

Poste AHU, génétique moléculaire / Hôpital Saint Louis, Paris

Le service de génétique moléculaire neurovasculaire est le laboratoire de référence national pour le diagnostic moléculaire des maladies héréditaires neuro-vasculaires. Il est composé d'un PU-PH, 2 PH, 1 AHU, 1-2 internes, 1 cadre, 6 techniciennes, et est implanté dans 800 m² de locaux refaits à neuf en février 2020 sur le site de l'hôpital Saint Louis.

Le service a des liens très étroits avec i) le **CERVCO**, Centre de Référence Maladies Rares pour la prise en charge des affections vasculaires rares affectant l'œil et la rétine , dont il a été un membre fondateur, ii) le **Centre de référence national Accidents Vasculaires de l'Enfant**, (coord Necker) iii) le **DHU NEURO-VASC** réunissant plusieurs services de clinique, le service de génétique et plusieurs unités de recherche autours des maladies neurovasculaires iii) ainsi que de multiples services hospitaliers de neurologie, neuropédiatrie, pédiatrie et génétique. Notre activité répond à une **demande nationale très importante (75 % des tests réalisés le sont pour les CHU et CHG hors AP-HP / Nombre total de patients testés > 2000 patients par an dont > 1800 index** (rapport Agence de Biomedecine 2019). L'activité cotée en RIHN est d'environ 10 millions de RIHN.).

Les maladies dont nous nous occupons sont i) les maladies responsables d'accidents vasculaires cérébraux, de la vie fœtale à l'âge adulte ii) les démences vasculaires iii) les malformations et dysplasies vasculaires cérébrales limitées ou non au cerveau, iv) les canalopathies paroxystiques du système nerveux central.

Nous disposons **au sein du service et sur la plateforme partagée de séquençage haut débit de Saint Louis de tout l'équipement nécessaire** (Extracteur haute capacité Chemagic, Séquenceurs MiSeq, Sequenceur haut débit NextSeq, LC480 ...) permettant l'utilisation de multiples approches moléculaire, analyse ADN et ARN, séquençage haut débit, PCR et RT-qPCR quantitatives, génotypage de fragments etc.... Le service assure par ailleurs une activité de consultation pour le conseil génétique dans les affections cérébrovasculaires, à la fois dans le service de génétique et dans le service de neurologie de Lariboisière (consultations multidisciplinaires).

Nous développons par ailleurs une **forte activité de recherche** autour de ces maladies, en lien très étroit avec **l'équipe labellisée GenMedStroke** dont le chef de service est la responsable au sein de l'unité **INSERM U1141**. Notre équipe est en charge du programme de génétique du **RHU TRT-cSVD**. Cette activité de référence a été récompensée en 2016 et 2019 par l'attribution de 2 grands prix internationaux, le Prix Lefoulon-Delalande et le prix de la fondation Lundbecq.

Les missions de l'AHU seront de participer à l'ensemble des activités de diagnostic et de recherche translationnelle menées dans le service dans le secteur accidents vasculaires cérébraux et démences vasculaires, et en particulier d' :

- assurer l'interprétation et la validation biologique des analyses réalisées
- assurer un suivi et formation du travail du personnel technique de son secteur
- participer aux développements technologiques
- participer à la démarche qualité du service

- participer aux staffs de concertation pluridisciplinaires (centres de référence)
- participer à l'activité de recherche transalationnelle du service en lien avec l'unité INSERM U1141
- à l'enseignement de génétique de l'université de Paris (ED de DFGSM3)

Compétences requises

Formation

- Docteur en médecine ou docteur en pharmacie (de préférence ancien interne des hôpitaux)
- Titulaire du DES de Biologie Médicale ou de Génétique Médicale à orientation moléculaire

Qualités professionnelles

- Rigueur et organisation
- Esprit de synthèse

Disponibilité du poste:

Poste d'AHU au 1er novembre 2020 avec possibilité de poste de PHC plein temps dès le 1^{er} mai 2020.

PERSONNE A CONTACTER :

Elisabeth Tournier-Lasserve, PU-PH, Chef de service / Adresse mail:
elisabeth.tournier@aphp.fr / 06 30 90 91 62