pas l'auteure principale de cet article, l'inclusion de cet article au présent mémoire est nécessaire afin d'assurer la cohérence de l'ensemble du document. Madame Élodie Petit est l'auteure principale de cet article. Madame Anne Marie Tassé a assisté madame Petit lors de la recherche et de la rédaction. De son côté, madame Béatrice Godard a

contribué à la supervision et la vérification de l'article. Les coauteurs ont apporté une contribution importante ayant eu un impact sur le contenu du texte. Cet article a été publié dans le *Health Law Review*. Les autorisations des coauteurs et de l'éditeur ont été obtenues conformément aux exigences de la Faculté des études supérieures et post-doctorales de l'Université de Montréal.

An Empirical Analysis of the Legal Frameworks Governing Genetic Services Labs in Canadian Provinces

Élodie Petit, Anne Marie Tassé, Béatrice Godard

Introduction

In Canada, the regulatory framework governing genetic tests is complex and is not systematically harmonized across the Canadian provinces or between different legal jurisdictions. For example, when genetic tests are sold as diagnostic *in vitro* kits, they primarily fall under the purview of the Health Canada pre-market launch requirements regarding their safety and effectiveness. By contrast, when such tests are offered as a service in a laboratory setting they do not fall under federal jurisdiction, but rather provincial jurisdiction. The proliferation of genetic tests available to the public as well as the importance of the information they contain about the life and health of patients, especially when they are of the presymptomatic or predictive kind, warrant a systematic enquiry into similarities and differences in the regulatory environment surrounding lab-based genetic test services in Canadian provinces. Is a governmental operating license always necessary? Is the peer-delivered accreditation process similar? An empirical study of the regulatory themes put forward by the provinces would allow for a greater understanding of the legal frameworks governing genetic test services offered in Canadian labs. This information is also essential to lay the groundwork for future regulatory harmonization of genetic tests across the Canadian provinces as well as internationally between Canada and other countries. Using qualitative research and document analysis methods, we herein present the results of an empirical thematic study of the regulatory measures over genetic test services in Canadian provinces.

Materials and Methods

In order to identify and compare the legal frameworks governing genetic services labs across Canadian provinces, we undertook a systematic empirical study for each province of the legal documents, both statutes and regulations, retrieved from the Canadian legal electronic database Canadian Legal Information Institute (CanLII) and the published literature obtained from a search of the Pubmed and Index to Canadian Legal Literature (LawSource) databases. The Canadian territories were not included in the present analysis. Selective keywords were used for the literature searches: ‘laboratory’, ‘genetics’, ‘diagnostic facility’, ‘accreditation’, ‘quality’, ‘hospital’, ‘health’ and ‘license’. Only provisions at the provincial level and not lower jurisdictions, such as regional health authorities, were searched. The documents were then organized by jurisdiction and themes. For completeness, we consulted numerous websites including the College of Physicians and Surgeons website for each province and the Canadian Council on Health Services Accreditation (CCHSA) website. When necessary, some of these institutions were contacted by e-mail to obtain further detailed information. All documents were analyzed for their contents independently by each investigator and coded for accuracy. After independent content analysis, investigators conferred to reach a consensus on identified themes and regulatory frameworks.

Results

We identified six emergent themes pertinent to regulation of genetic tests in Canada.

1. A Fragmented Legal Framework Between the Federal and Provincial Jurisdictions

The Canadian regulatory framework governing genetic tests is fragmented as a result of the constitutional division of powers between the federal and provincial levels of government. This institutional arrangement gives rise to two categories of genetic tests control, depending upon the jurisdiction.

First, genetic tests marketed as *in vitro* diagnostic devices are mostly subject to federal control by virtue of its authority in criminal matters. The *Medical Devices Regulations*¹, under the *Food and Drugs Act*², covers genetic tests and provides a series of measures meant to assess their safety, as well as their effectiveness, prior to their commercialization. Aside from the basic requirements that medical device manufacturers must meet (e.g. obligation of identifying the inherent risks associated with a device and either eliminating these or reducing them, the requirement that the product performs as intended, etc.)³, categorizing genetic tests as Class III devices (corresponding to a high individual health risk or a moderate collective health risk) requires that a license be issued by the Medical Devices Bureau of Health Canada's Therapeutic Products Directorate.⁴ To obtain this license, the genetic test manufacturer must provide a summary of all studies relied upon to ensure that the device meets safety and effectiveness requirements. In addition, a summary of investigational testing conducted on the device using human subjects representative of the intended users (and under conditions similar to the conditions of use), as well as a copy of the certificate on quality management system certifying that the system under which the device is designed and manufactured satisfies the National Standard of Canada *CAN/CSA-ISO 13485:03*, entitled *Medical devices – Quality management systems – Requirements for regulatory purposes* must be provided.⁵ All Class III and IV medical devices

must undergo a scientific and medical review of submitted evidence of safety and effectiveness before their licence applications can be finalized.⁶

Second, when the tests are offered as a *service* by a laboratory they are outside the scope of the *Medical Devices Regulations* and fall under the provincial jurisdiction.⁷ The *Constitution Act of 1867* accords legislative powers relating to property and civil rights to the provinces, including services offered within a province.⁸ Echoing the framework existing in countries such as Australia, France and the US⁹, three main elements are recurrent, but are not always combined when it comes to regulating genetic services labs in Canadian provinces. As we shall present in more detail below, they include the requirement: (1) to hold a government-issued license, (2) to obtain a peer-delivered accreditation, and (3) the presence of established internal and external quality controls.¹⁰

2. What Role Does the Law Play in the Regulation of Genetic Services Labs?

It is interesting to note that there is no *specific* law regulating labs offering genetic test services in any of the ten Canadian provinces. It seems as if provinces have avoided drawing a clear distinction between genetic tests and other medical tests. Thus, genetic tests fall under the general provisions that regulate medical labs in each province.

Opting for the law as an instrument with which to regulate medical labs is not the rule. Only six provinces have preferred this normative strategy, with varying degrees of interventionism. While Quebec, Ontario and Saskatchewan each have enacted a specific law to regulate medical labs¹¹, Newfoundland has integrated a provision including labs into its regulations made under its *Public Health Act*.¹² British Columbia and Manitoba have preferred to regulate labs through the coverage of diagnostic tests provided by their provincial health insurance plan.¹³ This distinction is important: while the standards in the first two categories apply

to all labs covered by the law or regulations, in the third only those labs wanting publicly funded coverage for the diagnostic tests they offer are submitted to the provincial legal requirements. It would be erroneous to conclude, however, that there exists a regulatory vacuum in the provinces having eschewed the legislative model. We shall see below that the self-regulation strategy is very widely accepted.

3. The Obligation for Labs to Obtain a Government-issued License

In provinces where legislative strategies are preferred, labs must obtain an operating license from the provincial Minister of Health. The issuance of such a permit is thus a necessary first step. However, this obligation is not uniformly applied to all laboratories in a province. In fact, Quebec and Newfoundland only impose this prerequisite on private labs.¹⁴ Ontario, British Columbia, Manitoba, and Saskatchewan do not draw such a private/public distinction. While no relevant statutory obligation exists in New-Brunswick, the Hospital Services Branch of the Department of Health and Wellness is responsible for approving new hospital services. Thus, one could understand that departmental approval would need to be obtained for a new hospital lab service.¹⁵ Among the categories of licenses issued, only two provinces have specifically considered genetic tests. Indeed, Ontario has created a “cytogenetic” category¹⁶, while Saskatchewan limits the provision of cytogenetic test to labs holding a category 6 license (the one allowing the widest variety of medical tests).¹⁷ Although, it is noteworthy that most provinces issue an operating license with a list of tests each lab is authorized to run.

Few laws mention the duration of the licenses. In Quebec and Ontario, an annual renewal of the license is necessary¹⁸, implying the recurrent fulfillment of administrative formalities. Alternatively, Saskatchewan issues a license for a maximum duration of three years.¹⁹ The motivation behind requiring labs to obtain a license lies in the government’s ability to exercise control over the dispensing of

medical services in the province. Aside from safety and professional qualification requirements, that will be elaborated further in the paper, the issuance of a license is linked to the needs of a given population, the geographic distribution of labs and the capacity of existing ones to actually dispense the proposed tests. The proper management of provincial resources thus represents a key component of processing licensing requests.

4. The Accreditation Requirement

Unlike the license issued by public authorities, an accreditation is the official recognition, by a governing body, of a competent laboratory. An external assessment procedure is carried out by independent professionals who examine every aspect of a lab's operations and practices. Accreditation is meant to ensure the safety and the quality of tests while promoting a culture of continuous quality improvement within labs. This self-regulation mechanism is the most widely used for labs in Canada. It can either be established as a condition to the issuance of a government-operating license²⁰, or more generally, as a requirement by provincial medical laws.²¹ All provinces require this specific lab accreditation mechanism except for the four Atlantic provinces. The latter have a joint accreditation program, the *Atlantic Provinces Medical Peer Review Program* that assesses the practices of physicians but not those of laboratories.²² Beyond these provincial mandatory accreditation requirements for laboratories, labs can participate in other accreditation programs or be assessed as a component of the entire health care organization accreditation program (e.g. the one offered by CCHSA).

The strength of this mechanism lies mostly in that it is applied, in almost all provinces, by self-regulated local bodies representing the medical profession. In Alberta, British Columbia, Manitoba, and Saskatchewan it is the College of Physicians and Surgeons within each province that is responsible for accrediting labs. However in Ontario, it is the Ontario Medical Association that is

responsible.²³ The accreditation process generally falls under a specific program within relevant bodies.²⁴ Ontario²⁵ and British Columbia²⁶ have, in addition, established a specific division regarding genetics in theirs.

Accreditation is generally mandatory for all labs, regardless of their private or public status, the same governing body being responsible for both. However, Quebec makes such a distinction. Section 107.1 of the *Act Respecting Health Services and Social Services*²⁷ stipulates that every three years public laboratories must have the health services and social services they provide accredited by a recognized accreditation body. However, the section does not refer to a specific accreditation body. The assessment of public labs is integrated into the general accreditation process for health care institutions.²⁸ The Circular 2005-007 released by the Minister of Health defines a recognized accreditation body as an independent, not-for-profit organization, that has obtained national and international recognition in the health care field.²⁹ Two accreditation bodies share this task, the CCHSA and the *Conseil québécois d'agrément* (CQA). The choice of which to use is left to the discretion of each institution.³⁰ Notably, the private sector has no mention of such an accreditation requirement within the *Act Respecting Medical Laboratories*. Thus, for the moment, Quebec's private labs are not required to obtain any accreditation. An upcoming revision of this act should correct this loophole.³¹

The duration of the accreditation is usually longer than that of a license. In Ontario, British Columbia, Manitoba and Saskatchewan, an accreditation lasts for a maximum of five years³², four in Alberta.³³

Certain accreditation bodies have elaborated specific categories for labs offering genetic tests. In British Columbia, an "Anatomic Pathology and Cytogenetic Facility" category was created.³⁴ In Alberta, labs willing to perform genetic tests, whether they be biochemical, cytogenetic or molecular, must obtain one of two

following classifications: Major Laboratory (labs allowed to perform all laboratory pathology tests) or Specialized Laboratory (in case of labs specialized exclusively in genetic testing).³⁵ Likewise in Manitoba, only a Major Laboratory can offer genetic tests.³⁶

In general, while the lab accreditation process differs between provinces, they take similar elements into consideration. Overall, they aim to exercise quality control over a lab's equipment, technical operating conditions and safety, as well as the proficiency of its personnel. The process is closely linked to the internal and external quality control procedures to which a lab is submitted. Different assessment techniques that typically consist of a self-assessment and an on-site inspection are usually combined. While procedures and aims are shared, reference standards for lab accreditation are specific to each province even if they are all inspired by the ISO 15189 standard and its Canadian version CAN/CSA Z15189-03.³⁷ Unfortunately, there is no harmonization of the applicable reference standards.

5. Personnel Qualification

The legal provisions concerning personnel qualification are more varied. There is, however, a noticeable trend favouring physicians as lab directors and, more specifically, the ones who are specialists in a branch of laboratory medicine. Some provinces explicitly mention the opportunity of a specialization in genetics (Manitoba, Saskatchewan and Alberta).³⁸ Quebec (private sector), Ontario and Manitoba are open to directors that are experienced clinical scientists.³⁹ The director is responsible for the supervision of routine laboratory procedures, as well as the establishment and compliance with standards and quality control procedures. Quebec has adopted a rather surprising position in that the statutory qualification requirements for the public sector are, at least on paper, less stringent than those for the private sector. The only relevant passage stipulates that any

clinical department formed in a hospital centre must be directed by a physician, a dentist or a pharmacist.⁴⁰ However, in a short-term care hospital centre, a clinical department of medical biological laboratories has to be set up and headed by a medical specialist.⁴¹

Moreover, most provinces require the presence of medical laboratory technologists among the laboratory staff.⁴² For these technologists, clinical genetics training programs accredited by the Conjoint Committee for Accreditation of Educational Programs in Medical Laboratory Technology are available in Ontario and British Columbia.⁴³ Quebec requires that at least one out of three technical staff members working in a private lab is a medical laboratory technologist.⁴⁴

6. Quality Control in Labs

The establishment of a quality assurance program aims to guarantee the best possible quality of the data produced by a lab. This means the data are entirely reliable and suitable for the purpose for which they are destined. Internal and external quality controls are the cornerstone of the licensing and accreditation processes in Canadian provinces. They are legally mandatory in all provinces.⁴⁵

Internal quality control must generally be established by laboratory directors. Labs offering genetic tests cannot avoid this and are required to establish procedures in order to control the quality of the tests rendered. These procedures have to be clearly defined and directors have the responsibility to assess all quality control data and evaluate their lab's performance. Tolerance limits must be defined, and corrective actions must be taken when necessary. These are some of the measures that constitute good laboratory practices and maintain an ongoing quality control within laboratories.

External quality control is an independent and external assessment of the accuracy of regular results that allows for an impartial review of the quality of a lab's analyses. These performance evaluations are designed to assess the precision of the results produced by the lab when performing different tests, and not only to ensure that any inaccurate result be flagged. It also promotes the standardization of lab practices. In the Canadian provinces, external quality controls programs are usually managed by the same body responsible for lab accreditation.⁴⁶ To our knowledge, only Ontario has an external quality control program specific to cytogenetics and molecular diagnostics of inherited diseases.⁴⁷ Other provinces generally require laboratories performing genetic tests to turn to specialized external quality control programs of their choice⁴⁸, such as the one offered by the College of American Pathologists or the program set up in Ontario.

Discussion

The legal frameworks surrounding genetic services labs differ between provinces. On one hand, there is a lack of binding rules in the three Maritime provinces (Prince Edward Island, Nova Scotia and New Brunswick), while on the other hand, Ontario, Manitoba, Saskatchewan, Alberta and British Columbia have very elaborated ones. Importantly, no province has wanted to separate the legal framework surrounding the offer of genetic tests from other biological tests. A functional approach as opposed to one based on “genetic specificity” was ultimately adopted. Genetic tests thus fall under the purview of the general provisions that deal with medical lab practices in each province, with the occasional minor specific adaptations made for genetics.

Provinces have based their normative strategy on genetic test services largely on self-regulation by means of lab accreditation programs, most of which are managed by the College of Physicians and Surgeons in each province. Whether accompanied by a governmental operating license or not, many procedures and

aims are shared among the provinces regarding the use of standard operating procedures, external performance evaluations and staff qualifications which collectively allow an assessment of the quality of the work performed by the labs, as well as the reliability of the scientific tests they offer. However, the *thresholds* for reference standards in these aims and procedures across the Canadian provinces differ from each other without harmonization. Moreover, this functional strategy adopted by each province is not the equivalent to the kind of control exercised by the federal government of Canada. While genetic tests are directly targeted by federal regulations, provincial mechanisms aim to ensure the reliability and proper functioning of the labs, rather than the tests *per se*. The importance of the information that genetic tests can reveal would certainly justify setting up, at the interprovincial level, a formal assessment mechanism of genetic tests prior to their first clinical use in provincial labs.⁴⁹ Insofar as the governance of laboratories offering genetic test services is concerned, it would be advisable to appoint directors familiar with the interdisciplinary scope of information provided by genetic tests. As the emphasis in medicine and biosciences increasingly shifts towards treatment of future disease liabilities instead of existing disease symptoms, genetic tests impact not only patients but also presently healthy populations with marked socio-ethical implications. This may require amendments to the organizational structure of labs offering genetic test services by appointing staff who are cognizant of both social and biomedical dimensions of genetic testing services.

