

Rapport de stage de Xavier Pepermans

Boursier professionnel de la santé de la fondation Saint-Luc 2007.

Lieux du stage : Service de biologie moléculaire du MD et PhD Mike Morris Centre de Génétique aux HUG (Hopitaux Universitaires de Genève)

Lieux de travail dans notre institution : Service de Biologie moléculaire du Prof. K. Dahan Centre de Génétique Humaine des Cliniques Universitaires Saint-Luc

Le stage effectué en novembre 2007 au service du Dr. Morris m'a permis d'observer un laboratoire certifié ISO15189 (laboratoire accrédité depuis 2003). Les diagnostics moléculaires effectués dans ce laboratoire sont les mêmes que ceux prestés au laboratoire du Centre de Génétique Humain où je travaille mais sont soumis aux contraintes de la norme ISO15189. Cette norme devient de plus en plus une exigence dans les laboratoires de diagnostic afin d'harmoniser au niveau européen la stratégie et la qualité des test biologique.

Avant ma visite au HUG, l'application de la norme nous posaient beaucoup de questions qui peuvent être toutes synthétisées par celle-ci : « Comment appliquer dans notre contexte de diagnostic moléculaire cette norme sans trop augmenter le temps d'analyse et la quantité de consommables? ». Afin de répondre pratiquement à cette question, j'ai réalisé la validation d'un diagnostic moléculaire de fièvre méditerranéenne par séquençage direct du gène MEFV. Cette maladie diagnostiquée depuis plusieurs années ne correspondait pas encore à la norme ISO15189. Auprès de mes collègues Genevoix, j'ai développé un dossier de validation, première étape du travail de normalisation. L'élaboration de ce dossier a nécessité de compiler les différents paramètres techniques en vue de définir la

reproductibilité de l'analyse, les limites de la technique... le tout sous une traçabilité irréprochable. Etant impliqué directement dans le déroulement du laboratoire, j'ai ainsi vu comment, on se pose des questions de manière systématique et comment via les différentes réunions pluridisciplinaires et une démarche structurée de traçabilité, on peut y répondre étape par étape avec les ressources internes du laboratoire.

Ce stage a été très bénéfique pour ma fonction au Centre de génétique en rendant vivant et efficace l'intérêt de la norme ISO15189. Cette expérience et l'implication active du Dr. Morris seront un atout majeur lors des phases initiales et finales de l'accréditation.

C'est avec un vif plaisir que je remercie la fondation Saint-Luc de m'avoir octroyé cette bourse qui restera une expérience formidable. Et maintenant, j'observe que quand mes collègues de travail me se posent une question, ils me la posent en me demandant « et au HUG comment fait-on ? ». En gros Merci.