

## **Poste d'AHU mai 2022,**

### **Génétique des Maladies Métaboliques et de la Reproduction**

### **Hopital Bicêtre, Hôpitaux Universitaires Paris Saclay**

#### **Unité Référente LBMR et Sequoia**

L'AHU travaillera dans l'Unité de **Génétique des Maladies Métaboliques Hépatiques et de la Reproduction**, à dater de **mai 2022**.

Les activités sont toutes incluses dans des Centres de Référence Maladies rares et Filières de santé Maladies Rares. Le laboratoire est **Référent National pour les Infertilités génétiques chez la femme et l'homme et Référent pour le Plan France Médecine Génomique** pour la génétique des insuffisances ovariennes primitives. Il est également référent pour la Filière Maladies Hereditaires du Métabolisme pour la **Maladie de Wilson**.

<https://pfmg2025.aviesan.fr/professionnels/pre-indications-et-mise-en-place/insuffisance-ovarienne-primitive/>

L'activité diagnostique de l'UA repose sur un recrutement national et est menée en étroite collaboration avec les cliniciens experts des pathologies étudiées. Le détail est disponible sur demande.

L'AHU devra suivre l'ensemble des activités hospitalières de l'Unité, qui sont assurées sur une **plateforme de génétique moléculaire du GHU** avec un séquenceur Applied Biosystems et un séquenceur NExSeq, NGS illumina, 1 appareil à RT-PCR quantitative notamment. Une plateforme de CGH array existe dans le GH et des réunions de concertation multidisciplinaires existent avec les différents spécialistes.

L'AHU devra:

- Assurer l'interprétation et la validation biologique des analyses réalisées dans l'Unité faisant appel à un large éventail de techniques de biologie/génétique moléculaire
- Assurer un suivi et la formation du travail du personnel technique et des étudiants.
- L'AHU aura une formation complémentaire en génétique moléculaire, NGS et bio-informatique, séquençage d'exomes. Il participera aux développements technologiques.
- Se former à l'étude des génomes complets pour les activités du Plan France Médecine Génomique.
- Participer à des staffs et réunion de concertation pluridisciplinaire avec les différents services concernés au sein du GH et hors du GH à l'APHP.
- Participer aux réunions annuelles des centres de référence
- Participer aux RCP des Centres de Références et la RCP nationale du PFMG pour les filières FIRENDO (Insuffisance ovarienne primitive et Désordre de la différentiation sexuelle) et G2M Maladies Héréditaires du Métabolisme pour les maladies

métaboliques du foie : surcharge en cuivre maladie de Wilson, en fer Hémochromatose.

- Participer à la démarche qualité du service (mise en place de procédures)
- Une activité de recherche associée sera réalisée au sein de l'Unité INSERM 1193
- L'enseignement réalisé sera en Biochimie et Biologie Moléculaire

## **COMPETENCES REQUISES**

### Formation requise

- Docteur en médecine ou docteur en pharmacie (de préférence ancien interne des hôpitaux)
- titulaire du DES de Biologie Médicale ou de Génétique ou Thèse de Sciences

### Formations/compétences complémentaires souhaitées ou à envisager

- Formation en biochimie et biologie moléculaire. Expérience préalable en génétique moléculaire souhaitée
- connaissances de base en NGS souhaitée
- Intérêt du candidat pour les analyses bio-informatiques

### Qualités professionnelles

- Rigueur et organisation
- Esprit de synthèse

Disponibilité du poste: poste d'AHU au **2 mai 2022**.

### **PERSONNE A CONTACTER :**

Pr Micheline Misrahi, responsable de l'UA de Génétique Moléculaire des maladies métaboliques et de la reproduction

Adresse mail: [micheline.misrahi@aphp.fr](mailto:micheline.misrahi@aphp.fr)

Tel: 0676070481