References

1. *Medical Devices Regulations*, S.O.R./98-282.
2. *Food and Drugs Act*, R.S.C. 1985, c. F-27.
3. *Medical Devices Regulations*, *supra* note 1 at ss. 10-20.

4. *Ibid.* s. 26

5. *Ibid.* s. 32(3). Quoted in M. Deschênes, *Réflexion sur L'encadrement Normatif de la Mise en Marché des Tests Génétiques* (Montreal: Thémis, 2005) at 65.

6. Health Canada, *Preparation of a Premarket Review Document for Class III and Class IV Device Licence Applications (Guidance document)* (Ottawa: Health Canada, 1998), online: Health Canada <http://www.hc-sc.gc.ca/dhp-mpfs/alt_formats/hpfb-dgpsa/pdf/md-im/prmkt2_precomm2_e.pdf> at 4. Deschênes, *ibid.*

7. Deschênes, *ibid.* at 75.

8. *Constitution Act, 1867* (U.K.), 30 & 31 Vict., c. 3, reprinted in R.S.C. 1985, App. II, No. 5 at ss. 92 (7), 92 (13) and 92 (16). Deschênes, *ibid.* at 52.

9. This is the case for instance in the United States, Australia and France. For more details, see A.M. Tassé, E.P. Petit, B. Godard, “Comparative analysis of control structures for genetic laboratories in the United Kingdom, the United States, Australia and France” (2007) *European Journal of Human Genetics* 2007 (Submitted)

10. *Ibid.*

11. *An Act respecting medical laboratories, organ, tissue, gamete and embryo conservation, and the disposal of human bodies*, R.S.Q. c. L-0.2 [*An Act respecting medical laboratories*]; *Laboratory and Specimen Collection Centre Licensing Act*, R.S.O. 1990, c. L.1; *Medical Laboratory Licensing Act*, 1994, S.S. 1994, c. M-9.2.

12. *Diagnostic and Public Health Laboratories Regulations*, C.N.L.R. 789/96.
13. *Medicare Protection Act* R.S.B.C. 1996, c. 286 at s. 33(1); *Health Services Insurance Act*, C.C.S.M. c. H35 at s. 121(1).
14. *An Act respecting medical laboratories*, *supra* note 11 at s. 1(b); *Diagnostic and Public Health Laboratories Regulations*, *supra* note 12 at s. 3.
15. New-Brunswick, Hospital Services Branch of the Department of Health and Wellness, online: <<http://www.gnb.ca/0051/0217/index-e.asp>>.
16. *Laboratories*, R.R.O. 1990, Reg. 682 at s. 2.
17. *Medical Laboratory Licensing Regulations*, R.R.S. 1995, c. M-9.2 Reg. 1 at s. 5(f).
18. *An Act respecting medical laboratories*, *supra* note 11 at s. 37; *Laboratory and Specimen Collection Centre Licensing Act*, *supra* note 11 at s. 9(11).
19. *Medical Laboratory Licensing Act*, *supra* note 11 at s. 9(2).
20. It is the case in Manitoba's Diagnostic Laboratories Regulation, Man. Reg. 16/95 at s. 5, Saskatchewan's Medical Laboratory Licensing Act, *supra* note 11 at s. 8(b), and Ontario's Laboratory and Specimen Collection Centre Licensing Act, *supra* note 11 at s. 9 (14), as a component of the mandatory quality management program for labs.
21. *Medical Profession Act*, R.S.A. 2000, c. M-11 at s. 103, for private labs. The accreditation of public labs is covered by a contract concluded with Alberta Health

& Wellness; *Rules Made Under the Medical Practitioners Act*, R.S.B.C. 1996, c. 285 at 121; *The Medical Act*, C.C.S.M. c. M90 at s. 40(2) and College of Physicians and Surgeons of Manitoba, *By-Law 3a – Laboratory Facilities* (Winnipeg: CPSM, 2002), online: CPSM <http://www.cpsm.mb.ca/1_3_1_bylaw_3a.php>.

22. See the Atlantic Provinces Medical Peer Review website at: <<http://www.apmpr.ca/>>.

23. Ontario Medical Association, *Ontario Laboratory Accreditation (OLA) Program Information* (Toronto: Ontario Laboratory Accreditation Division, 2006), online: OMA <<http://www.qmpls.org/ola/Master%20-%20OLA%20Program%20Information%20Ontario.pdf>> at 4.

24. Ontario Medical Association, Quality Management Program - Laboratory Services, Ontario Laboratory Accreditation; College of Physicians and Surgeons of Alberta, Medical Facility Assessment Committee and particularly, Advisory Committee on Laboratory Medicine; College of Physicians and Surgeons of British-Columbia, diagnostic accreditation program; College of Physicians and Surgeons of Manitoba, The Manitoba Quality Assurance Program; College of Physicians and Surgeons of Saskatchewan, Laboratory Quality Assurance Program.

25. Ontario Laboratory Accreditation, Scientific Committee: Genetics (Cytogenetics and Molecular Diagnostics of Inherited Diseases).

26. College of Physicians and Surgeons of BC, Diagnostic Accreditation Program, Anatomic Pathology and Cytogenetics Division.

27. *An Act respecting Health services and social services*, R.S.Q. c. S-4.2.

28. Ministère de la Santé et des Services Sociaux, *Conformité des laboratoires de biologie médicale à la norme CAN/CSA-15189 “Laboratoire d’analyses de biologie médicale – Exigences particulières concernant la qualité et la compétence”*, Circulaire numéro 2005007 (Quebec: Ministère de la Santé et des Services Sociaux, 2005).

29. *Ibid.*

30. Information confirmed by the Quebec Ministry of Health and Social Services.

31. *Ibid.*

32. Ontario Medical Association, *supra* note 23 at 13; *Rules Made Under the Medical Practitioners Act*, *supra* note 21 at s. 125(f); *By-Law 3a - Laboratory Facilities*, *supra* note 21 at s. 2.8(b); College of Physicians and Surgeons of Saskatchewan, *Laboratory Quality Assurance Program*, online: CPSS <<http://www.quadrant.net/cpss/guide/lqapc.html>>.

33. See College of Physicians and Surgeons of Alberta, *Major Laboratory - Standards and Guidelines* (Edmonton: CPSA, 2005), online: CPSA <http://www.cpsa.ab.ca/facilitiesaccreditation/attachments/Standards_Major%20Laboratory.pdf> at s. 2.1.14.

34. *Rules Made Under the Medical Practitioners Act*, *supra* note 21 at s. 119(vi).

35. *Major Laboratory - Standards and Guidelines*, *supra* note 35; College of Physicians and Surgeons of Alberta, *Laboratory Classifications* (Edmonton: CPSA, 2004), online: CPSA

<<http://www.cpsa.ab.ca/facilitiesaccreditation/attachments/Laboratory%20Classifications.doc>>.

36. Information obtained from the College of Physicians and Surgeons of Manitoba.

37. For the sake of illustration, see, in Ontario, Ontario Medical Association, *Accreditation Process – Accreditation Requirements and Guidance Information*, online: OMA <http://www.qmpls.org/ola/ola_process3.html> and in Quebec, Ministère de la Santé et des Services Sociaux, *supra* note 28. For the other provinces information is confirmed by the relevant accreditation bodies.

38. *By-Law 3a - Laboratory Facilities*, *supra* note 21 at s. 4.3(a); *Medical Laboratory Licensing Regulations*, *supra* note 17 at s. 2(1)(d); *Major Laboratory – Standards and Guidelines*, *supra* note 35 at 80.

39. *Regulation respecting the application of the Public Health Protection Act*, R.Q. c. L-0.2, r.1 at s. 132; *Laboratories*, *supra* note 16 at s. 6(1); *By-Law 3a - Laboratory Facilities*, *supra* note 21 at s. 6.1.

40. *An Act respecting health services and social services*, *supra* note 27 at s. 188. With the exception of clinical biochemistry departments, which can be headed by a clinical biochemist.

41. *Organization and Management of Institutions Regulation*, R.Q. c. S-5, r.3.01 at ss. 70, 72. When a biochemistry or a microbiology department is set up, its director can be either a physician or a professional with a diploma in one of the fields of medical biology, at s. 70.

42. *Regulation respecting the application of the Public Health Protection Act*, *supra* note 39 at s. 133; *Laboratories*, *supra* note 16 at s. 6(3); College of the Physicians and Surgeons of Alberta, *Bylaws of the College of Physicians and Surgeons of Alberta – Part B* (Edmonton: CPSA, 2006) at 92(1); *Bylaw 3a – Laboratory Facilities*, *supra* note 21 at s. 5.2; *Medical Laboratory Licensing Regulations*, *supra* note 8 at s. 9.

43. Canadian Society for Medical Laboratory Science, Training Programs, online: CSMLS <<http://www.csmls.org/english/career/programs.htm>>.

44. *Regulation respecting the application of the Public Health Protection Act*, *supra* note 39 at s. 133.

45. Internal Quality Control: *Regulation respecting the application of the Public Health Protection Act*, *supra* note 39 at ss. 139, 140; *Laboratory and Specimen Collection Centre Licensing Act*, *supra* note 21 at s. 9 (14)(a); *Bylaws of the College of Physicians and Surgeons of Alberta - Part B*, *supra* note 42 at 73 (1)(d); *Rules Made Under the Medical Practitioners Act*, *supra* note 21 at ss. 126, 128; *Medical and Health Care Services Regulation*, B.C. Reg. 426/97 at s. 39(1)(i); *Bylaw 3a – Laboratory Facilities*, *supra* note 21 at s. 8.1(a); *Medical Laboratory Licensing Regulations*, *supra* note 17 at s. 3 (2)(f). External Quality Control: For private laboratories, *Regulation respecting the application of the Public Health Protection Act*, *supra* note 39 at s. 140.1; *Laboratory and Specimen Collection Centre Licensing Act*, *supra* note 11 at s. 9(14)(b); *Bylaws of the College of Physicians and Surgeons of Alberta - Part B*, *supra* note 42 at 73(1)(i); *Rules Made Under the Medical Practitioners Act*, *supra* note 21 at s. 128; *Medical and Health Care Services Regulation*, B.C. Reg. 426/97 at s. 39(1)(i); *Bylaw 3a - Laboratory Facilities*, *supra* note 21 at s. 8.1(b); *Medical Laboratory Licensing Regulations*, *supra* note 17 s. 3 (2)(g). Note: in the four Atlantic provinces, we have not come across relevant legal information in the provincial legislatures.

46. Ontario Medical Association, Quality Management Program – Laboratory Services, External Quality Assessment; College of Physicians and Surgeons of Alberta, Alberta Laboratory Quality Enhancement Program; College of Physicians and Surgeons of British-Columbia, Diagnostic Accreditation Program; College of Physicians and Surgeons of Manitoba, The Manitoba Quality Assurance Program; College of Physicians and Surgeons of Saskatchewan, Laboratory Quality Assurance Program. External quality control in private Quebec labs is administered by the *Laboratoire de santé publique du Québec*. See the *Regulation respecting the application of the Public Health Protection Act*, *supra* note 39 at s. 140.1.

47. Ontario Medical Association, Quality Management Program – Laboratory Services External Quality Assessment, *Genetics* (Toronto: OMA, 2006), online: OMA <http://www.qmpls.org/eqa/eqa_gene.html>.

48. Information obtained from officials in charge of external assurance programs for labs in various provinces. Quebec’s Public Health Laboratory, however, requires the use of the quality assurance program set up by the College of American Pathologists.

49. I. Blancquaert *et al.*, “Oversight Mechanisms for Technology Transfer in Molecular Genetics – Meeting the Challenge” (2001) 2:3 *Isuma*, online: *Isuma* <http://www.isuma.net/v02n03/blancquaert/blancquaert_e.shtml>.

3.2 L'encadrement normatif des laboratoires génétiques au Royaume-Uni, aux États-Unis, en Australie et en France

Dans un second temps, nous avons effectué une analyse exhaustive des normes d'encadrement des laboratoires génétiques dans quatre pays membres de l'OCDE, soit le Royaume-Uni, les États-Unis, l'Australie et la France. Ces pays ont été choisis puisqu'ils démontrent un éventail de différentes structures d'encadrement des laboratoires génétiques.

Cet article compare ces structures et en analyse les principales composantes. Une telle analyse est nécessaire afin de déterminer si l'hétérogénéité des normes d'encadrement des laboratoires génétiques soulève des dilemmes éthiques.

Anne Marie Tassé a rédigé la majeure partie de cet article. Madame Élodie Petit a rédigé la section portant sur l'encadrement normatif des laboratoires génétiques français (environ 10% de l'article). Elle a également vérifié la cohérence de l'ensemble du document. De son côté, madame Béatrice Godard a contribué à la vérification de l'article. Son expertise et ses commentaires ont permis de soumettre cet article dans le *Journal of Law, Medicine and Ethics*. L'autorisation des coauteurs a été obtenue conformément aux exigences de la Faculté des études supérieures et post-doctorales de l'Université de Montréal.

Differences in Regulatory Structures
Governing Genetic Laboratories in Four Countries
(Comparative Analysis of Regulatory Structures Governing Genetic Laboratories)

Anne Marie Tassé, Élodie Petit and Béatrice Godard

Introduction

A recent OECD survey reported on the internationalisation of genetic laboratory services¹, notably due to the rarity of certain genetic abnormalities and the few laboratories that perform specialized testing.² It appears that when DNA samples cross national boundaries for genetic testing services to be performed in another country, the heterogeneity of national legal frameworks raises important questions regarding quality of genetic services available internationally.³

Some aspects of the control of the genetic laboratories are abundantly discussed by the literature, among which quality control standards and the patients' rights. A 2003 study identified key distinctions between legal frameworks for genetic services.⁴ While some countries impose exhaustive regulatory requirements, others favour recommendations for good practices in the profession.⁵ Moreover, proficiency assessment, clinical validity, retention of laboratory records and test reports are not dealt with uniformly.⁶

A number of international laboratory accreditation standards, including ISO 17025⁷ and 15189⁸ play an essential role in the standardization of practices. The same holds true with regard to external quality assessment, including the United Kingdom National External Quality Assessment Service (UK NEQAS), the European Molecular Genetics Quality Network and the College of American Pathologists. Furthermore, the professional associations play an important role in

the area of supervising the activities of professionals working in genetics. Various standardization attempts run parallel to one another. In order to clarify the situation, the OECD recently published an exhaustive set of guidelines for quality assurance in molecular genetic testing.⁹ These guidelines aim to standardize quality assurance practices in order to foster mutual recognition of the various national supervision methods for genetic laboratories. However, the implementation of these standards is not mandatory, but quite optional.

A third aspect also influences the international exchange of the genetic samples: the variety of national legislation overseeing the medical laboratories. This aspect is rarely considered by the literature, although it can affect the international exchange of genetic samples. Despite these attempts to bring together the laboratories' quality control standards, no literature notes the impact of the variety of national standards governing genetic laboratories on the internationalization of genetic services. For example, American legislation requires all laboratories wishing to analyze samples from US citizens to have CLIA certification. These types of regulations curb access to certain laboratories located outside the country, particularly the smaller laboratories. This situation is likely to limit access to certain tests, particularly those for rare diseases or concerning specific, particularly immigrant populations.

