

Thesis, FRANZEN Rachelle

Auteur : Njonfang Tchuidjang, Ornela

Promoteur(s) : BOEMER, François; LUIS, Géraldine; Brysse, Anne

Faculté : Faculté de Médecine

Diplôme : Master en sciences biomédicales, à finalité spécialisée en assurance qualité

Année académique : 2025-2026

URI/URL : <http://hdl.handle.net/2268.2/25972>

Avertissement à l'attention des usagers :

Tous les documents placés en accès ouvert sur le site le site MatheO sont protégés par le droit d'auteur. Conformément aux principes énoncés par la "Budapest Open Access Initiative"(BOAI, 2002), l'utilisateur du site peut lire, télécharger, copier, transmettre, imprimer, chercher ou faire un lien vers le texte intégral de ces documents, les disséquer pour les indexer, s'en servir de données pour un logiciel, ou s'en servir à toute autre fin légale (ou prévue par la réglementation relative au droit d'auteur). Toute utilisation du document à des fins commerciales est strictement interdite.

Par ailleurs, l'utilisateur s'engage à respecter les droits moraux de l'auteur, principalement le droit à l'intégrité de l'oeuvre et le droit de paternité et ce dans toute utilisation que l'utilisateur entreprend. Ainsi, à titre d'exemple, lorsqu'il reproduira un document par extrait ou dans son intégralité, l'utilisateur citera de manière complète les sources telles que mentionnées ci-dessus. Toute utilisation non explicitement autorisée ci-avant (telle que par exemple, la modification du document ou son résumé) nécessite l'autorisation préalable et expresse des auteurs ou de leurs ayants droit.

APPENDIX 1

BabyDetect Gene list with Targeted panel: The BabyDetect Test allows screening for approximately 165 diseases, based on the research of the genes (+/- 407 genes) mentioned here. The genes in yellow represent the genes associated with the diseases covered by the current national standard neonatal screening.

ABCB11	ATP8B1	CTNS	F2	GLIS3	JAGN1	MYBPC3	PLPBP	RPS24	SLC5A7
ABCB4	AVPR2	CTPS1	F8	GLRA1	JAK3	MYH7	PNPO	RPS26	SLC6A5
ABCD1	BCKDHA	CUBN	F9	GLRB	KAT6B	MYO5A	POR	RPS27	SLC6A8
ABCD4	BCKDHB	CUL3	FAH	GLUD1	KCNE1	MYO5B	PREPL	RPS28	SLC7A7
ACAD8	BCKDK	CXCR4	FANCA	GMPPB	KCNJ10	MYO9A	PRF1	RPS29	SLC9A3
ACAD9	BRCA2	CYBA	FANCB	GNAS	KCNJ2	MYSM1	PRKDC	RPS7	SLX4
ACADM	BRIP1	CYBB	FANCC	GOT2	KCNQ1	NADK2	PSAT1	RYS2	SMPD1
ACADSB	BTD	CYP11A1	FANCD2	GPIHBP1	KIF11	NAGLU	PSPH	SBDS	SNAP25
ACADS	BTB	CYP11B1	FANCE	GRHPR	KLHL3	NAGS	PTF1A	SCNN1A	SPR
ACADVL	CA5A	CYP11B2	FANCF	GRIN2B	LAMA5	NBN	PTPRC	SCNN1B	SRP54
ACAT1	CACNA1C	CYP17A1	FANCG	GUSB	LAT	NCF1	PTS	SCNN1G	STAR
ACSF3	CACNA1D	CYP1B1	FANCI	GYS1	LCK	NCF2	PYGL	SECISBP2	STX11
ADAMTS13	CALM1	CYP21A2	FANCL	GYS2	LIG4	NCF4	QDPR	SERPINA1	STXB2
ADA	CALM2	DBH	FAS	HADHA	LIPA	NDP	RAB27A	SGSH	SYT2
ADK	CALM3	DBT	FBP1	HADHB	LMBRD1	NEUROG3	RAC2	SH2D1A	TAT
AGL	CASQ2	DCLRE1C	FLAD1	HADH	LMF1	NFKB2	RAG1	SI	TBX19
AGRN	CBLIF	DDC	FOLR1	HAX1	LPL	NKX2-1	RAG2	SLC16A2	TCN2
AGXT	CBS	DGAT1	FOXO1	HBA1	LRP4	NKX2-5	RAPSN	SLC18A2	TECRL
AHCY	CD247	DHCR7	FOXO1	HBA2	LRP5	NNT	RB1	SLC18A3	TG
AK2	CD3D	DKC1	FOXN1	HBB	LTBP2	NPHS1	RCBTB1	SLC19A2	TH
ALDH7A1	CD3E	DLD	FOXP3	HCFC1	LYST	NR1H4	RFWD3	SLC19A3	THRA
ALDOB	CD3G	DMD	FZD4	HGSNAT	MACF1	NR3C2	RFX5	SLC1A4	THRB
ALG14	CFTR	DNAJC12	G6PC1	HHEX	MAD2L2	ODC1	RFXANK	SLC22A5	TJP2
ALG2	CHAT	DNAJC21	G6PC3	HLC5	MAT1A	OTC	RFXAP	SLC25A13	TNFRSF11A
ALPL	CHRNA1	DOCK2	G6PD	HMGCL	MCCC1	OXCT1	RPE65	SLC25A15	TPK1
AMN	CHRNA1	DOCK8	GAA	HMGCS2	MCCC2	PAH	RPH3A	SLC25A19	TPO
AMT	CHRNA1	DOK7	GALE	HOGA1	MCEE	PAX8	RPL11	SLC25A1	TPP1
ANK2	CHRNA1	DPAGT1	GALK1	HPD	MLYCD	PCBD1	RPL15	SLC25A20	TRDN
APOA5	CIITA	DUOX1	GALM	HSD3B2	MMAA	PCCA	RPL18	SLC25A32	TSHR
APOC2	CLCN7	DUOX2	GALNS	IDS	MMAB	PCCB	RPL26	SLC26A3	TSPAN12
AQP2	COL13A1	DUOX1	GALT	IDUA	MMACHC	PDXK	RPL27	SLC26A4	TSR2
ARG1	COL4A3	DUOX2	GAMT	IL10RA	MMADHC	PGM3	RPL31	SLC2A1	TTPA
ARPC1B	COL4A4	EFL1	GATA1	IL10RB	MMUT	PHOX	RPL35A	SLC2A2	TUBB1
ARSA	COL4A5	ELANE	GATM	IL2RB	MOCS1	PHGDH	RPL35	SLC37A4	UBE2T
ARSB	COLQ	ERCC4	GBA1	IL2RG	MRAP	PHKA2	RPL5	SLC39A8	UBR1
ASL	CORO1A	ETFA	GCDH	IL7R	MTHFR	PHKB	RPL9	SLC52A1	UGT1A1
ASS1	CPS1	ETFB	GCH1	IRAK4	MTR	PHKG2	RPS10	SLC52A2	UNC13A
ATAD1	CPT1A	ETFDH	GFI1	ITGB2	MTRR	PIK3R1	RPS15A	SLC52A3	UNC13D
ATP7A	CPT2	F13A1	GFPT1	IVD	MUSK	PKLR	RPS17	SLC5A1	VAMP1
ATP7B	CSF3R	F13B	GLDC	IYD	MVK	PLEC	RPS19	SLC5A5	VPS45
WAS	WIPF1	WNK1	WNK4	XIAP	ZAP70	ZNF408			

