



**Hôpital Universitaire de Bicêtre, APHP.Université Paris Saclay**  
**UF de Génétique Moléculaire et Pharmacogénétique,**  
**Plateforme de génétique constitutionnelle du DMU15 Biologie, Génétique et PUI**

## **« Poste de PHC temps plein au 1<sup>er</sup> Novembre 2021 »**

### **Activités hospitalières :**

#### **Diagnostic moléculaire des maladies héréditaires constitutionnelles rares en lien avec la plateforme d'expertise maladies rares Paris Saclay.**

Les analyses concernent différentes préindications France Médecine Génomique et/ou Centres de références maladies rares : anomalies de la différenciation sexuelle, déficit hypophysaire et hypersécrétions hormonales (Filière FIRENDO), maladies héréditaires du métabolisme hépatique (Filière G2M), maladies héréditaires du métabolisme phosphocalcique (Filière OSCAR), neuropathies amyloïdes familiales et autres neuropathies rares (Filière FILNEMUS). Le PHC validera les analyses NGS de 1<sup>ère</sup> intention et orientera en RCP les dossiers des patients éligibles pour des analyses génomes entiers.

**Fonctions transversales :** Suivi et formation du personnel technique et des étudiants ; Développement et validation des méthodes, démarche qualité / ISO15189 ; Préparation des réunions de concertation pluridisciplinaires ; Participation aux réunions des Filières, des Centres de Références Maladies Rares ; Animation au sein de la Plateforme d'Expertises Paris Saclay Maladies Rares.

Le LBM du GH APHP Université Paris Saclay est accrédité par le COFRAC (norme ISO 15189) - N° d'accréditation 8-1128 – liste des sites et portées disponibles (en particulier GENMOLBM) sur [www.cofrac.fr](http://www.cofrac.fr).

### **Activité de Recherche et d'Enseignement :**

Une activité de recherche translationnelle en lien avec la médecine personnalisée et les maladies rares sera développée dans le cadre de l'UF de Génétique Moléculaire et Pharmacogénétique, et du DMU Biologie Génétique PUI. Le PHC participera aux enseignements organisés par le DMU en particulier le DU « Apprentissage et pratique de l'analyse bio-informatique des données NGS en santé ».

### **Profil du candidat :**

**Formation :** Docteur en Médecine ou en Pharmacie titulaire du DES de biologie médicale (titulaire ou rapidement titulaire de l'agrément ABM).

**Compétences/Centres d'intérêt :** Génétique moléculaire / Biologie Moléculaire, Maladies Rares, Pharmacogénétique, Analyses Bioinformatiques et Bio-statistiques.

### **Contacts :**

Dr Jérôme BOULIGAND [jerome.bouligand@aphp.fr](mailto:jerome.bouligand@aphp.fr)

Pr Anne GUIOCHON-MANTEL [anne.mantel@aphp.fr](mailto:anne.mantel@aphp.fr)

Pr Antoinette Lemoine : [antoinette.lemoine@aphp.fr](mailto:antoinette.lemoine@aphp.fr)