This qualitative research aims to compare the differences in national standards governing genetic laboratories and examine their key components. Such an analysis is necessary to determine whether the heterogeneity of control structures hinder the internationalization of genetic services.

Materials and methods

This comparative research studies the legislation regulating genetic laboratory services in four countries: Australia, France, the United Kingdom and the United

States. These countries were selected because they illustrate a range of structures governing genetic laboratories.

We conducted a structured analysis of American, Australian, British and French legislation and regulation in force by September 30, 2007, and available on the following official web sites: ComLaw¹⁰ (Australia), LegiFrance¹¹ (France), OPSI¹² (United Kingdom), and FirstGov¹³ (United States). Articles comparing national control standards for genetic laboratories, published from 1987 to December 2007, were also researched in PUBMED¹⁴ using the following key words: (certificate OR license OR accreditation OR quality) AND (laboratory OR genetic) AND (legislation OR regulation OR control). We also searched the standards and guidelines of professional associations and recognized accreditation bodies, listed in legislation, regulation, standards, guidelines or statements emanating from national or international organizations.

Documents were eligible if they were national legislation or regulation, or if they were standards, guidelines or statements emanating from national or international organizations and professional associations. We included in our research only documents written, or translated in English or French.

The comparative analysis of these documents was performed in accordance with the comparative procedure developed by Constantinesco.¹⁵ According to this procedure, the analysis of comparative law must be performed rationally and in detail, following a three-step process called the Three Cs Rule.

Results

In order to determine how the heterogeneity of the different regulatory frameworks governing genetic laboratories in the four countries studied might affect the

international availability of genetic tests, an analysis of the regulatory frameworks for genetic laboratories is necessary.

Australia

The federal Australian state partially controls genetic laboratory services. Only laboratories accredited under the *Health Insurance Act 1973*¹⁶ may benefit from public reimbursement of their expenses by the Medicare program. This accreditation is strictly regulated, both by legislation and regulations general to all medical laboratories as well as by standards and guidelines specific to genetic laboratories.

The *Health Insurance (Accredited Pathology Laboratories - Approval) Principles* require that laboratories applying for federal accreditation undergo a preliminary audit by an independent body.¹⁷ This accreditation process imposes the application of standards issued by the National Pathology Accreditation Advisory Council (NPAAC), an organisation governed in part by the Royal College of Pathologists of Australia. The *Standards for Pathology Laboratories*¹⁸ are the primary source of information for laboratories that wish to meet NPAAC standards. These standards are defined, for genetic laboratories, by the *Laboratory Accreditation Standards and Guidelines for Nucleic Acid Detection Techniques*¹⁹ and the *Guidelines for Cytogenetics Laboratories*.²⁰ It should be noted, however, that only public laboratories are required to apply these standards and guidelines.

By virtue of their constitutional powers, Australian states can also require that genetic laboratories obtain a state accreditation in order to offer services in their territory. However, as of 2003, no Australian state requires accreditation.

France

In France, only certain types of laboratories may offer genetic testing and these laboratories also must be individually authorised to do so by the State.²¹ As such, testing can only be conducted by clinical laboratories at public health institutions, cancer treatment centres, the *Établissement français du sang* [French blood institution], and some private clinical laboratories.²²

Currently, the regional prefect authorises laboratories to perform genetic testing, subject to the opinion of the *Commission consultative nationale en matière d'examens des caractéristiques génétiques à des fins médicales* [national advisory board on genetic testing for medical purposes].²³ In addition to laboratory authorisation, French law provides for the accreditation of practitioners responsible for overseeing genetic testing in a laboratory. Only they can comment on and sign reports on genetic tests.²⁴ This accreditation may only be granted for certain types of genetic testing. The *Loi relative à la bioéthique, 2004* [Bioethics act, 2004]²⁵ transfers the issuance of this accreditation to the new *Agence de la biomédecine* [biomedical agency].²⁶ However, since all the decrees necessary for applying the legislative provisions concerning human genetics are being drafted, the regional prefect continues to have jurisdiction for new applications and applications to amend practitioner accreditation.²⁷

Quality controls for genetic services are tied to a laboratory's authorisation to dispense genetic testing. Thus, the *Code de la santé publique*²⁸ [public health act] stipulates that authorisation may be revoked on the grounds of failure to comply with the obligations under the *Guide de bonne exécution des analyses de biologie médicale*²⁹ [guide for the proper execution of laboratory testing] and refusal to participate in national quality controls for biomedical analysis.

The United Kingdom

Public health services in the United Kingdom are controlled by the Department of Health (DOH), which delegates its authority in matters of health care organization to the National Health Service (NHS) in England, Scotland and Wales.³⁰ In Northern Ireland (NI), the Health and Care NI holds a mandate similar to the NHS. These health services are funded by the state through the NHS trusts, which determine where public funds are spent. Currently, genetic testing is offered mainly by regional centres specializing in genetics.³¹ These laboratories usually offer testing services in cytogenetics and molecular genetics. Other genetic testing may also be conducted outside the regional centres, some of which occurs in biochemistry or pathology laboratories.³²

Since June 2003, the Department of Health's *Genetics White Paper*³³ requires that all English laboratories be accredited by an independent body, such as Clinical Pathology Accreditation (UK) Ltd (CPA). The Scottish Executive Health Department and the Welsh Assembly Government have imposed similar requirements, whereas Northern Ireland's Department of Health, Social Services & Public Safety is currently studying the matter. The CPA is a non-profit organisation that accredits clinical pathology services.³⁴

This peer assessment process involves an internal and an external audit of the laboratory's capacity to offer quality services.³⁵ However, CPA accreditation standards are general and apply to all medical laboratories. As such, the CPA does not offer specific accreditation for genetic laboratories, although the United Kingdom National External Quality Assessment Service (UK NEQAS) recently began offering proficiency assessment programs in molecular genetics and in clinical cytogenetics.³⁶

The United States

In the United States, the *Public Health Service Act* deals with standards for the certification of medical laboratories.³⁷ Amended in 1988 by the *Clinical Laboratory Improvement Amendments (CLIA)*,³⁸ this legislation governs all private and public medical laboratories. This legislation is implemented by the Centers for Medicare and Medicaid and by the Division of Laboratory Systems of the Centers for Disease Control and Prevention (CDC).

Under the CLIA, a laboratory that applies for federal certification must show that it operates in accordance with specific standards³⁹ or is accredited by a recognized independent body.⁴⁰ The requirements for federal certification are set out in the *Laboratory Requirements*. Under these *Laboratory Requirements*, genetic testing may be categorised as high complexity.⁴¹ A laboratory certified to perform high-complexity testing must commit to an exhaustive quality control process specific to its specialty. However, the CLIA does not recognize genetics as a specialty. Without a specialty, a laboratory certified for high-complexity testing must establish and maintain satisfactory quality control processes, as well as proficiency testing at least twice a year.⁴² The lack of a genetics specialty is currently the subject of debate in the United States.

American states may also benefit from a CLIA exemption that allows them to control laboratory services in their territory. To do so, the state must show that it has a quality control program at least as rigorous as the federal program. Currently, only the states of New York and Washington benefit from such an exemption.⁴³

Discussion

The four jurisdictions chose different ways to control genetic laboratory services. These different structural options result in two important distinctions, one regarding the choice of different standards, and the other pertaining to the vocabulary used. These distinctions interfere with uniformity of standards and the internationalization of genetic services.

The choice of different standards

The comparison of the different regulatory frameworks for genetic laboratories reveals the various structural options available to States that wish to control the delivery of genetic laboratory services. Table 1 summarizes the components of the control systems for genetic laboratories in the four countries studied. It shows the source of the laboratories' obligation with respect to control (regulations or recommendation), as well as whether a general standard (*) or a specific standard (√) applies to genetic laboratories.

Mandatory versus voluntary implementation of standards

The OECD defines accreditation as a “procedure by which an authoritative body gives formal recognition that a body is competent to carry out specific tasks”.⁴⁴ This is public acknowledgement of a laboratory's ability to perform certain tests. Obtaining this recognition involves an exhaustive assessment of the laboratory infrastructure, internal quality control and external assessment through participation in a recognised laboratory proficiency testing scheme.⁴⁵ It is noteworthy that all regulatory systems analyzed in the present study are based on quality control requirements. However, standards differ from a country to another.

In Australia, only public genetic laboratories must be accredited by the National Association of Testing Authorities (NATA). Private laboratories are currently not regulated by federal or provincial legislation.⁴⁶

In France, the *Code de la santé publique* provides for the obligation to comply with the *Guide de bonne exécution des analyses de biologie médicale* and to participate in national quality controls for laboratory testing.⁴⁷

In the United Kingdom, accreditation is not mandatory by law. Nevertheless, Department of Health's guidelines requires laboratory accreditation by Clinical Pathology Accreditation (UK) Ltd (CPA) or another equivalent body.⁴⁸ This accreditation is the main control framework for laboratories in the United Kingdom. Northern Ireland, although favourable to the process established in Great Britain, has not yet imposed a strict obligation in this regard.

Finally, in the United States, all laboratories, private and public, must prove that they meet the standards set by legislation or show that they are accredited by an independent body whose program is recognized by Health and Human Services.⁴⁹

General versus specific requirements

Despite the omnipresence of rules concerning quality controls for medical laboratories, few specifically apply to genetic laboratories. Table 2 shows that each jurisdiction studied generally deals with the same aspects of the quality control process. However, there is a distinction between countries that impose a special scheme of provisions for genetic laboratories (√) and those that impose a general standard (*) on all medical laboratories.

In Australia, genetic laboratories that wish to receive accreditation must comply with standards developed by the National Pathology Accreditation Advisory

Council (NPAAC) for quality controls at genetic laboratories. Australia is unique in its implementation of accreditation standards specific to genetic laboratories. In fact, the National Pathology Accreditation Advisory Council (NPAAC) has created an exhaustive set of standards and guidelines exclusive to laboratories that use nucleic acid detection and cytogenetic techniques.⁵⁰

In France, there are a few provisions concerning molecular genetics in the *Guide de bonne exécution des analyses de biologie médicale*.⁵¹ There is also quality control specific to genetic fingerprinting for identification purposes as well as to genetic testing for medical purposes.⁵² Moreover, the *Guide de bonne exécution des analyses de biologie médicale* recommends that all laboratories participate in other external assessments offered by scientific organizations.⁵³

In the United Kingdom, CPA standards impose general rules for internal quality controls at genetic laboratories⁵⁴. However, a special proficiency assessment program is available to laboratories that conduct cytogenetic and molecular genetic testing.⁵⁵

In the United States, the *Laboratory Requirements* impose only a few specific obligations for genetic laboratories, particularly in cytogenetics, leaving a vast area of genetics that is not subject to specific provisions. It should also be noted that laboratories certified for complexity testing must commit to a quality control process specific to their specialty, when their specialty is included in the CLIA.⁵⁶ These areas of specialty are subject to quality control requirements that are more exhaustive than the CLIA's general requirements. There is currently no specialty specific to genetics under the CLIA. While there is no specialty for laboratories that are certified for high-complexity testing, the CLIA stipulates that laboratories must establish and maintain appropriate quality control processes as well as proficiency testing at least twice a year.⁵⁷

The efforts to create uniform quality control standards for genetic laboratories are essential but are dependant upon each country's situation, which have varying degrees of standards that specifically address genetic laboratories. The ease of implementing the OECD's harmonization proposals depends on the choice of standardization instrument used by the countries. It is easier to amend an administrative guideline than to amend legislation.

The vocabulary in question

Although the vocabulary used by these countries is highly similar, significant differences appear in their meanings that are likely to result in difficulties with regard to assessing the equivalency of official national recognitions. For example, the *OECD Guidelines for Quality Assurance in Molecular Genetic Testing* define licensing as being a legal permit or formal authorization to operate a laboratory.⁵⁸ However, this obligation is referred to differently in the various countries, i.e., “accreditation” in Australia, “certification” in the United States and “*autorisation*”, or “authorization”, in France. The United Kingdom does not require such a national recognition.

In Australia, the term “accreditation” is used to identify an official document, issued by a government body, attesting compliance with national legislation. This accreditation is mandatory for all laboratories that wish to receive payment for their services through the public Medicare plan.⁵⁹ In Australia, the use of the term accreditation in two different situations – one referring to the OECD definition of accreditation and the other referring to a license – can lead to confusion for foreign health professionals when choosing laboratories.

In the United States, the term “certification” is used for identifying the procedure for obtaining a legal permit or formal authorization to operate a laboratory. The CLIA requires all laboratories to be certified.⁶⁰

Although most countries studied require genetic laboratories to obtain recognition by a public or para-public authority, only France has created a licence specific to genetic laboratories.⁶¹

The use of different vocabularies results in a certain practical confusion that can now be partially clarified through implementation of the *OECD Guidelines for Quality Assurance in Molecular Genetic Testing*. But despite the usefulness of a common vocabulary, the particularities for obtaining a license in each country remain. This means that the different licenses cannot be claimed to be equivalent to one another, particularly due to the disparate requirements concerning genetic laboratories.

In conclusion, an examination of the main features of the legal frameworks for genetic laboratories shows different - sometimes even opposing - choices. In all four jurisdictions, genetic laboratories are subject to more or less exhaustive control of their services. In fact, none of the jurisdictions really functions like any other, since each assigns the State and professional associations a different role.

The complete harmonization of these legal frameworks is not a realistic or an effective solution. However, geneticists should be informed that when DNA samples cross national boundaries for genetic testing services to be performed in another country, they are governed by the legal framework of this jurisdiction. Therefore, in order to protect the patients best interests, and prior to transferring genetic material to another country, geneticists might want to verify not only if the foreign laboratory is accredited, but also under which standards or legal framework.

References

1 OECD Biotechnology Division, Quality Assurance and Proficiency Testing for Molecular Genetic Testing : Summary Results of a survey of 18 OECD member countries (Paris: OECD, 2005).

2 Id., at 12.

3 Secretary's Advisory Committee on Genetics, Health, and Society, U.S. System of Oversight of Genetic Testing : A Response to the Charge of the Secretary of Health and Human Services (Bethesda: Department of Health and Human Services, 2008), at 72.

4 S.M. Cox, W.A. Faucett, B. Chen et al., "International genetic testing," *Genetics in Medicine*, 5 (2003): 176-182.

5 Id.

6 Id.

7 International Organization for Standardization and International Electrotechnical Commission, ISO/IEC 17025 : 2005 : General requirements for the competence of testing and calibration laboratories (Geneva: ISO, 2005).

8 International Organization for Standardization and International Electrotechnical Commission, ISO/IEC 15189 : 2007 : Medical laboratories – Particular requirements for quality and competence (Geneva: ISO, 2007).

9 OECD Biotechnology Division, OECD Guidelines for Quality Assurance in Molecular Genetic Testing (Paris: OECD, 2007).

10 Australian Government – Attorney-General’s Department: COMLAW Commonwealth of Australia Law, at <<http://www.comlaw.gov.au>> (last visited April 14, 2008).

11 République Française : Le service public de la diffusion du droit, at <<http://www.legifrance.gouv.fr>> (last visited April 14, 2008).

12 National Archives: Office of Public Sector Information (OPSI), at <<http://www.opsi.gov.uk>> (last visited April 14, 2008).

13 U.S. Governemnt: USA.Gov - Government Made Easy, at <http://www.usa.gov/Topics/Reference_Shelf/Laws.shtml> (last visited April 14, 2008).

14 NCBI: National Center for Biotechnology Information, at <<http://www.ncbi.nlm.nih.gov>> (last visited April 14, 2008).

15 L.J. Constantinesco, *Traité de droit comparé* (Paris: Economica, 1983).

16 Health Insurance Act 1973, Act No. 42 of 1974 as amended.

17 Health Insurance (Accredited Pathology Laboratories – Approval) Principles 2002, HS/11/2002 made under subsection 23DNA(1) of Health Insurance Act 1973 ; Memorandum of Understanding between the Commonwealth of Australia and the National Association of Testing Authorities, Australia, ABN 59 004 379 748, February 14th 2003.

