

Poste de Praticien Hospitalier Contractuel en génomique médicale
CHU DIJON BOURGOGNE
Disponible au 1^{er} novembre 2023

L'équipe de génomique *Innovations en Diagnostic Génomique des Maladies Rares* du CHU Dijon-Bourgogne, au sein de la Fédération Hospitalo-Universitaire TRANSLAD (<http://www.translad.org/presentation.html>), est reconnue au niveau national et international comme l'un des leaders dans l'utilisation des technologies de séquençage haut débit dans le diagnostic et la recherche sur les maladies rares. Elle a été à ce titre labellisée Laboratoire de Biologie Médicale de Référence pour la Déficience Intellectuelle et les Anomalies du Développement par le Ministère de la Santé et de la Prévention. Pionnière dans l'utilisation du séquençage d'exome dans le diagnostic des maladies rares, que ce soit en postnatal et en prénatal, elle participe maintenant activement au Plan France Médecine Génomique 2025 par l'interprétation des données de séquençage de génome au sein du laboratoire AURAGEN pour les pré-indications suivantes : anomalies de développement et syndromes malformatifs, déficience intellectuelle, ataxies héréditaires du sujet jeune, dystonie ou mouvements anormaux rares du sujet jeune et paraparésies spastiques héréditaires du sujet jeune, malformations et maladies congénitales et très précoces du cervelet et du tronc cérébral. Pour l'année 2022, l'équipe a réalisé 492 analyses d'exomes diagnostiques et 232 analyses de génomes pour le laboratoire AURAGEN.

Notre laboratoire de génomique médicale est complètement intégrée au sein de l'équipe de recherche Inserm 1231 GAD dédiée à la génétique des anomalies du développement (<https://www.gad-bfc.org/>). Il existe ainsi une véritable dynamique de recherche translationnelle avec un retour rapide aux patients, conduisant à de nombreux projets de recherche dans les maladies rares à l'échelle nationale, européenne et internationale. Ces projets concernent aussi bien la caractérisation de nouveaux gènes/phénotypes, l'implémentation des analyses pangénomiques en circuits ultra-rapides, en particulier en prénatal et en dépistage néonatal, que le développement de nouvelles stratégies/technologies OMICS (RNAseq, analyse de méthylation de l'ADN et épisignatures, séquençage de génome short-read et long-read, cartographie optique ...), et le développement de la bioinformatique, Ainsi, au cours des 5 dernières années, l'équipe a publié plus de 400 articles dans des revues internationales dont un quart avec un auteur dijonnais en premier ou dernier auteur, et présenté plus de 250 conférences sur invitation ou communications orales à des congrès nationaux et internationaux. Elle a coordonné une vingtaine de projets de recherche et participé activement au projet pilote national DEFIDIAG et au projet européen Solve-RD.

L'équipe participe également à de nombreux enseignements locaux et nationaux sur la génomique et la bioinformatique, de même que des actions d'information vers le grand public. Elle coordonne notamment le DU *Séquençage haut débit et maladies génétiques* (<https://sefca-umdpcs.u-bourgogne.fr/nos-formations/pole-genetique/du-sequencage-haut-debit-et-maladies-genetiques.html>).

Cette équipe est actuellement constituée de 2 PU-PH (dont 1 en disponibilité), 1 MCU-PH, 2 PH, 1 PA, 1 AHU (4 praticiens agréés pour les analyses génétiques constitutionnelles), 2 ingénieurs en génétique moléculaire, 3 ingénieurs en bioinformatique, 1 à 2 internes, 4 techniciens de laboratoire et 2 secrétaires.

Nous rejoindre, c'est vous immerger dans une équipe très sympathique, dynamique et motivée, leader au niveau national et international dans la génomique des maladies rares.

Vous pourrez ainsi vous y épanouir aussi bien dans les activités diagnostiques, de recherche et d'enseignement, que ce soit dans un projet de carrière hospitalière ou hospitalo-universitaire.

Dijon est par ailleurs une ville universitaire très agréable, dynamique culturellement, cité de la gastronomie et du vin au centre de la Bourgogne, à moins de 3 heures des Alpes et à 1h40 de Paris par TGV.

Missions principales

- Interprétation des données de séquençage d'exome et génome pour le diagnostic de patients atteints de maladies rares (principalement anomalies du développement et syndromes malformatifs, déficience intellectuelle et maladies neurogénétiques), en lien avec plusieurs centres de référence maladies rares,
- Participation aux activités, de la phase pré-analytique au rendu des résultats,
- Participation à la démarche qualité,
- Encadrement des internes et des étudiants en médecine et pharmacie lors de leur stage au laboratoire.

Autres missions possibles en fonction des souhaits du candidat :

- Une demi-journée de consultation par semaine dans le service de génétique clinique
- Participation à différents projets de recherche (implémentation des analyses pangénomiques en circuits ultra-rapides, en particulier en prénatal et en dépistage néonatal ; développement de nouvelles stratégies/technologies OMICS (RNAseq, analyse de méthylation de l'ADN et épisignatures, séquençage de génome long-read, cartographie optique ...), bioinformatique,
- Rédaction d'articles scientifiques et d'abstract pour des congrès nationaux et internationaux de génétique humaine,
- Participation aux enseignements de la génomique (1^{er}, 2^{ème} et 3^{ème} cycle, DU/DIU, ...),
- Participation aux actions destinées au grand public.

Profil souhaité : Docteur en médecine ou en pharmacie

- Titulaire du DES de génétique médicale ou de biologie médicale
- Connaissances en biologie moléculaire et séquençage haut débit
- Connaissances en bioinformatique souhaitables mais non obligatoires

Vous pouvez nous contacter par mail aux adresses ci-dessous au plus tard le 7 juillet 2023

christel.thauvin@chu-dijon.fr