

POSTE DE PRATICIEN TEMPS PLEIN ATTACHE CDD
MEDECIN/PHARMACIEN – DES BIOLOGIE MEDICALE/GENETIQUE

Service de Médecine Génomique des Maladies Rares

UF Rein Cœur Vaisseaux Epithéliums Site HEGP

Plateforme de Génétique moléculaire – Secteurs Cardiovasculaire et Tubulopathies

L'unité fonctionnelle « Rein cœur vaisseaux Epithéliums » de l'HEGP propose un poste de Praticien Attaché temps plein pour une durée de **3 mois minimum** (remplacement de congé maternité), à compter du 01^{er} Décembre 2023 (possibilité au 1^{er} Novembre 2023).

1. Présentation du service: organisation et fonctionnement

Le service de Médecine Génomique des Maladies Rares du GHU APHP-Centre Université Paris Cité est une structure bi-site, dirigée par le Pr Serge Romana comprenant 4 Unités Fonctionnelles (UF) dont l'une, UF « Rein Cœur Vaisseaux Epithéliums », est située à la fois sur l'Hôpital Necker (pour ses composantes néphropathies glomérulaires et épithéliums) et sur l'Hôpital Européen Georges Pompidou (HEGP) pour ses secteurs d'activité portant sur les néphropathies tubulaires et les pathologies cardiaques et vasculaires. C'est sur ce secteur d'activité "**Tubulopathies & pathologies cardiovasculaires**", **site de l'HEGP**, qu'est positionné le poste d'Assistant hospitalo-universitaire (ou Assistant spécialiste selon le profil).

Pour l'ensemble des activités moléculaires de l'UF RCVE - HEGP, le personnel comprend 1 PU-PH, 1 PH, 1 PHU, 2 PA, 1 secrétaire, 5 techniciens.

L'activité biologique se décline autour de 4 thématiques principales :

- Vasculaires : Syndrome d'Ehlers-Danlos vasculaire et autres collagénopathies, maladies artérielles disséquantes, Pseudoxanthome élastique et calcifications artérielles. Cette activité biologique est assurée par le Pr. X. Jeunemaitre et le Dr. C.Billon.

L'activité est en lien avec le Centre de référence coordonnateur des maladies vasculaires rares (CRMVR dirigé par le Pr T Mirault rattaché au service de médecine vasculaire).

- Cardiopathies : Cardiomyopathies structurelles, Maladie de Fabry, Amylose cardiaque. Cette activité biologique est assurée par le Pr. X. Jeunemaitre et le Dr. C.Billon.

L'activité est coordonnée par le Centre de Référence des Cardiopathies de l'HEGP (Pr A Hagège).

- Tubulopathies rénales : Acidose tubulaire distale, syndrome de Bartter anténatal, syndrome de Bartter classique, syndrome de Gitelman, hypo-hypercalcémie familiale, syndrome de Dent, diabète insipide néphrogénique, hypomagnésémie familiale sévère, Pseudohypoaldostéronisme primaire de type I. Cette activité biologique est assurée par les Dr. M. Hureaux et Dr. MC Zennaro.

L'activité est en lien avec le centre constitutif du Centre de Référence coordonnateur MARHEA (Dr R Vargas-Poussou).

- Hypertensions artérielles monogéniques : Excès apparent en minéralocorticoïdes, syndrome de Liddle, hyperaldostéronisme primaire dexaméthasone sensible, mutation activatrice du récepteur minéralocorticoïde, syndrome de Gordon. Cette activité biologique est assurée par les Dr. M. Hureau, et Dr. MC Zennaro.

2. Profil du poste

Poste à pourvoir à partir du 1er Décembre 2023 (possibilité au 1^{er} Novembre 2023).

Les activités du (de la) candidat(e) se dérouleront au sein des **secteurs « Cardiovasculaire » dirigé par le Dr Clarisse Billon et le Pr Xavier Jeunemaitre et "Tubulopathies" dirigé par le Dr M. Hureau.**

- **Activités hospitalières :**

- Participation à la prescription des examens des secteurs
- Participation à la gestion et à la validation biologique des examens
- Participation aux différentes réunions au sein du service, aux réunions de RCP clinico-biologiques - Encadrement du personnel (techniciens, internes...)
- participation aux projets de recherche clinique en lien avec les activités biologiques

3. Moyens techniques

L'activité est réalisée sur la plateforme de génétique moléculaire du site HEGP (responsable, Karine Auribault) disposant de : un Nextseq2000™, 3 Miseq™ (Illumina), 1 séquenceur capillaire (3730xl), 1 QuantStudio7™, PCR digitale (DQPCR™ Applied), un Pyroséquenceur...

4. Compétences requises

Formation

- Docteur en médecine ou en pharmacie
 - DES de génétique médicale ou du DES de biologie médicale avec spécialisation génétique
- Expérience en Génétique Moléculaire souhaitée

Contacts :

Dr Clarisse BILLON (clarisse.billon@aphp.fr)

Pr Xavier Jeunemaitre (responsable UF) (xavier.jeunemaitre@aphp.fr)