18 Australian Government–National Pathology Accreditation Advisory Council, Standards for Pathology Laboratory (Canberra: Publications Production Unit, 2002).

19 Australian Government–National Pathology Accreditation Advisory Council, Laboratory Accreditation Standards and Guidelines for Nucleic Acid Detection Techniques (Canberra: Publications Production Unit, 2000).

20 Australian Government–National Pathology Accreditation Advisory Council, Guidelines for Cytogenetics Laboratories (Canberra: Publications Production Unit, 2001).

21 Code civil, § 16-10 ; Code de la santé publique, § L.2131-1 to L.2131-5, L.6211-2, R.1131-2 ; Arrêté du 11 décembre 2000 fixant la liste des analyses de biologie médicale ayant pour objet de détecter les anomalies génétiques impliquées dans l'apparition éventuelle de la maladie recherchée pour les personnes asymptomatiques, J.O. December 16, 2000, p. 20028.

22 See Code de la santé publique, supra note 21, § R.1131-13.

23 Id., § R.1131-11.

24 Id., § R.1131-6.

25 Loi de bioéthique de 2004 (Loi n° 2004-800 du 6 août 2004 relative à la bioéthique, J.O. August 7, 2004, p. 14040).

26 See Code de la santé publique, supra note 21, § L.1131-3.

27 Circulaire DHOS/04/DGS/SD 2 B no 2005-33 du 13 janvier 2005 relative à l'application de l'article 38 de la loi no 2004-800 du 6 août 2004 relative à la bioéthique.

28 See Code de la santé publique, supra note 21, § R.1131-17.

29 Guide de bonne exécution des analyses de biologie médicale, arrêté du 26 novembre 1999 relatif à la bonne exécution des analyses de biologie médicale modifiée par l'arrêté du 26 avril 2002, J.O. 11 décembre 1999.

30 M. Deschênes, *Réflexion sur l'encadrement normatif de la mise en marché des tests génétiques* (Montréal: Thémis, 2005).

31 National Health Service: National Library for Health - Clinical Genetics Specialist Library, at <<http://www.library.nhs.uk/genepool>> (last visited June 13, 2006).

32 Expert working group chaired by Professor Martin Bobrow, Laboratory Services for Genetics: Report of an expert working group to the NHS Executive and the Human Genetics Commission (London: Crown copyright; 2000) available at <http://www.dh.gov.uk/en/Publicationsandstatistics/Publications/PublicationsPolicyAndGuidance/DH_4118936>.

33 Department of Health, *Our Inheritance, Our Future : Realising the potential of genetics in the NHS* (Norwich: The Stationary Office, 2003).

34 Clinical Pathology Accreditation (UK), *The conduct of CPA (UK) Ltd Medical Laboratory Assessments*, 3rd ed. (Sheffield: Clinical Pathology Accreditation (UK) Ltd., 2005).

35 *Id.*, at 4.

36 UK NEQAS: Genetics, at <<http://www.ukneqas.org.uk/Directory/serv07.htm>> (last visited January 10, 2007).

37 Public Health Service Act, 42 U.S.C., chapter 6A, subchapter II, Part F, subpart 2.

38 Clinical Laboratory Improvement Amendments of 1988 (CLIA), Pub. L. No. 100-578, 102 Stat. 2903; 42 U.S.C. § 263.

39 *Id.*: § 263, 263 (a)(d)(1)(B)(i)(ii).

40 Centers for Medicare & Medicaid Services: List of Accreditation Organization, at <<http://www.cms.hhs.gov/CLIA/downloads/AO.List.pdf>> (last visited June 4, 2008).

41 Laboratory Requirements, 42 C.F.R. § 493.17.

42 K.L. Hudson, J.A. Murphy, D.J. Kaufman DJ et al., “Oversight of US genetic testing laboratories,” *Nature Biotechnology*, 24 (2006): 1083-1090.

43 Centers for Medicare & Medicaid Services: List of exempt states, at <<http://www.cms.hhs.gov/CLIA/downloads/Exempt.States.List.pdf>> (last visited June 4, 2008).

44 See OECD Biotechnology Division, *supra* note 9, at 24.

45 *Id.*, at 25.

46 See Health Insurance (Accredited Pathology Laboratories – Approval) Principles 2002, supra note 17.

47 See Code de la santé publique, supra note 21, § L.6213-3 ; Guide de bonne exécution des analyses de biologie médicale, supra note 29.

48 See Department of Health, supra note 33.

49 See Clinical Laboratory Improvement Amendments of 1988 (CLIA), supra note 38 ; Laboratory Requirements, supra note 41.

50 See Australian Government–National Pathology Accreditation Advisory Council, supra note 19 ; Australian Government–National Pathology Accreditation Advisory Council, supra note 20.

51 See Guide de bonne exécution des analyses de biologie médicale, supra note 29.

52 Agence française de sécurité sanitaire des produits de santé: Calendrier et programme des opérations 2008, at <<http://agmed.sante.gouv.fr/htm/10/cnq/data2008/cal2008.htm>> (last visited April 18, 2008).

53 See Guide de bonne exécution des analyses de biologie médicale, supra note 29, § V. 2.2.

54 See Clinical Pathology Accreditation (UK), supra note 34.

55 See UK NEQAS, supra note 36.

56 See K.L. Hudson, J.A. Murphy, D.J. Kaufman et al, *supra* note 42.

57 *Id.*

58 See OECD Biotechnology Division, *supra* note 9, at 25.

59 National Health Act 1953, Act No. 95 of 1953 as amended, prepared by the Office of Legislative Drafting and Publishing, Attorney-General's Department, Canberra.

60 See Clinical Laboratory Improvement Amendments of 1988 (CLIA), *supra* note 38.

61 See Code de la santé publique, *supra* note 21.

Table 1: Comparison of Legal Frameworks

	Australia	France	United Kingdom	United States
Source	Reg	Reg	Rec	Reg
Right to perform genetic tests (licence, permit, certificate, etc.)	*	√		*
Accreditation	√	√	*	*
External quality assessment (or proficiency testing)	√	√	√	*

Rec indicates jurisdictions where genetic laboratories are governed by recommendations;

Reg indicates jurisdictions where genetic laboratories are governed by regulations;

* indicates areas covered by general regulations or recommendations;

√ indicates areas covered by regulations or recommendations specific to genetic laboratories.

Table 2: Comparison of Quality Control Standards

	Australia	France	United Kingdom	United States
Control of laboratory management (role and training of staff in charge of laboratory)	√	√	*	*
Control of equipment and testing material (purchase, maintenance, repairs, calibration, etc.)	√	√	*	*
Control of pre-testing process (patient reception, genetic counselling, consent)	√	√	*	*
Control of testing process (recognized testing procedures)	√	√	*	*
Control of post-testing process (treatment of results, test report, genetic counselling, etc.)	√	√	*	*
Control of premises (number, use of rooms, ventilation, etc.)	√	√	*	*
Control of staff members (training, experience, professional accreditation, etc.)	√	√	*	*
Control of documentation (equipment control manuals, testing procedures, staff records, etc.)	√	*	*	*
Skills assessment program	√	√	√	*

* Indicates requirements general to all medical laboratories;

√ indicates requirements specific to genetic laboratories.

3.3 L'encadrement des droits de patients des services génétiques au Canada, au Royaume-Uni, aux États-Unis et en Australie

Les articles précédents démontrent d'importantes différences dans les structures d'encadrement des laboratoires génétiques. Selon notre analyse, ces différences sont susceptibles de gêner l'échange international d'échantillons biologiques à des fins d'analyse génétique, malgré les efforts entrepris afin d'uniformiser les normes de contrôle de la qualité.

Cependant, qu'en est-il des droits des usagers des services génétiques? Sont-ils suffisamment similaires pour assurer le respect des droits des patients dans le cadre d'échanges internationaux d'échantillons biologiques ?

Pour répondre à cette question, nous avons comparé les normes encadrant la demande de tests génétiques, le consentement, la confidentialité et la divulgation d'informations aux tiers apparentés en Australie, au Canada, aux États-Unis et au Royaume-Uni.

Anne Marie Tassé a rédigé l'ensemble de cet article. Madame Béatrice Godard a contribué à la vérification de l'article. Son expertise et ses commentaires ont contribué de manière importante au texte. Cet article sera traduit et soumis au *McGill Law Journal*. L'autorisation des coauteurs a été obtenue conformément aux exigences de la Faculté des études supérieures et post-doctorales de l'Université de Montréal.

**Analyse comparative des droits des patients
dans le cadre de services de laboratoires génétiques
en Australie, au Canada, aux États-Unis et au Royaume-Uni**

Anne Marie Tassé et Béatrice Godard

Introduction

La fréquence des analyses et des tests génétiques ne cesse d'augmenter, ayant passé de 874 608 échantillons testés en 2000 à 1 401 536 en 2002¹. Cette effervescence se manifeste également au niveau des échanges internationaux d'échantillons biologiques à des fins d'analyses génétiques. Il est estimé qu'en 2001, près de 18 000 échantillons ont franchi les frontières des pays membres de l'OCDE².

La littérature démontre que des structures nationales d'encadrement des services génétiques disparates soulèvent d'importantes questions lors d'échanges internationaux d'échantillons génétiques à des fins diagnostiques, notamment à l'égard de la qualité des services offerts et des droits des patients³. En effet, des études comparatives rapportent des variations importantes entre les différentes législations nationales, régionales et les directives professionnelles⁴.

Plusieurs états ont entrepris un processus de réflexion sur l'encadrement de leurs services de laboratoires génétiques. À cet égard, notons que les États-Unis⁵, l'Australie⁶ et le Royaume-Uni⁷ ont entrepris certains travaux visant à assurer un meilleur encadrement des services offerts. Cependant, ils questionnent également l'absence de normes régissant les droits des patients dans le cadre d'échanges internationaux d'échantillons génétiques. Malgré l'hétérogénéité des normes

nationales, les droits des patients sont-ils suffisamment similaires pour assurer leur respect lors de l'échange international de matériel génétique à des fins diagnostiques?

Matériel et méthode

Pour répondre à cette question, nous avons comparé les normes encadrant la demande de test génétique, le consentement, la confidentialité et la divulgation d'informations aux tiers apparentés en Australie, au Canada, aux États-Unis et au Royaume-Uni. Ces pays ont été choisis en raison du nombre élevé de laboratoires recevant des échantillons d'autres pays⁸.

Nous avons effectué une analyse structurée de la législation et des normes en vigueur au 30 juin 2008, disponibles sur les sites officiels suivants : ComLaw⁹ (Australie), Site Web des Lois du Canada¹⁰ (Canada), OPSI¹¹ (Royaume-Uni) et FirstGov¹² (États-Unis). Les articles comparant les droits des patients des services génétiques, publiés entre 1988 et juin 2008, ont également été recherchés dans les moteurs de recherche PUBMED, MEDLINK et GOOGLE Scholar.

Nous avons retenu pour notre recherche que les documents écrits ou traduits en anglais ou en français.

La demande de test génétique

Le processus de contrôle de la demande de test génétique vise à assurer le bien-fondé de la demande, la protection des patients et le contrôle des ressources financières du régime d'assurance, privé ou public. Ce processus varie entre les états et peut comporter jusqu'à quatre (4) aspects :

- 1) Le contrôle de l'offre de services par le régime public de soins de santé ;

- 2) Le contrôle de l'offre de services par les régimes privés d'assurances médicales ;
- 3) L'exigence d'une prescription par un professionnel de la santé autorisé ;
- 4) L'interdiction explicite de la vente directe de tests génétiques.

En Australie, l'offre de services génétiques est déterminée en fonction du panier de services couverts par le régime public fédéral *Medicare*. Les individus désirant obtenir un test génétique doivent être référés par un médecin, conformément aux processus d'acheminement des requêtes de test préalablement établis (*request pathways*)¹³. Ce processus varie selon la nature du test demandé. Ainsi, les tests génétiques diagnostiques, prédictifs, présymptomatiques, prénataux, préimplantatoires, de porteur et de dépistage ne peuvent généralement être effectués que suite à la demande d'un médecin traitant et à la condition qu'un conseil génétique pré-test et post-test ait lieu. Les tests de filiation constituent une exception à cette règle¹⁴ puisque les systèmes de référence sont moins restrictifs à cet égard¹⁵. Les patients désirant un test de filiation à l'extérieur du régime public peuvent donc s'adresser directement à un laboratoire privé.

Au Canada, un premier niveau de contrôle est effectué par les provinces, lors de l'établissement du panier de services couverts par le régime public d'assurance maladie. Ainsi, chaque province est responsable de la mise en place d'une liste de services dont les coûts sont assurés par l'état. Cependant, les services génétiques non couverts par le régime public peuvent être offerts par les laboratoires privés. Les provinces canadiennes restreignent également la prescription des examens diagnostiques aux seuls professionnels de la santé autorisés. À titre d'exemple, au Québec, la *Loi médicale*¹⁶ précise que la prescription d'un examen diagnostique constitue un acte exclusivement réservé aux médecins¹⁷. Seul un médecin peut donc prescrire¹⁸ et analyser les résultats¹⁹ d'un test génétique effectué à des fins diagnostiques. Il en est de même dans les autres provinces canadiennes telles l'Alberta²⁰ ou l'Ontario²¹. Ces dispositions prohibent indirectement la vente des

tests génétiques diagnostiques au grand public, bien qu'aucune disposition ne l'interdise explicitement.

Aux États-Unis, les mécanismes de remboursement des frais de laboratoires varient grandement entre les différents assureurs, qu'ils soient privés ou publics. Malgré ces différences, ces mécanismes imposent que les tests soient prescrits par un professionnel de la santé autorisé, dans le respect de la liste des examens couverts par l'assureur²². Les individus désirant se procurer, à leurs propres frais, un test génétique non assuré peuvent consulter directement différents laboratoires privés. Cependant, certains états, tels l'état de New-York et la Californie, ont restreint aux seuls professionnels de la santé autorisés le droit de demander l'exécution de tests génétiques diagnostiques.

Enfin, au Royaume-Uni, le *UK Genetic Testing Network* et le *Genetics Commissioning Advisory Group* déterminent les tests offerts à la population par le réseau public de laboratoires génétiques²³. Toutefois, plusieurs entreprises privées offrent des services génétiques directement au public. Actuellement, aucune législation ne régit spécifiquement l'offre ou la demande de tests génétiques au Royaume-Uni²⁴. Toutefois, plusieurs normes professionnelles encadrent la vente directe de tests génétiques²⁵.

Bien que les processus de contrôle de la demande de tests génétiques soient acceptés par la communauté médicale de chacun des pays étudiés, l'absence de normes uniformes laisse entrevoir des failles dans le contexte actuel d'internationalisation des services génétiques (Tableau 1). À titre d'exemple, comment savoir si l'échantillon reçu d'un particulier provient d'un pays permettant les analyses génétiques sans prescription médicale ?²⁶

Le consentement

La législation des quatre pays étudiés impose l'obtention d'un consentement préalable aux soins de santé²⁷. En matière de services génétiques, ces quatre pays précisent la portée de cette obligation par les normes de bonnes pratiques professionnelles.

Ainsi en Australie, les tests génétiques sont soumis aux règles générales en matière de consentement aux soins médicaux. Le devoir d'information du médecin est principalement défini par les tribunaux²⁸, notamment dans les arrêts *Bolam*²⁹ et *Rogers c. Whitaker*³⁰. Aucune législation ne traite spécifiquement du consentement aux tests génétiques, bien que les normes professionnelles exigent l'obtention d'un consentement écrit pour les tests présymptomatiques, de susceptibilité, prénataux, préimplantatoires, de porteur ainsi que pour les tests effectués à des fins de recherche³¹.

