

RECRUTEMENT D'UN PRATICIEN HOSPITALIER POUR LES ACTIVITES DE CYTOGENETIQUE CONSTITUTIONNELLE PLATEFORME M2GM - AP-HM

1. Présentation du service

- Chef de service : Pr Karine NGUYEN
- Localisation : Plateforme Médecine Moléculaire et Génomique (M2GM), Biogénopôle, AP-HM

Le service de Génétique Médicale est un service mixte clinique et biologique intégrant la totalité des activités et des missions hospitalières liées aux maladies génétiques rares.

La prise en charge des malades s'inscrit dans un contexte pluridisciplinaire et transversal, associant :

- les centres de référence et de compétence du service : CRMR Anomalies du Développement et Syndromes Malformatifs Sud-Est PACA (CLAD-PACA), Centres de Compétence Maladies Osseuses Constitutionnelles et Surdit .
- les centres de référence et de compétence labellisés au sein de l'APHM auxquels le service de génétique médicale est associé (maladies neuromusculaires, cardiomyopathie, troubles du rythme héréditaires, neurogénétique...)

Les laboratoires de cytogénétique constitutionnelle et de biologie moléculaire du service de génétique répondent aux demandes de l'unité clinique du service, des 2 CPDPN de l'AP-HM, et de l'ensemble des centres de référence et de compétence labellisés au sein de l'APHM.

Le service de Génétique Médicale mène par ailleurs une importante activité de recherche clinique, et ses personnels hospitaliers et hospitalo-universitaires sont impliqués de façon très étroite dans les programmes de recherche développés au sein de l'UMR_S 1251 Centre de Génétique Médicale de Marseille «MMG », composée de huit équipes développant leurs recherches dans le domaine des maladies rares avec une forte perspective translationnelle.

2. Présentation de l'Unité de Cytogénétique Constitutionnelle

L'unité de cytogénétique a rejoint les 9 autres UF constituant la plateforme M2GM de l'AP-HM regroupant l'ensemble des activités biologiques de génétique constitutionnelle et somatique. Cette plateforme permettra la mutualisation de matériel (3 séquenceurs Illumina NextSeq550, NextSeq1000, MiSeq Dx, accès au séquenceur Illumina NovaSeq, 3 séquenceurs capillaires, 1 pyroséquenceur, automates Magnis et Bravo, Droplet Digital PCR, plateforme ACPA Agilent, méthylome sur iScan Illumina, cartographie optique BIONANO...).et la mise en commun des différentes compétences humaines.

- **Personnel de l'Unité de Cytogénétique Constitutionnelle**

Personnel médical : 3 PH (3 ETP) dont un départ à la retraite en juin 2024 ; 1 interne

Personnel non médical : 1 cadre médico-technique (1 ETP), 1 ingénieur (1 ETP), 15 techniciens (14,6 ETP)

- **Activités**

L'Unité de Cytogénétique Constitutionnelle a une activité de cytogénétique conventionnelle et moléculaire en pré et postnatal :

- caryotypes : environ 1200/an dont les principales indications en situation de diagnostic postnatal sont : troubles de la reproduction, dons de gamètes, retard de croissance, enquête familiale, confirmation d'un CNV pathogène et en prénatal : MSM à risque, contrôle de DPNI, remaniement chromosomique parental
- FISH interphasique et métaphasique : environ 700/an
- QF-PCR pour recherche d'aneuploïdies : environ 550/an
- ACPA (plateforme Agilent) : environ 1000/an dont les principales indications sont les troubles du neuro développement, les malformations congénitales, les signes d'appel échographiques

3.Profil du poste/Missions

- **Activités hospitalières**

- Activités diagnostiques prénatales et postnatales en cytogénétique constitutionnelle (techniques conventionnelle et moléculaire)
- Contribution à la mise en place, au développement et à l'interprétation des données d'exomes/génomés réalisés chez les patients présentant un trouble du neurodéveloppement/syndromes malformatifs ou fœtus avec SAE et ACPA normale
- Participation aux différentes réunions : CPDPN, staffs et RCP organisés par le CRMR « Anomalies du Développement et syndromes Malformatifs, réunion nationale du Réseau Diagnostic Déficience Intellectuelle RéDDI
- Participation à la démarche d'assurance qualité du laboratoire
- Encadrement du personnel technique, internes, externes et étudiants

- **Activités de recherche**

- Participation ou conduite de projets de recherche clinique et biologique en lien avec les activités cliniques (consultations et centres de référence) du service
- Contribution aux programmes de recherche en lien avec les équipes de l'unité mixte de recherche UMR_S 1251 «MMG

4.Compétences requises

- Docteur en Médecine ou en Pharmacie, titulaire du DES de Biologie Médicale option génétique ou du DES de Génétique Médicale

- Expérience en cytogénétique et/ou en génétique moléculaire indispensable
- Agréments ministériels en cytogénétique constitutionnelle (pré et post natale) et en biologie moléculaire ou en capacités de les obtenir rapidement

5. Qualités requises

- Aptitude à travailler en équipe, autonomie, rigueur, capacité d'encadrement et de communication
- Expérience dans la conduite de projets de recherche clinique souhaitable
- Esprit d'initiatives et d'innovations

6. Date de disponibilité

- Poste de Praticien Hospitalier temps plein titulaire ou titularisable
- Poste à pourvoir suite au départ en retraite : juin 2024 au plus tard

7. Personnes à contacter

- Chantal MISSIRIAN : chantal.missirian@ap-hm.fr; tel : 04-91-38-85-22
- John BOUDJARANE : john.boudjarane@ap-hm.fr; tel: 04-91-38-85-21