

RECRUTEMENT D'UN ASSISTANT HOSPITALIER UNIVERSITAIRE
UNITE FONCTIONNELLE DE GENETIQUE BIOLOGIQUE
SERVICE DE GENETIQUE MEDICALE
CHU DE BORDEAUX

Le Service de Génétique Médicale du CHU de Bordeaux dispose d'un poste d'Assistant Hospitalier Universitaire de génétique moléculaire à pourvoir au 1^{er} novembre 2022.

Présentation du service :

Le Service de Génétique Médicale regroupe sur le site de l'Hôpital Pellegrin des UF de Génétique Clinique (Pédiatrique, Neurogénétique, Cardiogénétique et Oncogénétique), et l'UF de Génétique Biologique (cytogénétique et génétique moléculaire).

L'UF de Génétique Biologique comprend 2 PU-PH, 5 PH, 1 AHU, 2 ingénieurs, 1 bioinformaticienne, 15 techniciens, 2 secrétaires, 1-2 internes.

Le service est Centre de Référence Anomalies du Développement (SOOR), Centre de Référence Maladies Rares Neurogénétique (NEUROGENE) et Centre de Référence des maladies mitochondriales (CARAMMEL).

Activités de génétique moléculaire :

Le laboratoire de génétique moléculaire réalise les diagnostics pour 20 pathologies ou groupes de pathologies rares d'origine génétique dans des domaines diversifiés incluant des syndromes polymalformatifs, des maladies neurodéveloppementales dont déficience intellectuelle, neurodégénératives, neuromusculaires, cardiologiques, et la mucoviscidose.

Le laboratoire réalise des examens dans les grands cadres d'activité : prénatal (dont dépistage prénatal non invasif de la Trisomie 21 et autres aneuploïdies), néonatal (mucoviscidose), postnatal, présymptomatique.

Il est Laboratoire de Référence (LBMR) pour 5 pathologies : albinisme, déficience intellectuelle, filaminopathies A, neurodégénérescences par accumulation cérébrale de fer (NBIA), syndrome de Rubinstein-Taybi.

Il maîtrise l'ensemble des grandes technologies : séquençage Sanger et NGS (panels, exome, RNA-Seq), CGH-array ciblée et pangénomique, analyse de fragments, méthylation, tests fonctionnels (RT-(q)PCR, minigènes, Western blot).

Le laboratoire dispose de licences ou abonnements pour divers outils de bioanalyse et bases de données (Alissa - NGS et CGH-array, Alamut Visual Plus, HGMD Pro) et développe des outils bioinformatiques d'analyse du NGS.

Le laboratoire est accrédité COFRAC.

Au sein de l'UF de Génétique Biologique, le laboratoire de génétique moléculaire travaille en liens étroits avec le laboratoire de cytogénétique (2 PH participent aux deux secteurs).

Le laboratoire est en liens constants avec les UF de Génétique Clinique du Service.

Missions :

- Participation aux différentes activités de génétique moléculaire, avec possibilité de se spécialiser plus spécifiquement sur une ou plusieurs pathologies/techniques/approches.
- Implication dans la démarche qualité (ISO 15189).
- Participation aux Réunions de Concertation Pluridisciplinaires internes au Service, au CHU de Bordeaux, et aux RCP nationales.
- Participation aux staffs du Centre Pluridisciplinaire de Diagnostic Prénatal.
- Possibilité de participer aux analyses de génome dans le cadre du PFMG (Auragen, SeqOIA).
- Possibilité de réaliser quelques consultations de génétique clinique selon intérêt du ou de la candidat(e).
- Participation à l'enseignement de génétique (Faculté de Médecine, Master Faculté des Sciences).
- Participation aux projets de recherche de l'équipe INSERM U1211 (Maladies Rares – Génétique et Métabolisme).

Profil :

Médecin titulaire du DES de génétique médicale ou Médecin ou Pharmacien titulaire du DES de biologie médicale.

Contacts :

Pr Benoit Arveiler : benoit.arveiler@chu-bordeaux.fr

Pr Caroline Rooryck-Thambo : caroline.rooryck-thambo@chu-bordeaux.fr