Au Canada, la Cour Suprême a établi les bases du modèle de consentement libre et éclairé³². Plusieurs provinces, dont l'Ontario³³, la Saskatchewan³⁴ et la Colombie-Britannique³⁵ ont légiféré ces principes de *common law*³⁶. Le consentement aux tests génétiques ne fait pas l'objet d'une jurisprudence ou d'une législation différente. Seule une directive du *Canadian College of Medical Geneticists (CCMG)* impose l'obtention d'un consentement libre et éclairé avant la performance d'un test génétique³⁷.

Aux États-Unis, les bases du régime actuel relatif au consentement des patients ont été établies par l'arrêt *Schloendorff c. Society of New-York Hospital*³⁸ de 1914. Cependant, plusieurs états américains ont choisi d'encadrer les exigences propres au consentement aux tests génétiques par une législation spécifique. Plus de 13 états ont adopté une législation précisant la nécessité d'obtenir un consentement

préalable au test génétique³⁹, dont la Californie⁴⁰, le Wisconsin⁴¹ et l'Arizona⁴². Plusieurs états exigent également l'obtention d'un consentement informé, parfois sans en spécifier la forme et parfois en exigeant un écrit exhaustif⁴³.

Au Royaume-Uni, l'obtention d'un consentement éclairé est obligatoire en vertu de la *common law*⁴⁴, de la loi et des normes de pratiques professionnelles⁴⁵. Les laboratoires oeuvrant au sein du *National Health Service* doivent également respecter les normes de pratique énoncées dans le Department of Health⁴⁶. En 2006, le *Joint Committee on Medical Genetics* publiait un rapport visant à éclairer les professionnels oeuvrant dans le domaine de la génétique en matière de consentement et de confidentialité⁴⁷. Ce rapport prend également en considération les directives publiées par le *General Medical Council*⁴⁸.

Une fois de plus, malgré l'exigence commune d'un consentement éclairé préalable aux tests génétiques, il existe d'importantes différences quant aux modalités de mise en œuvre de cette obligation (Tableau 2). Alors que certains états américains imposent des exigences législatives exhaustives, d'autres états ou pays ont des exigences nettement moins définies. Dans ce contexte, un formulaire de consentement général signé par un patient canadien peut-il, par exemple, être reconnu au Massachusetts où la législation exige la signature d'un formulaire de consentement exhaustif ?

La confidentialité et la divulgation aux tiers apparentés

La confidentialité des informations personnelles est d'une importance capitale dans le contexte des services génétiques. En effet, la nature même des renseignements obtenus soulève des problématiques éthiques et juridiques complexes dont le traitement varie entre les pays.

En Australie, l'arrêt *Australian Broadcasting Corp c. Lenah Game Meats Pty Ltd*⁴⁹ mentionne qu'il n'existe aucun droit à la confidentialité selon la *common law* australienne. La mise en œuvre du droit à la confidentialité est essentiellement fondée sur la législation⁵⁰ et la réglementation⁵¹. Au niveau fédéral, le *Commonwealth Privacy Act 1988*⁵² énonce les règles générales en matière de confidentialité des informations personnelles. En vertu de cette loi, les informations génétiques sont traitées de manière différente selon qu'elles apportent des informations sur l'état de santé du patient, qu'elles informent sur son appartenance ethnique ou qu'elles démontrent un lien de filiation. De plus, cette loi ne protège pas le matériel génétique, mais uniquement les informations qui en dérivent⁵³. L'article 10.1 des *National Privacy Principles (NPP) 1*⁵⁴ du *Privacy Act* mentionne que la collecte d'informations sensibles (dont les informations génétiques) nécessite l'obtention du consentement⁵⁵. Toutefois, le 15 octobre 2002, le *Privacy Commissioner* fédéral a publié un *Public Interest Determination (PID)*⁵⁶ concluant que l'intérêt public à l'égard de l'histoire médicale, familiale et sociale outrepassait substantiellement l'intérêt public du respect intégral des NPP, puisque cette histoire est nécessaire aux bons soins et services de santé⁵⁷. La principale conséquence de ce PID est de permettre la collecte d'informations sur l'histoire familiale, sociale ou médicale d'une personne (client) auprès d'une autre personne (tiers) si cette collecte est nécessaire afin d'assurer l'organisation des soins de santé du client et si l'information du tiers est pertinente⁵⁸. En 2006, un amendement au *Commonwealth Privacy Act 1988*⁵⁹ permettait le développement de lignes directrices par le *National Health and Medical Council*, autorisant la divulgation d'informations génétiques afin de minimiser ou de prévenir une menace sérieuse à la vie, la santé ou la sécurité d'une personne génétiquement liée à la personne dont l'information génétique provient, que ce risque soit imminent ou non.

En vertu de leurs pouvoirs en matière de gestion des soins de santé, la plupart des états et territoires australiens ont développé une législation relative à la

confidentialité des dossiers médicaux. Bien que les législations étatiques appliquent des principes similaires à ceux énoncés dans le *Commonwealth Privacy Act 1988*⁶⁰, le contenu de ces législations diffère d'un état à l'autre et le traitement accordé aux informations génétiques n'y est pas uniforme. Ainsi, en raison du fractionnement de la législation, plusieurs régimes de confidentialité sont susceptibles de s'appliquer à une même personne lorsqu'elle est traitée dans plusieurs établissements.

Au Canada, plusieurs législations traitent de la confidentialité des informations médicales, dont génétiques. Au niveau fédéral, la *Loi sur la Protection des renseignements personnels et les documents électroniques*⁶¹ encadre l'utilisation des informations dans le secteur privé. Cependant, la plupart des dossiers médicaux se retrouvent dans des institutions publiques, non couvertes par cette loi. Il faut alors s'en référer aux différentes législations provinciales. Cette protection peut être assurée par la législation sur les services hospitaliers ou sur la santé publique, comme en Alberta⁶², en Saskatchewan⁶³ et au Manitoba⁶⁴, ou par la législation professionnelle⁶⁵.

La doctrine estime que la présence de cinq (5) critères est nécessaire afin de justifier une dérogation à la confidentialité et permettre la divulgation d'information à un tiers⁶⁶. Cependant, aucune législation ni jurisprudence canadienne ne traite directement des responsabilités des médecins relativement à la divulgation des informations génétiques aux membres d'une même famille.

Aux États-Unis, la confidentialité des informations médicales est assurée par les *Standards for Privacy of Individually Identifiable Health Information (Privacy Rule)*⁶⁷, portant sur la mise en œuvre de la *Health Insurance Portability and Accountability Act of 1996*⁶⁸. Cette loi permet la divulgation d'informations lorsque requis par l'intérêt public. Depuis peu, la confidentialité des informations génétiques est également protégée en vertu de la *Genetic Information*

*Nondiscrimination Act*⁶⁹ qui vise à prohiber une utilisation inappropriée de l'information génétique en matière d'assurance et d'emploi. Plusieurs états ont également adopté des législations spécifiques traitant de la confidentialité des informations génétiques. Ainsi, 26 états américains imposent l'obtention d'un consentement afin de permettre la divulgation d'informations génétiques à des tiers⁷⁰, dont le Massachusetts⁷¹, l'état de New-York⁷², l'Illinois⁷³, l'Utah⁷⁴ et la Caroline du Sud⁷⁵. De plus, deux arrêts ont suscité un débat à l'égard de la divulgation d'informations génétiques à des tiers apparentés⁷⁶, où la Cour estime que le médecin a le devoir d'informer les tiers apparentés, connus du médecin, des risques prévisibles lorsque le patient refuse de le faire⁷⁷.

Finalement, au Royaume-Uni, les obligations de *common law* prévoient que le médecin doit garder confidentielles toutes les informations reçues d'un patient dans le cadre de sa profession, incluant les informations qui ne sont pas de nature strictement médicale⁷⁸. Certaines législations générales traitent également de la confidentialité des dossiers médicaux, notamment le *Data Protection Act 1998*⁷⁹ et le *Human Tissue Act 2004*⁸⁰. La *Schedule 1* de cette loi mentionne qu'il est nécessaire d'obtenir le consentement de la personne testée afin que son matériel génétique soit utilisé⁸¹. De plus, plusieurs exigences relatives à la confidentialité des informations génétiques sont basées sur différentes normes de bonnes pratiques professionnelles. Des rapports de la *Human Genetics Commission*⁸² et du *General Medical Council*⁸³ mentionnent les obligations du médecin confronté à une demande de divulgation d'informations sur l'un de ses patients. La littérature précise les conditions selon lesquelles une telle divulgation peut être considérée acceptable⁸⁴.

À nouveau, les quatre pays étudiés encadrent de manière différente l'obligation de confidentialité des médecins à l'égard des informations génétiques (Tableau 3). Alors que l'Australie permet, dans une certaine mesure, la divulgation d'informations génétiques aux membres d'une même famille, même lorsque le

risque n'est pas immédiat, des auteurs canadiens semblent hésitants à adopter cette position⁸⁵. Les tribunaux américains ont également opté pour une restriction du principe de confidentialité lorsque le tiers apparenté susceptible d'être préjudicié est connu du professionnel et lorsque le patient refuse de procéder lui-même à la divulgation. De leur côté, des regroupements de professionnels de la santé au Royaume-Uni ont publié une liste exhaustive de critères visant à identifier les situations justifiant la divulgation d'informations génétiques aux membres d'une même famille.

Conclusion

Malgré des modes d'encadrement différents, cette analyse comparative démontre l'existence d'un consensus international sur l'importance de l'encadrement des droits des patients dans le cadre de services de laboratoires génétiques.

En matière de consentement, bien que seuls certains états américains aient légiféré ce domaine, il existe un large consensus sur la nécessité d'obtenir un consentement spécifique dans le cadre de services génétiques diagnostiques.

Cependant, il n'existe pas de consensus clair sur la vente directe de tests génétiques au public. Alors que certains états américains et l'Australie ont prohibé la vente directe des tests génétiques, le Canada et le Royaume-Uni n'ont pas adopté de dispositions législatives spécifiques à cet égard.

L'absence de consensus est encore plus marquée en matière de confidentialité et de divulgation de l'information génétique aux tiers apparentés. Bien que tous les états étudiés encadrent de manière similaire la confidentialité des informations génétiques, ils régissent différemment la divulgation d'informations génétiques aux membres d'une même famille.

Malgré ces distinctions, les similitudes importantes relatives à l'exigence d'un processus de contrôle de l'accès aux tests génétiques diagnostiques, de la nécessité d'obtenir un consentement préalable et de l'obligation à une certaine confidentialité des informations génétiques nous permettent de conclure que les droits des patients sont protégés de manière asymétrique dans le cadre d'un échange international d'échantillons génétiques entre les États-Unis, l'Australie, le Royaume-Uni et le Canada. Alors que des efforts considérables sont actuellement mis en place pour uniformiser les normes de contrôle de la qualité des services génétiques à l'échelle internationale⁸⁶, peu d'outils internationaux sont développés afin d'uniformiser les droits des patients. Les besoins sont donc grands pour de nouvelles normes internationales claires sur les droits des patients dans le cadre d'échanges internationaux d'échantillons génétiques à des fins d'analyses cliniques.

Références

1 OECD Biotechnology Division, *Quality Assurance and Proficiency Testing for Molecular Genetic Testing : Summary Results of a survey of 18 OECD member countries*, Paris, OECD, 2005 à la p. 5.

2 *Ibid.*, à la p. 13.

3 *Ibid.*

4 À cet effet, voir notamment Secretary's Advisory Committee on Genetics, Health, and Society, *U.S. System of Oversight of Genetic Testing : A Response to the Charge of the Secretary of Health and Human Services*, Bethesda, Department of Health and Human Services, 2008; S.M. Cox, W.A. Faucett, B. Chen et al., « International genetic testing » (2003) 5 *Genetics in Medicine* 176 et OECD Biotechnology Division, *supra* note 1.

5 Secretary's Advisory Committee on Genetics, Health, and Society, *supra* note 4.

6 Australian Law Reform Commission, *ALRC Report 96 : Essentially Yours : The Protection of Human Genetic Information in Australia*, Canberra, Commonwealth of Australia, 2003.

7 Voir notamment Department of Health, *Our Inheritance, Our Future : Realising the potential of genetics in the NHS*, Norwich, The Stationary Office, 2003.

8 OECD Biotechnology Division, *supra* note 1, aux pp. 13-14 : Australie-18% ; Canada-17% ; Royaume-Uni-31% ; États-Unis-34%.

9 Australian Government – Attorney-General's Department: *COMLAW Commonwealth of Australia Law*, disponible à l'adresse suivante <http://www.comlaw.gov.au>.

10 Ministère de la justice, Canada, *Lois du Canada*, disponible à l'adresse suivante www.lois.justice.gc.ca.

11 National Archives: Office of Public Sector Information (OPSI), disponible à l'adresse suivante <http://www.opsi.gov.uk>.

12 U.S. Governemnt: USA.Gov - Government Made Easy, disponible à l'adresse suivante http://www.usa.gov/Topics/Reference_Shelf/Laws.shtml.

13 Australian Law Reform Commission, *ALRC Report 96 : Essentially Yours : The Protection of Human Genetic Information in Australia Part C. Genetic Testing 10. Genetic Testing*, Canberra, Commonwealth of Australia, 2003 à la p. 4.

14 *Ibid.*

15 *Ibid.*, à la p. 8. À cet effet, voir également National Health and Medical Research Council, *Ethical Aspects of Human Genetic Testing : an Information Paper*, Canberra, NHMRC, 2000.

16 *Loi médicale*, L.R.Q. c. M-9.

17 *Ibid.*, art. 31.

18 E. Lévesque, B.M. Knoppers et D. Avard, « La génétique et le cadre génétique applicable au secteur de la santé : examens génétiques, recherche en génétique et soins innovateurs » (2004) 64 *Revue du Barreau* 57, à la p. 64.

19 *Ibid.*, à la p. 66.

20 *Medical Profession Act*, ch. M-11, art. 87(1)(a) (Alberta).

21 *Medicine Act*, 1991, S.O. 1991, c. 30, art. 3 (Ontario).

22 OECD Biotechnology Division, *supra* note 1, à la p. 9.

23 *Ibid.*, à la p. 8.

24 Human Genetics Commission, *The supply of genetic tests direct to the public : A consultation document*, London, Human Genetics Commission, 2002 à la p. 4.

25 *Ibid.*, à la p. 4 et Department of Health, *Code of Practice and Guidance on Human Genetic Testing Services Supplied Direct to the Public*, London, Health Departments of the United Kingdom, 1997.

26 T. Hurlimann, C. Forlini, « Tests de paternité privés sur Internet : rapide, simple et sans stress ? » (2006) 29 L'observatoire de la génétique.

27 Cet article ne vise pas à faire une étude exhaustive des règles relatives au consentement dans les quatre (4) pays étudiés, mais à en apprécier la mise en œuvre dans le contexte de l'internationalisation des services génétiques.

28 L. Skene, R. Smallwood, « Informed consent : lessons from Australia », (2002) 324 *BMJ* 39.

29 *Bolam c. Friern Barnet Hospital Management Committee*, (1957) 1 WLR 582 ; (1957) 2 All ER 118 (QBD).

30 *Rogers c. Whitaker*, (1992) 175 CLR 479.

31 National Health and Medical Research Council, *supra* note 15, à la p. 40.

32 À cet effet, voir notamment les arrêts *Hopp c. Lepp*, [1980] 2 R.C.S. 192, *Reibl c. Hugues*, [1980] 2 R.C.S. 880 et *Ciarlariello c. Schacter*, [1993] 100 D.L.R. (4th) 609.

33 *Health Care Consent Act* of Ontario, S.O. 1996, c. 2, Sch. A.

34 *Advocacy, Consent and Substitute Decisions Statute Amendment Act*, S.O. 1996.

35 *Health Care (Consent) and Care Facility (Admission) Act*, R.S.B.C. 1996, c. 181, amendé par *Health Care (Consent) and Care Facility Act*, S.B.C. 2000, c. 46.

