



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

**Chef de service Pr Claire RODRIGUEZ-LAFRASSE**

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

**UM Pathologies Neurologiques  
Musculaires et Cardiaques**

**Responsable**

Dr. Isabelle QUADRIO

**Cadres de Santé**

M. GROSS, C. GADOIS

Dr. Cécile CAZENEUVE

Dr. Anthony FOURIER

Dr. Alexandre JANIN

Dr. Flora KACZOROWSKI

Dr. Philippe LATOUR

Dr. Rita MENASSA

Dr. Laurence MICHEL

Dr. Gilles MILLAT

Dr. Isabelle QUADRIO

Dr. Léo VIDONI

**Secrétariat :**

☎ 04 72 12 95 01

**RECRUTEMENT D'UN ASSISTANT SPECIALISTE**

**Service de Biochimie et Biologie Moléculaire  
UM Pathologies Neurologiques Musculaires et Cardiaques**

**Contexte :**

Le service de Biochimie et Biologie Moléculaire du CHU de Lyon (HCL) recrute dès que possible **un Assistant Spécialiste (AS) à temps plein dans l'Unité Médicale des Pathologies Neurologiques, Musculaires et Cardiaques (PNMC).**

L'UM PNMC comprend 4 secteurs couvrant principalement :

- le diagnostic phénotypique des démences de type Alzheimer et apparentées ;
- le diagnostic phénotypique et génotypique des maladies à Prions et des Démences Fronto-Temporales ;
- le diagnostic génotypique des myopathies, des neuropathies périphériques héréditaires (type Charcot-Marie-Tooth), des maladies à expansions, et des pathologies cardiaques à risque de mort subite.

L'ensemble des activités de l'UM est labellisé Laboratoire de Biologie Médicale de Référence (LBMR).

L'UM PNMC est composée de 5 PH, 3 MCU-PH, 1 AS, 1 PHC.

**Missions du poste :**

L'activité principale de l'assistant sera centrée sur le **diagnostic moléculaire des pathologies héréditaires :**

- ✓ Participation à la prise en charge et à la validation des examens en lien avec **l'activité de diagnostic moléculaire pré et post-natal** (cas index et apparentés) pour les pathologies de l'unité.
  - A sa prise de poste, l'assistant sera formé à la validation des examens de **diagnostic moléculaire du secteur « pathologies cardiaques héréditaires »**:
    - Cardiomyopathies héréditaires
    - Arythmies cardiaques héréditaires
    - Morts subites de l'adulte et du nourrisson
  - Dans un deuxième temps, il poursuivra sa formation au diagnostic moléculaire dans les secteurs de diagnostic des Pathologies **Musculaires et /ou Neuromusculaires** de l'unité :
    - Myopathies et dystrophies musculaires
    - Maladie de Steinert
    - Neuropathies périphériques héréditaires
    - Paraplégies spastiques



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

**Chef de service Pr Claire RODRIGUEZ-LAFRASSE**

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

- ✓ Participation aux réunions de concertation pluridisciplinaire (RCP) en amont et en aval du diagnostic génétique avec les cliniciens des différents Centres de Référence Maladies Rares (CRM) et centres de compétences répartis sur le territoire.
- ✓ Participation aux RCP des filières Maladies Rares (MR) concernées (CARDIOGEN, FILNEMUS, BRAINTEAM)
- ✓ Participation aux activités d'interprétation de données génomique à travers les préindications «Troubles du rythme héréditaires» et «Cardiomyopathies familiales» du Plan France Médecine Génomique 2025 (PFMG)
- ✓ Participation active à la démarche d'accréditation et gestion de la qualité, le laboratoire étant accrédité sur l'ensemble de son activité
- ✓ Formation et encadrement des internes, techniciens et stagiaires
- ✓ Participation possible aux activités de développement (caractérisation des variants par des tests fonctionnels) et de recherche, en lien avec les structures de rattachement du service
- ✓ Participation à la validation biologique des examens de biochimie de première intention et d'urgence ainsi qu'à l'astreinte de nuit, fériés, WE (Unité Médicale de Biologie d'Urgence et de Première Intention, BUPI)

### **Techniques utilisées :**

**UM PNMC :** Techniques de séquençage à haut débit (séquençage NGS de panels de gènes et/ou d'exomes), séquençage Sanger, techniques de biologie moléculaire d'identification et de caractérisation de séquences répétées pour les maladies à expansion (microsatellites, RP-PCR, Southern-blot), techniques d'exploration des CNV (QPCR, MLPA). Tests fonctionnels : minigènes, clonage.

**UM BUPI :** Plateau robotisé et consolidé : chaîne robotique complète pré et post analytique, au total 5 analyseurs de chimie, 4 modules d'immunoanalyse (5,84 M actes/2020), 6 analyseurs de gazométrie (79 000 actes/2020).

### **Profil recherché :**

- Docteur en Pharmacie ou Médecine
- DES de Biologie Médicale
- Une expérience antérieure en biologie moléculaire et/ou en séquençage à haut débit serait un plus dans l'objectif d'une demande d'agrément pour l'examen des caractéristiques génétiques d'une personne à des fins médicales

### **Contacts :**

**Pr Claire Rodriguez-Lafresse** ([claire.rodriquez-lafrasse@chu-lyon.fr](mailto:claire.rodriquez-lafrasse@chu-lyon.fr)) : Chef de service

**Dr Isabelle Quadrio** ([isabelle.quadrio@chu-lyon.fr](mailto:isabelle.quadrio@chu-lyon.fr)) et **Dr Gilles Millat** ([gilles.millat@chu-lyon.fr](mailto:gilles.millat@chu-lyon.fr)) :  
Biologistes UM PNMC