



LABORATOIRE de BIOLOGIE MEDICALE MULTI SITES du CHU de LYON
Service de Biochimie et Biologie Moléculaire Grand Est

Chef de service Dr Armand PERRET-LIAUDET
Chef de service adjoint Dr Ingrid PLOTTON

Site GHE- CBPE 59, boulevard Pinel - 69677 Bron cedex
Site HEH – Bâtiment 5 5, place d'Arsonval - 69437 Lyon cedex 03

**UM Pathologies Neurologiques
et Cardiaques**
Dr. P. LATOUR (responsable)

**UF Pathologies Cardiaques
Héréditaires**
Dr. G. MILLAT
Dr. A. JANIN

**UF Pathologies Neurologiques
Héréditaires**
Dr P. LATOUR
Dr M. BOST

UF 34426
Pathologies Neuro Dégénératives
Dr I. QUADRIO
Dr Anthony FOURIER
Dr Armand PERRET-LIAUDET

Secrétariat
Me S. JOURDAN

Cadres de Santé
Monique GROSS
Catherine GADOIS

Poste de praticien hospitalier (1 ETP) en Biologie Moléculaire

Ce poste vise à renforcer l'équipe de **l'UF Pathologies Cardiaques Héréditaires du CHU de Lyon**. Cette unité réalise le diagnostic moléculaire des cardiomyopathies et des arythmies cardiaques (activité 2018 : 1000 cas index et 1400 apparentés explorés) pour le CHU de Lyon mais également pour de nombreux autres CHU.

Composition de l'équipe de l'UF Pathologies Cardiaques Héréditaires :

- 2 Biologistes hospitalo-universitaires
- 1 Chargé d'études
- 5 techniciens

Notre équipe est intégré à la fois au Centre de référence des troubles du rythme cardiaque héréditaires ou rares du Sud/Sud-Est (Pr P. Chevalier), au Centre de référence de la mort subite du nourrisson (Dr B. Kugener) et à la filière nationale de soins CARDIOGEN.

La phase analytique de ces diagnostics génétiques est basée sur le séquençage haut-débit (NGS) de larges panels de gènes connus pour être impliqués dans les pathologies citées.

Notre importante activité de diagnostic moléculaire conduit à détecter de nombreuses nouvelles variations génomiques. Pour la plupart d'entre elles, en se basant sur des études de ségrégation, sur la nature de la mutation ou sur les différentes bases de données disponibles, une classification rapide en variant bénin ou pathogène peut être effectuée. Cependant, après application de ces outils classiques de classification, un grand nombre de variants génomiques posent encore un réel problème d'interprétation (variants dits de signification inconnue ou VSI). Afin de faciliter l'interprétation de ces nouveaux VSI, mais également pour améliorer la compréhension de la physiopathologie de ces pathologies pour lesquelles les corrélations génotype/phénotype demeurent complexes, différentes études *in vitro/in vivo* permettant de mieux caractériser l'impact fonctionnel de certains VSI ont été développés (transfert en activité de routine hospitalière) ou sont en cours de développement.



LABORATOIRE de BIOLOGIE MEDICALE MULTI SITES du CHU de LYON
Service de Biochimie et Biologie Moléculaire Grand Est

Chef de service Dr Armand PERRET-LIAUDET
Chef de service adjoint Dr Ingrid PLOTTON

Site GHE- CBPE 59, boulevard Pinel - 69677 Bron cedex
Site HEH – Bâtiment 5 5, place d'Arsonval - 69437 Lyon cedex 03

Les missions du praticien :

- Activité de diagnostic postnatal moléculaire (cas index et apparentés) pour les pathologies du secteur (pas d'activités de consultation).
- Participation aux réunions de confrontation multi-disciplinaire en amont et en aval du diagnostic génétique avec les cliniciens des CRMR.
- Relations avec les cliniciens externes (RCP).
- Gestion des examens (examen des demandes, encadrement des techniciens, validation, rendu)
- Gestion de la qualité et du processus d'accréditation
- Participation aux activités de recherche, en lien avec les structures de rattachement du CRMR (INSERM MNCA (Muscle Nuclear & Cytoskeleton Architecture), Institut NeuroMyogène (CNRS UMR 5310, INSERM U1217, UCBL1))
- Participation à la validation de biologie commune au sein du service

Formation :

- Médecin ou pharmacien titulaire du DES de Génétique ou Biologie Médicale.
Expérience en génétique moléculaire.

Prise de fonctions : dès que possible

Contact : gilles.millat@chu-lyon.fr (04.72.12.96.74)