36 C.A. Kent, *Medical Ethics : The State of the Law*, Markham, LexisNexis Butterworths, 2005 à la p. 110.

37 OECD Biotechnology Division, *supra* note 1, à la p. 7.

38 *Schloendorff c. Society of New York Hospital*, [211 N.Y. 125, 105 N.E. 92 \(1914\)](#)

39 National Conferences of States Legislatures, *State Genetic Privacy Laws*, disponible à l'adresse suivante <http://www.ncsl.org/programs/health/genetics/prt.htm> .

40 Voir notamment *Cal. Health & Safety Code* § 124975 et National Conferences of States Legislatures, *Newborn Genetic Screening Privacy Laws*, disponible à l'adresse suivante <http://www.ncsl.org/programs/health/screeningprivacy.htm>.

41 Voir notamment *Wis. Stat. Ann.* § 253.13 et National Conferences of States Legislatures, *supra* note 40.

42 Voir notamment *Ariz. Rev. Stat. Ann.* § 12-2803 et National Conferences of States Legislatures, *supra* note 40.

43 Voir notamment *General Laws of Massachusetts*, M.G.L., part I, title XVI, ch. 111 et *New York Civil Rights Law*, Section 79-1.

44 À cet effet, voir les arrêts *Bolam v Friern Hospital Management Committee*, [1957] 1 WLR 583 et *Hunter v Hanley* [1955] SLT 213.

45 General Medical Council, *Confidentiality : Protecting and Providing Information*, London, GMC, 2004; General Medical Council, *Seeking patients'*

consent : the ethical considerations, London, GMC, 1998 et Royal College of Physicians, Royal College of Pathologists and British Society for Human Genetics, *Consent and confidentiality in genetic practice : Guidance on genetic testing and sharing genetic information, Report of the Joint Committee on Medical Genetics*, London, RCP, RCPATH, BSHG, 2006.

46 Department of Health, *HSC 2001/023 : Good practice in consent : achieving the NHS Plan commitment to patient-centred consent practice*, London, Health Departments of the United Kingdom, 2001 et Department of Health, *Good practice in consent implementation guide : consent to examination or treatment*, London, Health Departments of the United Kingdom, 2001.

47 Royal College of Physicians, Royal College of Pathologists and British Society for Human Genetics, *supra* note 45, à la p. vii.

48 General Medical Council, *supra* note 45.

49 *Australian Broadcasting Corp c. Lenah Game Meats Pty Ltd* (2001) 185 ALR 1.

50 À cet effet, voir notamment le *Privacy Act 1988*, Act No. 119 of 1988 as amended, prepared by the Office of Legislative Drafting and Publishing, Attorney-General's Department, Canberra.

51 Australian Law Reform Commission, *ALRC Report 96 : Essentially Yours : The Protection of Human Genetic Information in Australia Part B. Regulatory Framework 7. Information and Health Privacy Law*, Canberra, Commonwealth of Australia, 2003 à la p. 2.

52 *Privacy Act 1988*, *supra* note 50.

53 Australian Law Reform Commission, *supra* note 51.

54 *National Privacy Principles (extracted from the Privacy Amendment (Private Sector) Act 2000)*, disponible à l'adresse suivante <http://www.privacy.gov.au/publications/npps01.htm> .

55 Australian Law Reform Commission, *ALRC Report 96 : Essentially Yours : The Protection of Human Genetic Information in Australia, Canberra, , Commonwealth of Australia, Part E. Human Genetic Databases 20. Ownership of Samples and the Human Tissue Acts*, Canberra, Commonwealth of Australia, 2003 aux pp. 2 et 3.

56 *Privacy Act 1988*, *supra* note 50.

57 National Health and Medical Research Council, *Guidelines for Genetic Registers and Associated Genetic Material*, Canberra, The Publications Officer ONHMCR, 1999 à la p. 3.

58 *Ibid.*, à la p 3.

59 *Privacy Act 1988*, *supra* note 50, section 95AA et Schedule 3 et *National Privacy Principles (extracted from the Privacy Amendment (Private Sector) Act 2000)*, *supra* note 54, art. 2.1 (ea).

60 *Privacy Act 1988*, *supra* note 50.

61 *Loi sur la Protection des renseignements personnels et les documents électroniques*, L.C. 2000, c. 5.

62 *Health Information Act*, R.S.A. 2000, c. H-5.

63 *The Health Information Protection Act*, S.S. 1999, c-H-0.021.

64 *The Personal Health Information Act*, S.M. 1997, c. P-33.5.

65 Voir à cet effet, le *Code des professions*, L.R.Q. c. C-26 et le *Code de déontologie des médecins*, L.R.Q. c. M-9, r. 4.1.

66 S. Philips-Nootens, P. Lesage-Jarjoura, R.P. Kouri, *Éléments de responsabilité civile médicale : Le droit dans le quotidien de la médecine*, Cowansville. Les Éditions Yvon Blais Inc., 2007 à la p. 375 : « l'existence d'une menace réelle pour les proches, et non une simple possibilité (..) ; le comportement du patient, qui ne permet pas de remédier à la situation ((...), refus d'aviser) ; l'existence de mesures de prévention ou de traitement efficaces (car dans le cas contraire, la révélation n'aboutit à rien) ; l'absence d'autre moyen d'éviter le dommage (...) ; la limitation de la révélation à la personne ou aux personnes directement menacées ((...) si elle est facilement identifiable par le médecin : il n'a pas à mener d'enquête policière). »

67 *Standards for Privacy of Individually Identifiable Health Information (Privacy Rule)*, Regulation Text, 45 CFR Parts 160 and 164, disponible à l'adresse suivante <http://www.hhs.gov/ocr/combinedregtext.pdf>.

68 *Health Insurance Portability and Accountability Act of 1996 (HIPPA)*, Pub. L. 104-191, 110 Stat. 1936.

69 *Genetic Information Nondiscrimination Act of 2008*, H.R. 493.

70 National Conferences of States Legislatures, *State Genetic Privacy Laws*, disponible à l'adresse suivante <http://www.ncsl.org/programs/health/genetics/prt.htm> .

71 *Massachussets General Laws*, M.G.L. Part I, Title XVI, Chapter 111, Section 70G.

72 OECD Biotechnology Division, *supra* note 1, Annexe A, à la p. 11.

73 *Genetic Information Privacy Act*, 410 ILCS 513.

74 *Genetic Test Privacy Act*, Utah Code, Title 26, Chapter 45.

75 *Privacy of Genetic Information*, S.C. Code of Laws, Title 38, Chapter 93.

76 *Pate c. Threkel*, 661 So.2d 278 (Fla. 1995) et *Safer v. Estate of Pack* , 291 N.J. Super. 619, 677 A.2d 1188 (App.Div. 1996).

77 *Safer v. Estate of Pack* , *supra* note 76.

78 H. Nys, I. Dreezen, I. Vinck, et al., *Genetic Testing : Patients' rights, insurance and employment : A survey of regulations in the European Union*, *European Commission Community Research*, Brussels, European Commission, 2002 à la p. 124.

79 *Data Protection Act 1998* c. 29, Office of Public Sector Information, disponible à l'adresse suivante http://www.opsi.gov.uk/Acts/Acts1998/ukpga_19980029_en_1 .

80 *Human Tissue Act 2004* c. 30, Office of Public Sector Information, disponible à l'adresse suivante http://www.opsi.gov.uk/acts/acts2004/ukpga_20040030_en_1.

81 *Ibid.*, Schedule 1, Part 1.

82 D. Lewis, *Inside Information : Balancing interests in use of personal genetic data, A summary report*, London, Human Genetics Commission, 2002.

83 General Medical Council, *supra* note 45, à la p. 2.

84 Royal College of Physicians, Royal College of Pathologists and British Society for Human Genetics, *supra* note 45, à la p. 14 : pour être acceptable, la divulgation doit satisfaire certains critères, notamment qu'une tentative préalable de convaincre le patient de consentir à la divulgation ait été faite, que les bénéfices outrepassent considérablement la détresse causée par la divulgation, que l'information soit anonyme et que l'information divulguée soit restreinte à la seule information requise pour assurer une communication du risque.

85 Voir à cet effet M. Lacroix, G. Nycum, B. Godard, B. M. Knoppers, « Should physicians warn patients' relatives of genetic risks? », (2008) 178(5) CMAJ 593 et T. Hurlimann, « Le devoir du médecin de prévenir les proches d'un patient de leurs risques génétiques », (2004) 17 *L'Observatoire de la génétique*.

86 OCDE, *Lignes directrices de l'OCDE sur l'assurance qualité des tests de génétique moléculaire*, Paris, OCDE, 2007.

Tableau 1 : Demande de test génétique

	Australie	Canada	États-Unis	Royaume-Uni
Contrôle des services offerts par les services publics de santé	√ (pour Medicare)	√ (déterminé par les régimes provinciaux d'assurance-maladie)	√ (pour Medicare and Medicaid)	√
Contrôle des services offerts par les régimes d'assurance santé privés	√	√ (pour les services non offerts par les régimes publics provinciaux)	√	√
Prescription par un professionnel de la santé reconnu	√	√	√ (variable selon les états et selon la nature du test)	√
Interdiction explicite de la vente directe	√		√ (variable selon les états)	

Tableau 2 : Consentement aux tests génétiques

	Australie	Canada	États-Unis	Royaume-Uni
Législations générales au consentement aux soins	√	√	√	√
Législations spécifiques aux tests génétiques			√ (variables selon les états)	
Lignes directrices relatives au consentement aux tests génétiques	√	√	√	√

Tableau 3 : Confidentialité et divulgation aux tiers apparentés

	Australie	Canada	États-Unis	Royaume-Uni
Législation sur la confidentialité/divulgation des informations médicales	√	√	√	√
Législation spécifique sur la confidentialité/divulgation des informations génétiques	√		√ (variable selon les états)	√
Jurisprudence sur la confidentialité/divulgation des informations génétiques			√	

QUATRIÈME PARTIE : LA DISCUSSION GÉNÉRALE DES RÉSULTATS

Les analyses législatives comparatives sur l'encadrement des laboratoires génétiques et les droits des patients dans 5 pays membres de l'OCDE ont permis d'identifier des différences importantes dans la façon d'encadrer les services génétiques dans ces pays.

En premier lieu, un examen des principales structures d'encadrement des laboratoires génétiques au Canada, aux États-Unis, en France, au Royaume-Uni et en Australie démontre des structures d'encadrement différentes, parfois même opposées.

Dans l'ensemble des juridictions étudiées, les laboratoires sont sujets à un contrôle plus ou moins exhaustif de leurs activités, en vertu de la législation et de normes de pratiques professionnelles. Alors que certains pays exigent l'obtention de licences spécifiques afin d'autoriser les prestations des laboratoires génétiques, d'autres exigent plutôt l'obtention d'un certificat général (requis pour l'exécution de tests médicaux) ou d'un agrément par une autorité compétente reconnue. Ces distinctions ne se résument pas à de simples différences de vocabulaire, puisqu'elles sont susceptibles de gêner le patient dans le cadre d'un échange international d'échantillons biologiques à des fins d'analyse génétique.

L'analyse comparative des droits des patients au Canada, aux États-Unis, au Royaume-Uni et en Australie démontre également d'importantes différences en matière d'accès aux tests, de consentement, de confidentialité et divulgation de l'information génétique aux tiers apparentés.

À la lumière de ces articles, il est donc possible d'affirmer que la coexistence de normes différentes d'encadrement des laboratoires génétiques est susceptible de préjudicier le patient lors d'échanges internationaux d'échantillons biologiques à des fins d'analyse génétique.

4.1 La discussion des résultats de l'analyse documentaire

La coexistence de normes différentes relatives à l'encadrement des laboratoires et aux droits des patients soulève de nombreuses questions à la fois juridiques et éthiques. Ces questions peuvent porter sur un individu ou plutôt s'adresser à une société entière. Et ces choix de société se manifestent à travers les lois et règlements.

Les valeurs sociales et l'histoire juridique de chaque pays influencent le développement de la législation. L'encadrement des laboratoires génétiques ne fait pas exception à cette règle. La difficulté réside donc à identifier les valeurs ou principes communs à l'ensemble de ces sociétés afin de proposer des pistes de solutions réalistes.

Un quatrième article analyse les aspects éthiques de la coexistence de différentes normes encadrant les laboratoires dans le cadre de l'internationalisation des services génétiques, selon trois perspectives reconnues : le principisme, l'utilitarisme et l'éthique déontologique.

Cet article a été rédigé par Anne Marie Tassé. Madame Béatrice Godard a contribué à la vérification de cet article. Son expertise et ses commentaires ont contribué de manière importante au texte. Cet article sera soumis à la revue *Éthique et Santé*. L'autorisation des coauteurs a été obtenue conformément aux

exigences de la Faculté des études supérieures et post-doctorales de l'Université de Montréal.

Analyse éthique de l'internationalisation des services de laboratoires génétiques

Anne Marie Tassé et Béatrice Godard

Introduction

Depuis la découverte de la structure à double hélice de l'ADN¹ en 1953², les connaissances en génétique ont connu un développement exponentiel. Le décryptage du génome humain³ laisse entrevoir la création d'un éventail impressionnant de nouveaux tests génétiques.

Selon les résultats d'un sondage effectué auprès de 18 pays membres de l'OCDE, l'utilisation de tests génétiques ne cesse de croître, ayant passé par exemple de 874 608 en 2000 à 1 401 536 en 2002⁴. Actuellement, le *Online Mendelian Inheritance in Man (OMIM)* a catalogué plus de 10 000 types de désordres génétiques, dont environ 1700 sont liés à des mutations spécifiques du génome humain⁵. Malgré tout, un grand nombre de désordres génétiques sont extrêmement rares et les tests requis ne sont parfois disponibles que dans certains laboratoires spécialisés ou de recherche⁶. Pour cette raison, de nombreux échantillons doivent être envoyés à l'étranger afin d'être testés. Selon l'OCDE :

« Transborder flow involves the majority of laboratories, and is particularly significant in Belgium, France, Italy, Spain, UK, Germany, and U.S.A. Sixty-four per cent of respondents (529 laboratories), distributed across all the countries participating in the survey, receive specimens from outside their borders (...). Similarly, 60% of respondents indicated that they refer specimens to other countries. In 2001, a total of 18 000 specimens samples crossed OECD countries' borders... »⁷

Outre ces données, le sondage de l'OCDE démontre qu'aucun état ne semble réglementer la référence de tests génétiques outre-frontières, bien que dans certains cas, un contrôle soit effectué par les réseaux formels ou informels des professionnels de la santé⁸. À cet effet, l'OCDE conclut que :

« These data indicate that cross-country exchange of samples, allied to the availability of sometimes small number of laboratories worldwide offering specific specialised services, is leading to inevitable « internationalisation » of genetic testing for medical and research purposes.

However, the capacity to access genetic testing on an international scale both increases the availability of testing and raises significant policy issues. The issues of greatest concern is the lack of internationally agreed good practices for quality assurance in MGT, including protection of the privacy of individuals' genetic information and specimen handling and processing... »⁹

Les différents pays étudiés par l'OCDE réglementent tous, de manière parfois très différente, la mise en œuvre des tests génétiques à l'intérieur de leurs frontières. Ainsi, bien que tous les pays¹⁰ ont des directives ou des procédures en matière de consentement, seulement 50% d'entre eux ont des exigences spécifiques au consentement aux tests génétiques¹¹. Par ailleurs, 72% de ces états conservent les données génétiques de manière indéfinie¹² et seulement 63% des laboratoires interrogés ont des politiques écrites en matière de confidentialité¹³.

En raison de ces différences, il est extrêmement difficile de connaître les bases juridiques ou éthiques d'acceptabilité des échantillons par les laboratoires génétiques étrangers et par conséquent, de juger de l'encadrement éthique des services génétiques requis d'autres pays¹⁴.