Overview of quality management activities carried out during the internship: training, document management, records management.

10	20	30	40	50	60	70	80	90	100
10	20	30	40	50	60	70	80	90	100
10	20	30	40	50	60	70	80	90	100

Prise de connaissance de la norme ISO15189

Prise de connaissance des procédures organisationnelles des différents secteurs ou services spécifiques de l'UNILAB (niveau 3)

- Norme ISO15189
- Assurance qualité du laboratoire
- Différents modules de Vivaldi
- Glims
- Auditeurs internes
- Suivi des audits internes et externes
- IVDR

Thèmes	Lecture chapitres ISO15189 & SOPs	Référence documentaire	Date	Signature Resp
Génétique	GNT.ORG.GES V12		31/04/26	[Signature]
Vivaldi	AQ.VIVALDI.GES		NA	[Signature]
Glims	GEN.GLIMS.PRO GEN.GLIMS.INF		09/02/26	[Signature] Information Frayssin
IVDR	GEN.IVD.PRO V2		26/01/26	[Signature] Luycks
Gestion documentaire :	AQ.DOCGES.PRO V14			
o Rédaction de documents [V]	GNT.ORG.GES.A29. GEN.ANA.PRO V11	BGE.BABYDETECT.ANA - gestion des données post sequenpage. (V6) V3	03/05/26	} Revoir et supprimer obsolescence commentaires des non modif.
o Révision de documents [V]	GEN.ANA.PRO.A17 V1 GEN.STOCK.INF.A05	BGE.NUCLEOCUBE APP, BGE BS.ANA, BGE BS.ANA.A06, BGE.U-H2.ANA, BGE.U-H2.ANA.A06, GNT.ORG.GES.A39, BGE.DATA.INF.A03	03/02/26, 16/04/26 23/05/26	
o Evaluation de documents [V]		Mise à jour documentation. BGE.BABYDETECT.ANA.A06, BGE.BABYDETECT.ANA.A03, V6 BGE.BABYDETECT.ANA V3 U dashboard. L'écrit. V6 Nach quation	02/02/26; 02/03/26, 10/02/26	
o Publication d'un document (en tenant compte des commentaires éventuels)		Création documentation: BGE.BABYDETECT.ANA.A01e, BGE.BABYDETECT.ANA.A01d, V3 BGE.BABYDETECT.ANA.A01 L DB Validation fonction	21/05/26, 18/05/26	[Signature]
o Mettre en obsolescence		BGE.BABYDETECT.ANA.A01 - Validation de Aisse ↳ Mise à jour du DV v3.	21/05/26	
o Annuler une évaluation/obsolescence				
o Révision des inserts de kit				
o création/Mise à jour des plans d'écolage				
o Création/Modification des fiches analytiques dans P2F				

