

POSTE D'ASSISTANT HOSPITALO-UNIVERSITAIRE ou ASSISTANT SPECIALISTE

MEDECIN/PHARMACIEN – DES BIOLOGIE MEDICALE/GENETIQUE

Service de Médecine Génomique des Maladies Rares

UF Rein Cœur Vaisseaux Epithéliums Site HEGP

Plateforme de Génétique moléculaire – Secteurs Cardiovasculaire et Tubulopathies

1. Présentation du service: organisation et fonctionnement

Le service de Médecine Génomique des Maladies Rares du GHU APHP-Centre Université Paris Cité est une structure bi-site, dirigée par le Pr Serge Romana comprenant 4 Unités Fonctionnelles (UF) dont l'une, UF « Rein Cœur Vaisseaux Epithéliums », est située à la fois sur l'Hôpital Necker (pour ses composantes néphropathies glomérulaires et épithéliums) et sur l'Hôpital Européen Georges Pompidou (HEGP) pour ses secteurs d'activité portant sur les néphropathies tubulaires et les pathologies cardiaques et vasculaires. C'est sur ce secteur d'activité "**Tubulopathies & pathologies cardiovasculaires**", **site de l'HEGP**, qu'est positionné le poste d'Assistant hospitalo-universitaire (ou Assistant spécialiste selon le profil).

Pour l'ensemble des activités moléculaires de l'UF RCVE - HEGP, le personnel comprend 1 PU-PH, 1 PHC, 1 PHU, 2 PA, 1 interne en biologie médicale, 1 secrétaire, 5 techniciens.

L'activité biologique se décline autour de 4 thématiques principales :

- Vasculaires : Syndrome d'Ehlers-Danlos vasculaire et autres collagénopathies, maladies artérielles disséquantes, Pseudoxanthome élastique et calcifications artérielles. Cette activité biologique est assurée par le Pr. X. Jeunemaitre et le Dr. C.Billon.

L'activité est en lien avec le Centre de référence coordonnateur des maladies vasculaires rares (CRMVR dirigé par le Pr T Mirault rattaché au service de médecine vasculaire).

- Cardiopathies : Cardiomyopathies structurelles, Maladie de Fabry, Amylose cardiaque. Cette activité biologique est assurée par le Pr. X. Jeunemaitre et le Dr. C.Billon.

L'activité est coordonnée par le Centre de Référence des Cardiopathies de l'HEGP (Pr A Hagège).

- Tubulopathies rénales : Acidose tubulaire distale, syndrome de Bartter anténatal, syndrome de Bartter classique, syndrome de Gitelman, hypo-hypercalcémie familiale, syndrome de Dent, diabète insipide néphrogénique, hypomagnésémie familiale sévère, Pseudohypoaldostéronisme primaire de type I. Cette activité biologique est assurée par les Dr. M. Hureau , Dr. MC Zennaro et Dr. R. Vargas-Poussou.

L'activité est en lien avec le centre constitutif du Centre de Référence coordonnateur MARHEA (Dr R Vargas-Poussou).

- Hypertensions artérielles monogéniques : Excès apparent en minéralocorticoïdes, syndrome de Liddle, hyperaldostéronisme primaire dexaméthasone sensible, mutation activatrice du récepteur minéralocorticoïde, syndrome de Gordon. Cette activité biologique est assurée par les Dr. M. Hureau, Dr. R. Vargas-Poussou et Dr. MC Zennaro.

2. Profil du poste

Poste AHU ou AS à temps plein à pourvoir à partir du 1er Novembre 2023.

Les activités du (de la) candidat(e) se dérouleront au sein des **secteurs « Cardiovasculaire » dirigé par le Dr Clarisse Billon et le Pr Xavier Jeunemaitre et "Tubulopathies" dirigé par le Dr M. Hureaux.**

- **Activités hospitalières :**

- Participation à la gestion et à la validation biologique des examens (env 2000 prélèvements annuels).
- Analyses, interprétation et rédaction de compte rendu d'examens dans le cadre des préindications SeqOIA (préindications: Artères de moyen calibre, Hyperlaxité sans DI, Néphropathie d'origine indéterminée)
- Participation aux différentes réunions au sein du service, aux réunions de RCP clinico-biologiques - Encadrement du personnel (techniciens, internes...)
- Participation à la démarche d'accréditation et gestion de la qualité du laboratoire.
- participation aux projets de recherche clinique en lien avec les activités biologiques
- développement technologique permettant la qualification des variants de signification indéterminée (Minigene, RNA-Seq, Séquençage long read, protéomique, etc.) sur la plateforme HEGP et/ou institut Imagine + projets WES/WGS.

- **Activité de recherche en fonction du profil du candidat :**

- participation aux projets de recherche en lien avec l'INSERM U970 (PARCC HEGP), équipes 3 et 14.
<http://parcc.inserm.fr/>

- **Autres :**

- Participation aux réunions extérieures (régionales, nationales)
- Participation aux enseignements de la Fédération de Génétique et Médecine Génomique APHP-Centre UP Cité
- Selon le profil de poste retenu, participation à l'enseignement de génétique des étudiants en médecine, pharmacie, biologie, externes et internes, formations paramédicales

3. Moyens techniques

L'activité est réalisée sur la plateforme de génétique moléculaire du site HEGP (responsable, Karine Auribault) disposant de : un Nextseq2000™, 3 Miseq™ (Illumina), 1 séquenceur capillaire (3730xl), 1 QuantStudio7™, PCR digitale (DQPCR™ Applied), un Pyroséquenceur...

4. Compétences requises

Formation

- Docteur en médecine ou en pharmacie, titulaire du DES de génétique médicale ou du DES de biologie médicale avec spécialisation génétique
- Titulaire d'un Master 2 selon le profil du candidat

Compétences souhaitées

- Connaissance et expérience des différentes techniques de génétique moléculaire
- Expérience préalable d'interprétation en NGS
- Prérequis pour un futur agrément pour la réalisation des examens de génétique moléculaire

5. Evolution :

Evolution possible vers un poste de MCU-PH ou PH.

Contacts :

Dr Clarisse BILLON (clarisse.billon@aphp.fr)

Dr Marguerite Hureaux (marguerite.hureaux@aphp.fr)

Pr Xavier Jeunemaitre (responsable UF) (xavier.jeunemaitre@aphp.fr)