

## HÔPITAL PURPAN

### Institut Fédératif de Biologie

330 Avenue de Grande Bretagne  
TSA 40031  
31059 Toulouse cedex 9

## PÔLE BIOLOGIE

### SERVICE DE GENETIQUE MEDICALE

*Chef de service*

Professeur C. LE CAIGNEC

[lecaignec.c@chu-toulouse.fr](mailto:lecaignec.c@chu-toulouse.fr)

Secrétariat : 05 67 69 03 99

### SECTEURS LABORATOIRES

Docteur E. BIETH

*Responsable UF*

[bieth.e@chu-toulouse.fr](mailto:bieth.e@chu-toulouse.fr)

Secrétariat Laboratoire

Téléphone : 05 67 69 03 99 A 1'

Télécopie : 05 67 69 04 03

### Réception prélèvement

- Génétique moléculaire

Téléphone : 05 67 69 04 65

- Génétique chromosomique

Téléphone : 05 67 69 04 08

### Génétique Chromosomique

Professeur C. LE CAIGNEC

*PU-PH*

[lecaignec.c@chu-toulouse.fr](mailto:lecaignec.c@chu-toulouse.fr)

Mme L. BOUNEAU

*Ingénieur génétique chromosomique*

Téléphone : 05 67 69 04 02

[bouneau.l@chu-toulouse.fr](mailto:bouneau.l@chu-toulouse.fr)

### Génétique Moléculaire

Docteur E. BIETH

*MCU-PH*

[bieth.e@chu-toulouse.fr](mailto:bieth.e@chu-toulouse.fr)

Docteur N. CHASSAING

*MCU-PH*

[chassaing.n@chu-toulouse.fr](mailto:chassaing.n@chu-toulouse.fr)

Docteur J. PLAISANCIE

*PHU*

[plaisancie.j@chu-toulouse.fr](mailto:plaisancie.j@chu-toulouse.fr)

Mme V. GASTON

*Ingénieur génétique moléculaire*

Téléphone : 05 67 69 04 01

[gaston.v@chu-toulouse.fr](mailto:gaston.v@chu-toulouse.fr)

Mme L. JALABERT

*Cadre de laboratoire*

Téléphone : 05 67 69 03 81

[jalabert.l@chu-toulouse.fr](mailto:jalabert.l@chu-toulouse.fr)

## RECRUTEMENT D'UN ASSISTANT HOSPITALO-UNIVERSITAIRE EN GENETIQUE MOLECULAIRE AU CHU DE TOULOUSE

### 1. Présentation du service de Génétique: organisation et fonctionnement

- 3 secteurs: Consultations de Génétique Médicale, Laboratoire de Génétique Moléculaire, Laboratoire de Cytogénétique

- **Service de Génétique Médicale** : 3 centres de référence/compétence : un Centre de Référence Maladies Rares, site constitutif (CARGO, anomalies de développement oculaire), un centre de Compétence AnDDI Rares, un Centre de Compétence Surdités

- **laboratoire de génétique moléculaire** (agréments pour diagnostic pré et post-natal) avec une plateforme de séquençage haut débit

- **laboratoire de cytogénétique** (agréments pour diagnostic pré et post-natal) avec une plateforme d'analyse chromosomique sur puces à ADN

Le service de Génétique Médicale est mixte et associe l'ensemble des activités cliniques et biologiques relatives au diagnostic et au suivi des patients atteints de maladies rares. Les activités sont transversales et en lien avec les services cliniques pédiatriques et adultes, le service d'obstétrique, le CPDPN, le service d'anatomo-pathologie (fœtopathologie) et le centre de référence.

Le service de Génétique a une importante activité de recherche et les personnels hospitaliers sont impliqués dans les projets développés au sein de l'équipe «iDream» de l'unité INSERM ToNIC UMR1214 Toulouse Neuro Imaging Center.

### 2. Profil du poste

Poste AHU à temps plein, à pourvoir à partir du 1er novembre 2021

#### •Activités hospitalières

- Activité de génétique moléculaire : anomalies de développement oculaire (centre de référence), mucoviscidose niveau 2, myotonie de Steinert, amyotrophie spinale infantile, syndrome de Prader-Willi, déficience intellectuelle, dysplasies ectodermiques

• NGS: panels de gènes, exomes en trio (séquenceurs Illumina NextSeq 550Dx)

• Etudes fonctionnelles en lien avec le diagnostic (étude de variants d'épissage par minigènes, western-blots, tests luciférase...)

- Diagnostic pré et post-natal

- Développement de nouveaux tests diagnostiques et outils de validation fonctionnelle

- Analyse, interprétation et rédaction de comptes rendus d'examens

- Participation aux différentes réunions au sein du service, aux réunions de RCP clinico-biologiques, aux réunions du pôle et à la démarche qualité du laboratoire

- Encadrement du personnel (techniciens, internes...)

• **Activité de recherche :**

Développement de programmes de recherche dans le cadre du Centre de Référence CARGO et en lien avec l'équipe INSERM

• **Autres :**

- Participation aux réunions extérieures (régionales, nationales)
- Enseignement : participation à l'enseignement de génétique des étudiants en médecine, externes et internes, formations paramédicales
- Veille bibliographique

### 3. **Compétences requises**

#### **Formation**

- Docteur en médecine ou en pharmacie
- Titulaire du DES de génétique médicale ou de biologie médicale
- Titulaire d'un M2R

#### **Compétences souhaitées**

- Connaissance et expérience des différentes techniques de génétique moléculaire
- Agrément pour la réalisation des examens de génétique moléculaire
- Expérience préalable en NGS
- Publications dans des revues scientifiques à comité de lecture

### 4. **Qualité requises**

- Autonomie, rigueur, innovation, capacité d'encadrement

### 5. **Perspectives**

- Recrutement à moyen terme sur un poste de MCU-PH

**Personne à contacter avant le 10 juin:**

Pr. Cédric LE CAIGNEC

[lecaignec.c@chu-toulouse.fr](mailto:lecaignec.c@chu-toulouse.fr)