Une analyse juridique et éthique comparative et exhaustive sur l'encadrement des laboratoires génétiques¹⁵ et les droits des patients¹⁶ dans 5 pays membres de l'OCDE nous a amené à observer des différences importantes dans la façon d'encadrer les services génétiques dans ces pays.

L'encadrement des laboratoires génétiques

Un examen des principales structures d'encadrement des laboratoires génétiques au Canada¹⁷, aux États-Unis, en France, au Royaume-Uni et en Australie¹⁸ démontre des structures d'encadrement différentes, parfois même opposées, les laboratoires étant sujets à un contrôle plus ou moins exhaustif de leurs activités en vertu de la législation et des normes de pratiques professionnelles¹⁹. Alors que la France, l'Australie et certaines provinces canadiennes exigent l'obtention de licences spécifiques afin d'autoriser les prestations des laboratoires génétiques, les États-Unis exigent plutôt l'obtention d'un certificat général (requis pour l'exécution de tests médicaux) et le Royaume-Uni exige un agrément par une autorité compétente reconnue. Ces distinctions ne se résument pas à de simples différences de vocabulaire, puisqu'elles sont susceptibles d'influencer les droits des patients dans le cadre d'échanges internationaux d'échantillons biologiques à des fins d'analyse génétique²⁰.

À titre d'exemple, la législation américaine exige la certification CLIA²¹ de tous les laboratoires testant des échantillons provenant de citoyens américains. Ainsi, un citoyen américain atteint d'un désordre génétique rare dont le test ne serait disponible que dans un laboratoire situé à l'extérieur des États-Unis ne pourrait être testé, à moins que ce laboratoire ne soit certifié selon la norme américaine.

Les droits des patients

L'analyse comparative des droits des patients au Canada, aux États-Unis, au Royaume-Uni et en Australie²² démontre également d'importantes différences en matière d'accès aux tests, de consentement, de confidentialité et de divulgation de l'information génétique aux tiers apparentés²³.

Par exemple, en matière d'accès aux tests, la France prohibe la vente de tests génétiques sans ordonnance judiciaire ou prescription médicale préalable alors que certains états américains n'ont pas légiféré à cet effet. Qu'advient-il alors d'une demande, à distance, d'un test génétique d'un citoyen français auprès d'un laboratoire américain ?²⁴

Il est également possible de se questionner en matière de consentement. Par exemple, le consentement général donné par un citoyen canadien est-il suffisant pour permettre l'exécution d'un test génétique au Massachusetts, où la loi exige un consentement écrit exhaustif ?

La confidentialité et la divulgation d'informations génétiques aux tiers apparentés peuvent également s'avérer problématique. Par exemple, au Canada et au Royaume-Uni, la littérature et les regroupements professionnels ont défini un ensemble de conditions devant être respectés afin de justifier la divulgation d'informations génétiques à des tiers apparentés. Ces conditions sont toutefois différentes. Alors, qu'advient-il de la demande de divulgation d'un enfant canadien (majeur) lorsque les renseignements génétiques de son parent sont conservés dans un laboratoire britannique ?

Alors que d'importants efforts sont actuellement mis en place pour uniformiser les normes de contrôle de la qualité des services génétiques des laboratoires, il n'existe actuellement aucun outil international visant à uniformiser les droits des patients lorsque leur ADN franchit les frontières à des fins d'analyses génétiques²⁵.

L'analyse éthique

La coexistence de nombreuses normes relatives à l'encadrement des laboratoires et aux droits des patients soulève des questions à la fois juridiques et éthiques. Ces

questions peuvent porter sur un individu ou plutôt s'adresser à une communauté. Et ces choix de société se manifestent à travers les lois et règlements.

Cependant, les valeurs sociales et l'histoire juridique de chaque pays influencent le développement du cadre social et de la législation. L'encadrement des laboratoires génétiques ne fait pas exception à cette règle. La difficulté réside donc dans l'identification des valeurs ou principes communs à l'ensemble de ces sociétés afin d'entrevoir des pistes de solutions réalistes.

Mais quelles perspectives éthiques semblent plus appropriées pour identifier ces valeurs ou principes communs ? Aux fins de cette étude, nous avons comparé trois (3) perspectives reconnues : le principisme, l'utilitarisme et l'éthique déontologique.

L'éthique principiste

Le principisme domine l'éthique de la recherche depuis son articulation par le rapport Belmont²⁶ et sa spécification par Beauchamp et Childress²⁷.

Cette perspective analytique énonce des principes fondamentaux devant être évalués afin de déterminer le caractère éthique d'une action, entre autres, l'autonomie, la bienfaisance, la non-malfaisance et la justice pour ne citer que les plus utilisés²⁸. Bien que développés dans le contexte de l'éthique de la recherche, ces principes ont rapidement été utilisés en éthique clinique²⁹. La mise en œuvre de ces principes dans le domaine de la génétique constitue une extension de leur application dans le domaine de la recherche et de la pratique médicale. Cependant, le principisme est souvent associé aux décisions individuelles, notamment en matière professionnelle, ce qui en limite grandement la portée lors d'analyses à caractère sociétal³⁰.

Il importe également de souligner que ces principes éthiques développés aux États-Unis ont trouvé peu d'échos dans plusieurs états d'Europe³¹. Ces principes sont considérés peu représentatifs des valeurs européennes, donc peu pertinents dans le cadre d'une analyse comparative. Certains auteurs ont cependant proposé des principes alternatifs davantage représentatifs des valeurs européennes : la dignité, le principe de précaution, la solidarité et la subsidiarité³², constituant une adaptation locale des principes énoncés aux États-Unis³³.

Selon une perspective principiste, le caractère éthique de l'internationalisation des services génétiques semble mitigé. Les différences importantes en matière d'encadrement des laboratoires et des droits des patients freinent la mise en œuvre du principe d'autonomie. Dans chacune des juridictions étudiées, le patient doit consentir de manière éclairée aux tests génétiques. Toutefois, il n'existe aucune procédure permettant de connaître les modalités d'exécution du test génétique dans un autre pays. Le laboratoire recevant les échantillons est-il accrédité ou certifié ? L'utilité et la validité du test ont-elles été étudiées ? Qu'advient-il du matériel génétique suite au test ? Qui aura accès aux résultats du test ? La difficulté de répondre à ces questions dans le cadre d'échanges internationaux d'échantillons biologiques à des fins d'analyses génétiques influence le caractère informé du consentement et donc l'autonomie du patient. En contre-partie, l'internationalisation des services génétiques permet l'accès à des tests qui, à défaut, ne seraient pas accessibles. Cet aspect de l'internationalisation des services génétiques est plutôt en faveur du principe d'autonomie.

La mise en œuvre des principes de bienfaisance et de non-malfaisance est également questionnée par l'internationalisation des services génétiques. Dans un premier temps, les différences d'encadrement des laboratoires et des droits des patients créent un flou juridique auquel sont exposés les patients dont les échantillons sont transférés dans un autre pays. En fait, peu de médecins connaissent l'étendue des mesures de protection mises en place dans différents

pays afin de protéger les patients. Selon cette perspective, il est dès lors impossible de conclure que l'échange international d'échantillons génétiques satisfait aux principes de bienfaisance et de non-malfaisance. En contre-partie, les échanges internationaux d'échantillons génétiques sont généralement nécessaires en raison de la non-disponibilité du test dans le pays où résident les patients. Dans ce contexte, est-il préférable de procéder à l'envoi des échantillons malgré les risques énoncés ci-dessus, ou est-il préférable de ne pas procéder au test afin de ne pas contrevenir aux droits des patients ? La réponse à cette question varie selon la nature du test demandé. L'exécution d'un test génétique permettant aux patients de minimiser de manière importante l'impact d'un désordre génétique pour eux-mêmes et éventuellement pour les membres de leur famille peut s'avérer éthiquement justifiée par souci de bienfaisance, malgré les risques indirects créés par les différences d'encadrement des laboratoires.

Finalement, en regard d'un autre principe auquel il est souvent fait référence, le principe de justice, les échanges internationaux d'échantillons génétiques satisfont à ce principe puisqu'ils permettent l'accès à de nombreux tests génétiques qui, à défaut de tels échanges, ne seraient pas accessibles.

L'éthique utilitariste

Alors que le principisme évalue la valeur d'un acte en fonction, entre autres, du respect d'un certain nombre de principes éthiques, l'éthique utilitariste évalue plutôt cette valeur en fonction des conséquences de cet acte³⁴. Cette perspective est fréquemment utilisée afin de justifier des choix de santé publique, puisqu'elle permet d'évaluer l'impact de ces choix sur la communauté³⁵.

L'utilitarisme énonce la manière d'agir afin de maximiser le bien du plus grand nombre de personnes. Cette manière d'agir est déterminée par l'évaluation des

conséquences de l'acte sur le bien-être d'individus. Elle dissocie la cause ou la raison morale de l'action afin d'en évaluer que les conséquences.

Une analyse utilitariste de l'internationalisation des services génétiques justifie, à première vue, les échanges internationaux d'échantillons biologiques. En effet, ces échanges permettent une utilisation optimisée des services génétiques à l'échelle internationale en permettant l'accès à un plus grand nombre de tests pour un plus grand nombre de patients.

Aucun système de santé ne peut offrir l'ensemble des tests disponibles à l'échelle nationale, notamment en raison de la qualification des laboratoires et de l'inaccessibilité de certains tests brevetés. L'accès à une gamme impressionnante de tests par le transfert international d'échantillons biologiques permet de pallier au manque de disponibilité de tests dans un pays donné, quelle qu'en soit la raison. En contrepartie, la société doit accepter de céder une partie des droits de ses citoyens, puisque la législation du pays hôte s'applique lors de tels échanges. Malgré tout, les avantages dont bénéficie la société semblent nettement supérieurs aux inconvénients imposés aux individus.

De plus, les risques individuels engendrés par les différences d'encadrement des services de laboratoires et des droits des patients seront probablement largement compensés par les bénéfices apportés aux individus ayant bénéficié de tests grâce aux échanges internationaux d'échantillons génétiques.

Ainsi, l'internationalisation des services génétiques s'avère éthique selon la perspective utilitariste, malgré les différences entre les normes d'encadrement des laboratoires et des droits des patients. Néanmoins, les arguments utilitaristes peuvent être affaiblis par la réalité actuelle de l'internationalisation des services génétiques. Ces services demeurent onéreux et ne sont pas nécessairement

couverts par les différents régimes d'assurance maladie. Cette situation crée dès lors un risque d'iniquité entre les individus.

De plus, l'approche utilitariste est fondée sur les conséquences de l'internationalisation des services génétiques. Les conséquences énoncées précédemment peuvent toutefois être spéculatives. L'exécution de tests génétiques dans des pays autres comporte des incertitudes et comporte sans doute des conséquences potentielles insoupçonnées.

Finalement, les arguments énoncés précédemment en faveur de l'internationalisation des services génétiques ont des conséquences positives pour la société, outrepassant les risques individuels. Cette situation sacrificielle, où certains individus sont sacrifiés au profit de la communauté, a grandement été critiquée par la littérature³⁶. Mais malgré le sacrifice potentiel de certains droits individuels, l'internationalisation des services génétiques est éthiquement justifiée puisqu'elle permet l'accès à un plus grand nombre de tests pour un plus grand nombre de patients, à des coûts moins élevés pour l'ensemble des systèmes de santé.

L'éthique déontologique

L'éthique déontologique se distingue de l'utilitarisme en ce qu'elle évalue la pertinence d'un acte en fonction de sa valeur intrinsèque et non en fonction de ses conséquences. Pour le déontologisme, chaque action doit être évaluée selon sa conformité à certains devoirs inhérents à tout être humain.

L'éthique déontologique professionnelle est particulière en ce qu'elle se concentre sur la relation entre le professionnel et son patient³⁷. Le pouvoir dévolu aux professionnels de la santé, appelés à soigner les individus, est lié de manière inhérente à l'acceptation de leurs devoirs professionnels. Les professionnels de la

santé ont donc développé des notions persistantes d'éthique déontologique, sous forme de normes de bonnes pratiques professionnelles³⁸.

Selon l'éthique déontologique, les professionnels de la santé sont soumis à des obligations similaires à l'égard de leurs patients. Cette affirmation est confirmée par l'étude comparative des normes d'encadrement des laboratoires génétiques et des droits des patients, qui démontre que dans les pays étudiés, les médecins sont soumis à des règles déontologiques quasi-identiques. Il est cependant important de souligner que les règles déontologiques ont une valeur juridique différente dans différents pays.

Ainsi, selon l'analyse déontologique, l'internationalisation des services génétiques est peu susceptible d'entraîner des conséquences négatives pour les patients puisque les professionnels de la santé dans les pays étudiés ont tous adopté des normes professionnelles permettant d'offrir des services génétiques respectueux de l'éthique déontologique. L'internationalisation des services génétiques semble donc éthique selon l'approche déontologique, malgré les différences entre les normes d'encadrement des laboratoires et les droits des patients.

Cette approche comporte cependant certaines limites. Malgré l'existence de normes déontologiques communes, l'interprétation, la mise en œuvre et le poids relatif des normes les unes par rapport aux autres sont susceptibles de varier entre les pays et entre les individus. La jurisprudence a fréquemment fait part des conflits engendrés par la coexistence de plusieurs normes déontologiques pouvant s'avérer opposées. À titre d'exemple, les arrêts américains *Pate v. Threkel* (Floride)³⁹ et *Safer v. Estate of Pack* (New Jersey)⁴⁰ ont porté sur la confrontation du devoir de confidentialité du médecin à son devoir de protection des tiers, dans le cadre d'un conflit sur la divulgation d'informations génétiques aux membres d'une même famille. Il serait naïf de croire que l'éthique déontologique puisse

répondre à toutes les questions soulevées par l'internationalisation des services génétiques.

Discussion

Cette discussion est présentée en deux phases distinctes, soit l'étude du caractère éthique de l'internationalisation des services génétiques et l'étude du caractère éthique de l'internationalisation de ces services en considérant l'impact de la coexistence des différentes normes nationales d'encadrement des laboratoires et les droits des patients.

Caractère éthique de l'internationalisation des services génétiques

Dans un premier temps, l'étude des échanges internationaux d'échantillons biologiques à des fins d'analyse génétique, sans considérer les différentes normes qui s'y rattachent, démontre le caractère éthique de cette internationalisation, selon le principisme, l'utilitarisme et de déontologisme (Tableau 1).

Selon une perspective principiste, certains aspects de l'internationalisation des services génétiques semblent s'opposer aux principes d'autonomie, de bienfaisance et de non-malfaisance. Cependant, lorsque le test permet au patient de minimiser de manière importante l'impact d'un désordre génétique pour lui-même et pour les membres de sa famille, les échanges internationaux d'échantillons génétiques peuvent s'avérer éthiquement justifiés.

Selon une approche utilitariste, l'internationalisation des services génétiques est également justifiée puisqu'elle permet l'accès à un plus grand nombre de tests pour un plus grand nombre de patients, à des coûts moins élevés pour l'ensemble des systèmes de santé.

L'éthique déontologique favorise également l'internationalisation des services génétiques puisque les professionnels de la santé ont développé des notions persistantes d'éthique déontologique, sous forme de normes de bonnes pratiques professionnelles.

Caractère éthique de la coexistence de normes différentes d'encadrement des laboratoires et de droits des patients

Dans un second temps, l'étude du caractère éthique de l'internationalisation des services génétiques, en tenant compte de la coexistence de normes différentes en matière d'encadrement des laboratoires et des droits des patients, entraîne un questionnement différent (Tableau 1).

