

FICHE DE POSTE : ASSISTANT HOSPITALO-UNIVERSITAIRE

POSTE VACANT AU 1^{ER} NOVEMBRE 2021

Fédération de Génétique et Médecine Génomique, AP-HP.Centre – Université de Paris
DMU BioPhyGen
Service de Médecine Génomique des Maladies de Système et d'Organe, Hôpital Cochin
Professeur Thierry Bienvenu

- **Présentation du service** : Le service des Maladies Génétiques de Système et d'Organe, issu de la fusion du laboratoire de Génétique et Biologie Moléculaires et du laboratoire de Cytogénétique de l'hôpital Cochin, est structuré autour de trois unités fonctionnelles biologiques. L'activité de génétique moléculaire est en lien avec dix filières de santé maladies rares et la Plateforme de Médecine Génomique SeqOIA.
- **Profil du candidat** : Médecin ou pharmacien, DES de biologie médicale, option génétique, ou équivalence reconnue, titulaire de l'agrément pour les examens des caractéristiques génétiques des personnes par génétique moléculaire.
- **Missions hospitalières** au sein de l'UF des Maladies Rares de l'Enfant et de l'Adulte
 - 1) Avec les biologistes seniors du laboratoire, **prendre en charge le diagnostic moléculaire de la mucoviscidose et des affections liées à CFTR**, en lien avec la filière de santé maladies rares Muco-CFTR, activité pour laquelle le laboratoire est labellisé de référence (arrêté du 15 juillet 2021). Interactions nombreuses avec les CRCM, les consultations de génétique et de médecine spécialisée aux niveaux régional et national et le réseau GenMucoFrance des laboratoires de génétique.
 - 2) **S'investir dans l'analyse pangénomique des bronchectasies** non liées à une dysfonction de CFTR ou à une dyskinésie ciliaire primitive, en lien avec la Plateforme de Médecine Génomique **SeqOIA**.
 - 3) **Mettre en place la recherche de variants structuraux** dans des cas non résolus selon une technologie d'étude de longs fragments d'ADN.
 - 4) **Participer au développement de tests de génomique fonctionnelle** visant à évaluer l'impact de variants détectés par séquençage à haut débit, possiblement dans le cadre d'analyses pangénomiques.
- **Missions de recherche** : au sein de l'unité INSERM U1151 (INEM) « Mucoviscidose et autres maladies épithéliales respiratoires par défaut de repliement protéique » (Pr I. Sermet-Gaudelus), notamment en lien avec la thérapie personnalisée.
- **Missions d'enseignement** à l'Université de Paris en Génétique : Etudes médicales DGSM2 et DGSM3, Licence Sciences pour la Santé de l'Université de Paris
- **Contacts** :
 - Pr Thierry Bienvenu, Chef de service : 01 58 41 16 17 ; thierry.bienvenu@aphp.fr
 - Dr Emmanuelle Girodon-Boulandet, responsable de l'UF des Maladies Rares de l'Enfant et de l'Adulte et de l'activité Muco-CFTR : 01 58 41 19 24 ; emmanuelle.girodon@aphp.fr