

## RECRUTEMENT D'UN ASSISTANT HOSPITALO-UNIVERSITAIRE OU D'UN CHEF DE CLINIQUE

### Laboratoire de génétique du CHU Necker-Enfants Malades (PARIS 15)

Le service de Médecine Génomique des Maladies Rares est une des trois composantes de la Fédération de Médecine Génomique APHP.Cité. Il résulte de la fusion des services de Génétique Clinique, de Génétique Moléculaire et d'Histologie - Embryologie - Cytogénétique. Il assure le diagnostic clinique, le conseil génétique et le diagnostic génétique et chromosomique, préimplantatoire, prénatal et postnatal des maladies génétiques rares.

Il est structuré en 4 unités fonctionnelles clinico-biologiques : UF Neurodéveloppement - Neurologie - Métabolisme - Mitochondries; UF Développement - Morphogénèse; UF Rein - Cœur - Vaisseaux - Épithélium; UF Médecine Préimplantatoire, Périnatale, Périnatale, Pathologie fœtale et Placentaire. Chacune d'elle regroupe des cliniciens et des biologistes, autour d'axes clinico - biologique définis par les parcours patients, en lien avec l'expertise des Centres de Référence Maladies Rares (CRMR), et les équipes de recherche de l'institut IMAGINE.

Ces unités fonctionnelles s'appuient sur 4 laboratoires :

- Le laboratoire de Génétique de l'hôpital Necker — Enfants Malades composé d'un secteur de Génétique Moléculaire et d'un secteur de Cytogénétique ;
- Le laboratoire de Génétique Moléculaire de l'HEGP, dédié aux maladies génétiques du cœur, des vaisseaux et des tubulopathies ;
- Le laboratoire de Fœtopathologie de l'hôpital Necker — Enfants Malades
- Le laboratoire SeqOIA pour les études de Whole Genome Sequencing (WGS) (plan France Génomique)

Le candidat sera rattaché au secteur de Génétique Moléculaire.

#### 1. Effectifs du secteur de génétique moléculaire

1 responsable, Julie Steffann (PU-PH), 2 PU-PH, 2 MCU-PH, 4 PH, 1 AHU, 1 PHU, 2 conseillères en génétique, 1 ingénieur bioinformaticien, 25 techniciens/ingénieurs, 3 secrétaires, 1 aide-soignant, et 1 cadre médico-technique.

#### 2. Missions

- i. Coordonner l'activité de diagnostic moléculaire prénatal de maladies génétiques constitutionnelles en lien avec la maternité de Necker. Il s'agira d'assurer la planification de l'activité, le design des diagnostics, la validation technique en lien avec les techniciens, la validation biologique des résultats sous la responsabilité d'un praticien agréé du service
- ii. Animer la réunion hebdomadaire du Centre pluridisciplinaire de diagnostic prénatal
- iii. Participer à l'activité de diagnostic postnatal, notamment interprétation des données de séquençage à haut débit en fonction de l'intérêt et du profil du candidat
- iv. Participer à l'activité de recherche clinique autour du diagnostic prénatal non – invasif dans le cadre du projet PRENATOME. Le candidat pourra également participer aux projets de recherche scientifique développés au sein d'une des équipes de l'institut Imagine, selon son profil. Assurer la diffusion et la valorisation des connaissances issues des activités de diagnostic.
- v. Participer aux enseignements de génétique des étudiants en médecine et des étudiants en sciences de l'université Paris-Cité
- vi. Assurer la formation du personnel technique, des internes et des externes

**Profil : médecin ou pharmacien, titulaire du DES de Biologie ou du DES de Génétique Médicale, ayant soutenu sa thèse et inscrit à l'Ordre**

**Prise de fonction : 1<sup>er</sup> novembre 2022**

#### **Se manifester immédiatement**

Personne à contacter : Pr Julie Steffann, julie.steffann@aphp.fr, téléphone 01 44 49 51 64