Ainsi, selon la perspective principiste, la coexistence de normes différentes peut s'avérer contraire au principe d'autonomie, puisque ces différences empêchent le patient de consentir de manière tout à fait éclairée à l'exécution d'un test génétique à l'extérieur de son pays. L'obtention d'un consentement éclairé constitue une composante essentielle au principe d'autonomie. Cependant, dans le cadre d'échanges internationaux d'échantillons génétiques, il est difficile pour un patient de connaître, préalablement au test, les normes régissant, en autres, le contrôle de la qualité des laboratoires, la confidentialité des résultats et la divulgation d'informations aux tiers. Cette coexistence s'avère également contraire au principe de justice, puisque selon le pays, l'accès aux tests génétiques est plus ou moins limité. Il existe donc une injustice entre les résidents de différents pays, puisqu'ils n'ont pas accès aux mêmes tests génétiques. Par exemple, un citoyen américain n'aurait pas accès à certains tests offerts par des laboratoires qui ne sont pas certifiés en vertu de la norme américaine. Cependant, la coexistence de normes nationales différentes favorise le principe de bienfaisance. En effet, elle permet aux patients d'avoir accès à des tests qui ne sont pas offerts dans leur pays. De plus, chaque société régit les services génétiques dans le respect de ses

valeurs et de son histoire juridique. L'existence de normes distinctes assure donc une meilleure représentation de ces valeurs et optimise la mise en œuvre du principe de bienfaisance.

En vertu de l'approche utilitariste, la coexistence de différentes normes d'encadrement des laboratoires et des droits des patients brime le caractère éthique de l'internationalisation des services génétiques. En effet, l'utilitarisme vise l'optimisation des bienfaits de l'internationalisation des services génétiques. Cependant, la coexistence de normes distinctes soulève des questions susceptibles de freiner les échanges internationaux d'échantillons génétiques. Pour ce motif, l'utilitarisme semble plutôt prôner l'uniformisation de la réglementation afin d'optimiser l'internationalisation des services génétiques.

Selon le déontologisme, la coexistence de plusieurs normes est peu susceptible d'entraîner des conséquences négatives puisque les professionnels de la santé dans les pays étudiés ont tous adopté des normes professionnelles permettant d'offrir des services génétiques respectueux de l'éthique déontologique.

Conclusion

L'analyse du caractère éthique de l'internationalisation des services génétiques a permis d'en arriver à deux conclusions distinctes. Lorsque la coexistence de différentes normes n'est pas prise en considération, l'internationalisation des services génétiques est considérée éthique en vertu du principisme, de l'utilitarisme et du déontologisme.

Cependant, le caractère éthique de l'internationalisation des services génétiques est moins flagrant lorsque la coexistence de différentes normes nationales est prise en considération. Dans ce contexte, l'internationalisation des services génétiques demeure éthique en vertu du déontologisme. Cependant, l'approche utilitariste et

les principes d'autonomie et de justice retrouvés dans l'approche principiste soulèvent des interrogations sur le caractère éthique de la coexistence de normes différentes dans le cadre de l'internationalisation des services génétiques.

Références

- 1 Santé Canada, « La politique de la santé et le génome humain » (2001) 1 :2
Bulletin : Recherche sur les politiques de santé : Nouvelles frontières 1 à la p. 2 :
« ADN (acide désoxyribonucléique) – unité biochimique de l'hérédité et élément
constituant tous les gènes. ».
- 2 J.D. Watson, F.H.C. Crick, « A Structure for Deoxyribose Nucleic Acid » (1953)
171 *Nature* 737.
- 3 À cet effet, voir notamment Genomics.energy.gov, *Human Genome Project
Information*, disponible sur le site internet :
http://www.ornl.gov/sci/techresources/Human_Genome/home.shtml.
- 4 OECD Biotechnology Division, *Quality Assurance and Proficiency Testing for
Molecular Genetic Testing : Summary Results of a survey of 18 OECD member
countries*, Paris, OECD, 2005, à la p. 5.
- 5 *Ibid.*, à la p. 12.
- 6 *Ibid.*
- 7 *Ibid.*, à la p. 13.
- 8 *Ibid.*, à la p. 15.

9 *Ibid.*

10 Sauf l'Irlande.

11 OECD Biotechnology Division, *supra* note 4, à la p. 16.

12 *Ibid.*

13 *Ibid.*, à la p. 16.

14 OECD, *Genetic Testing – Policy Issues for the New Millenium*, Paris, OECD, 2000.

15 É. Petit, A.M. Tassé, B. Godard, *An Empirical Analysis of the Legal Frameworks Governing Genetic Services Labs in Canadian Provinces*, *Health Law Review* – 16:3 (2008) 65-72 et A.M. Tassé, É. Petit, B. Godard, *Differences in Regulatory Structures Governing Genetic Laboratories in Four Countries*, soumis au *Journal of Law, Medicine and Ethics*, juin 2008.

16 A.M. Tassé, B. Godard, *Analyse comparative des droits des patients dans le cadre de services de laboratoires génétiques en Australie, au Canada, aux États-Unis et au Royaume-Uni*, article soumis au *McGill Law Journal*, septembre 2008.

17 É. Petit, A.M. Tassé, B. Godard, *supra* note 15.

18 A.M. Tassé, É. Petit, B. Godard, *supra* note 15.

19 *Ibid.*

20 *Ibid.*

21 *Clinical Laboratory Improvement Amendments*, Pub. L. No. 100-578, 102 Stat. 2903; 42 U.S.C. § 263.

22 A.M. Tassé, B. Godard, *supra* note 16.

23 *Ibid.*

24 T. Hurlimann, C. Forlini, « Tests de paternité privés sur Internet : rapide, simple et sans stress ? » (2006) 29 *L'observatoire de la génétique*.

25 A.M. Tassé, B. Godard, *supra* note 16.

26 The National Commission for the Protection of Human Subjects of Biomedical and Behavioral Research, *Belmont Report*, April 18, 1979, disponible sur le site internet : <http://www.hhs.gov/ohrp/humansubjects/guidance/belmont.htm>

27 T.L. Beauchamp, J.F. Childress. *Principles of Biomedical Ethics*, 6^e éd., Oxford, Oxford University Press, 2008.

28 G. Durand, *Introduction générale à la bioéthique : Histoire, concepts et outils*, Montréal, Édition Fides, 1999 à la p. 187 et Australian Law Reform Commission, *ALRC Report 96 : Essentially Yours : The Protection of Human Genetic Information in Australia, Part B. Regulatory Framework 6. Ethical Considerations*, Canberra, Commonwealth of Australia, 2003, à la p. 7.

29 G. Durand, *supra* note 28, aux pp. 187 et s.

30 Australian Law Reform Commission, *supra* note 28, à la p. 8.

31 À cet effet, voir notamment M. Häyry, R. Chadwick, V. Árnason et G. Árnason, *The Ethics and Governance of Human Genetic Databases : European Perspectives*, Cambridge, Cambridge University Press, 2007.

32 *Ibid.*, aux p. 28 et s.

33 *Ibid.*

34 Australian Law Reform Commission, *supra* note 28, à la p. 8.

35 G. Durand, *supra* note 28, à la p. 299 et Australian Law Reform Commission, *supra* note 28, à la p. 8.

36 Sur ce sujet, voir notamment J. Rawls, *A Theory of Justice*, Oxford, Oxford University Press, 1971.

37 Australian Law Reform Commission, *supra* note 28, à la p. 8.

38 *Ibid.*

39 *Pate c. Threkel*, 661 So.2d 278 (Fla. 1995).

40 *Safer c. Estate of Pack*, 291 N.J. Super. 619, 677 A.2d 1188 (App.Div. 1996).

Tableau 1 : Analyse éthique

	Principisme				Utilitarisme	Déontologisme
	Autonomie	Bienfaisance	Non malfaisance	Justice		
Internationalisation des services	☐	☐	☐	☐	☐	☐
Encadrement des laboratoires	*	√	√	*	*	√
Droits des patients						
Demande de test	*	√	√	*	*	√
Consentement	*	√	√	*	*	√
Confidentialité	*	√	√	*	*	√

☐ indique que l'internationalisation des services génétiques, sans considérer l'impact de la coexistence de différentes normes nationales, est justifiée au regard de l'approche éthique indiquée.

* indique que dans le cadre de l'internationalisation des services génétiques, la coexistence de différentes normes nationales serait contraire à l'approche éthique indiquée.

√ indique que dans le cadre de l'internationalisation des services génétiques, la coexistence de différentes normes nationales favorise l'approche éthique indiquée.

4.2 Les limites de l'étude

La présente étude n'offre qu'un aperçu du caractère éthique de l'internationalisation des services génétiques. En effet, ce caractère éthique n'est pas influencé par les seules normes applicables en matière d'encadrement des laboratoires et les droits des patients. Et les normes choisies ne constituent qu'un mince échantillon de l'ensemble des dispositions encadrant les prestations des laboratoires génétiques.

De plus, cette étude utilise trois approches reconnues afin d'évaluer le caractère éthique de l'internationalisation des services génétiques, malgré de la coexistence de différentes normes nationales d'encadrement. Le principisme, l'utilitarisme et le déontologisme constituent des choix intéressants, mais leur interprétation est subjective. De plus, l'utilisation d'autres approches éthiques aurait peut-être permis d'en arriver à des conclusions différentes.

Cette articulation des aspects éthiques de l'internationalisation des services génétiques repose donc sur des méthodes de recherche qualitatives qui ne permettent pas de généraliser les résultats de cette recherche.

CONCLUSION

Conformément à nos objectifs de recherche, cette étude a permis d'évaluer le caractère éthique des échanges internationaux d'échantillons biologiques à des fins d'analyse génétique.

Dans un premier temps, l'analyse comparative des normes encadrant les services génétiques a permis d'identifier plusieurs différences entre les normes canadiennes, américaines, anglaises, françaises et australiennes. L'étude de ces différences a également permis de conclure que la coexistence de normes nationales différentes est susceptible de préjudicier le patient dans le cadre d'échanges internationaux d'échantillons biologiques à des fins d'analyse génétique.

Dans un second temps, l'analyse du caractère éthique de l'internationalisation des services génétiques a permis d'en arriver à deux conclusions distinctes. Lorsque la coexistence de différentes normes n'est pas prise en considération, l'internationalisation des services génétiques est considérée éthique en vertu du principisme, de l'utilitarisme et du déontologisme.

Cependant, le caractère éthique de l'internationalisation de ces services est moins flagrant lorsque la coexistence de différentes normes nationales est prise en considération. Dans ce contexte, l'internationalisation des services génétiques demeure éthique en vertu du déontologisme. Cependant, l'approche utilitariste et les principes d'autonomie et de justice retrouvés dans l'approche principiste soulèvent des interrogations sur le caractère éthique de la coexistence de normes nationales dans le cadre de l'internationalisation des services génétiques.

Cette recherche ne permet pas de confirmer ou d'infirmier le caractère éthique de l'internationalisation des services génétiques, en raison de la coexistence de différentes législations nationales. Tout dépend de l'approche éthique préconisée. Elle permet cependant d'identifier des enjeux propres à l'internationalisation des services génétiques.

De plus, cette étude permet d'identifier quelques pistes de solutions susceptibles de favoriser l'internationalisation des services génétiques. Parmi elles, notons l'ouverture d'un dialogue international afin d'uniformiser les normes d'encadrement des laboratoires génétiques, la reconnaissance mutuelle des normes en vigueur dans d'autres pays et la formation des professionnels de la santé sur les implications éthiques et juridiques des échanges internationaux d'échantillons biologiques à des fins d'analyses génétiques.

BIBLIOGRAPHIE

Cette bibliographie ne comporte que les références citées hors des articles de périodiques. Les quatre articles présentés dans la troisième et la quatrième partie de ce mémoire comportent une bibliographie exhaustive et spécifique.

Documents d'organismes publics et para-publics

Australian Law Reform Commission, *ALRC Report 96 : Essentially Yours : The Protection of Human Genetic Information in Australia*, Canberra, Commonwealth of Australia, 2003.

Australian Law Reform Commission, *ALRC Report 96 : Essentially Yours : The Protection of Human Genetic Information in Australia Part B. Regulatory Framework 6. Ethical Considerations*, Canberra, Commonwealth of Australia, 2003.

Department of Health, *Our Inheritance, Our Future : Realising the potential of genetics in the NHS*, Norwich, The Stationnary Office, 2003.

OECD Biotechnology Division, *Quality Assurance and Proficiency Testing for Molecular Genetic Testing : Summary Results of a survey of 18 OECD member countries*, Paris, OECD, 2005.

OECD, *Genetic Testing – Policy Issues for the New Millenium*, Paris, OECD, 2000.

Santé Canada, « La politique de la santé et le génome humain » (2001) 1 :2
Bulletin : Recherche sur les politiques de santé : Nouvelles frontières 1.

Secretary's Advisory Committee on Genetics, Health, and Society, *U.S. System of Oversight of Genetic Testing : A Response to the Charge of the Secretary of Health and Human Services*, Bethesda, Department of Health and Human Services, 2008.

Monographies

Beauchamp T.L., Childress J.F., *Principles of Biomedical Ethics*, 6^e éd., Oxford, Oxford University Press, 2008.

Constantinesco L.-J., *Traité de droit comparé*, Paris, Economica, 1974.

Durand G., *Introduction générale à la bioéthique : Histoire, concepts et outils*, Montréal, Édition Fides, 1999.

Häyry M., Chadwick R., Árnason V. et al., *The Ethics and Governance of Human Genetic Databases : European Perspectives*, Cambridge, Cambridge University Press, 2007.

Knoppers B.M., éd., *Genomics and Public Health: Legal and Socio-Ethical Perspectives*, Leiden/Boston, Martinus Nijhoff Publishers, 2006.

Articles de périodiques

Almond B., « Genetic profiling of newborns : ethical and social issues » (2005)
7 :1 Nature Reviews 67.

Borry P., Fryns J.P., Schotmans P. et al., « Carrier Testing in Minors : a Systematic Review of Guidelines and Position Papers » (2006) 14 European Journal of Human Genetics 133.

Cox S.M., Faucett W.A., Chen B. et al., « International genetic testing » (2003) 5:3 Genetics IN Medicine 176.

Knoppers B.M., Bordet S. et Isasi R.M., « Preimplantation Genetic Diagnosis : An Overview of Socio-Ethical and Legal Considerations » (2006) 7 Annual Review of Genomics and Human Genetics 201.

Lévesque É., Knoppers B.M. et Avard D., « La protection de l'information génétique dans le domaine médical au Québec : Principe général de confidentialité et questions soulevées par les dispositions d'exception » (2005-2006) Revue de droit de l'Université de Sherbrooke 101.

McKusick V.A., *Mendelian Inheritance in Man: Catalogs of Human Genes and Genetic Disorders*, Baltimore, Johns Hopkins Univ. Press, 1998.

Pelias M.K., « Genetic Testing of Children for Adult-Onset Diseases : Is Testing in the Child's Best Interest » (2006) 73 :3 The Mount Sinai Journal of Medicine 605.

Watson J.D., Crick F.H.C., « A Structure for Deoxyribose Nucleic Acid » (1953) 171 Nature 737.

Documents disponibles sur internet

Gouvernement du Canada, *Les biofondations : La science et les enjeux : Les tests génétiques*, disponible à l'adresse suivante <http://www.biofondations.gc.ca/francais/view.asp?x=780>.

The National Commission for the Protection of Human Subjects of Biomedical and Behavioral Research, *Belmont Report*, April 18, 1979, disponible à l'adresse suivante <http://www.hhs.gov/ohrp/humansubjects/guidance/belmont.htm> .

Sites internet

Australian Government – Attorney-General's Department: *COMLAW Commonwealth of Australia Law*, <http://www.comlaw.gov.au>.

Ministère de la justice-Canada, *Lois du Canada*, www.lois.justice.gc.ca.

National Archives: Office of Public Sector Information (OPSI), <http://www.opsi.gov.uk>.

République Française : Le service public de la diffusion du droit, <http://www.legifrance.gouv.fr> .

U.S. Governemnt: USA.Gov - Government Made Easy, http://www.usa.gov/Topics/Reference_Shelf/Laws.shtml.