Thèmes	Lecture chapitres ISO15189 & SOPs	Référence documentaire	Date	Signature Resp
<u>Amélioration continue :</u> - Encodage des NC/ suivi des celles-ci - Générer des KPI (e.a. pour RD, CAQ) - Analyser les risques, les formaliser et proposer des actions d'amélioration	AQ.PLAIN.PRO GNT.ORG.GES.A28 (KPI) AQ.REV.PRO GEN.ANA.PRO	Ouverture non-conformité GNT-Biochimie génétique-Babydetect : NC 111298 et NC 111998 Non fait Modification fiche d'analyse de risque Secteur GNT-Biochimie génétique-Babydetect ajout de nouveaux risque/suppression de risques obsolètes P2F 21/04/26	30/04/26	
<u>Gestion des QCE :</u> - Planification des QCE - Gestion des rings tests - Enregistrer les rapports QCE - Enregistrer les NC liées aux QCE	QCE.DESC.PRO GNT.QCE.GES	NA NC enregistrées avec Christophe : BGE-biochimie génétique 110563 et 110571	16/04/26	
<u>Gestion des fournisseurs/sous-traitants :</u> - Evaluation des fournisseurs - Communiquer avec les fournisseurs/sous-traitants	GEN.EVFO.GES	NA.		
<u>Gestion des audits :</u> - Participation aux audits internes (auditeur et audité) - Participation aux audits externe (audité): - Suivi des non-conformités → Non. - Suivi des demandes d'extension (scope FIXE et scope FLEX) Non. - Visite des locaux → OUI. - Répondre aux questions Non chroniqueur	AQ.AUD.PRO GEN.BELAC.PRO	Audit interne des processus : BGE-Biochimie génétique : BGE.U.UH2.ANA.A06 et BGE.B6.ANA. → Rapport informel (met), pas de validation Participation Audit AFMPS Participation Audit BELAC	14/04/26 03/03/26 09/03/26 13/03/26	et

Thèmes	Lecture chapitres ISO15189 & SOPs	Référence documentaire	Date	Signature Resp
Création/Modification des fiches ARTICLES dans P2F (GOAL)		(pas d'encodage P2F) Réception (dcs, stock, JAB AB)	22/04/26	
<u>Gestion du personnel :</u> - encodage de documents - encodage des compétences acquises - participer à l'évaluation des compétences (lancer le flux dans P2F, vérification AQ des évaluations) - faire le suivi des notifications de lecture	GEN.PERSONNEL.PRO	GNT.ORG.GES.A29.BIOMOL.11 → Compléter plan formation ormla. Répondre AQ pas d'encodage P2F	22/04/26	

Thèmes	Lecture chapitres ISO15189 & SOPs	Référence documentaire	Date	Signature Resp
<u>Gestion des logiciels :</u> - Création des logiciels dans P2F - Suivi du versionning des logiciels PIF	GEN.SIL.PRO	Logiciel Franklin v 93		
<u>Gestion des validation/qualification (méthodes analytiques/équipements/logiciels) :</u> - proposer des plans de validation/qualification - récolter les données de validation/qualification et les enregistrer - participer à la formalisation de la validation/qualification	GEN.VAL.PRO	Note de service n° 2026-01 GNT.ORG.GES.A08 , centre de génétique humaine : laboratoire bge, Note de service n° 2026-02 GNT.ORG.GES.A08 , centre de génétique humaine : laboratoire bge BGE.BABYDETECT.ANA.A01 V3 BGE.BABYDETECT.ANA.A01 V3. } doc non publié.	17/03/26 03/08/26	
<u>Implication dans les réunions concernant le service :</u> - Participation au tableau blanc - Participation CAQ de GNT	GNT.ORG.GES	OUI (BGE-BD) Toutes les CAQ Janvier à Mai 2026 (GNT)	08/06/26	

Conclusion : ☐ Compétence maîtrisée ☒ Compétence à améliorer → Réécolage nécessaire	Date : 18/06/26 Signature responsable :
---	--