



Hôpitaux Universitaires  
La Pitié Salpêtrière-Charles Foix

47- 83 boulevard de l'Hôpital  
75651 PARIS Cedex 13  
Standard : 01 42 16 00 00

L'Accès des véhicules n'est pas  
autorisé

de l'étranger, composer le :  
33 1 et les 8 derniers chiffres

**DMU de Biologie et  
Génomique Médicales**

Directeur Médical :  
**Pr. Rachel LEVY**

Adjoint, Directeur Académique :  
**Pr. Eric LE GUERN**

**CENTRE DE GÉNÉTIQUE  
MOLÉCULAIRE ET  
CHROMOSOMIQUE**  
<http://www.cgmc-psl.fr>

**COORDONNATEUR :**  
Pr. A. CARRIE  
[alain.carrie@psl.aphp.fr](mailto:alain.carrie@psl.aphp.fr)

**Cadre Supérieur de Santé**  
J. BILALA  
[jean.bilala@aphp.fr](mailto:jean.bilala@aphp.fr)

**Cadres de Santé**  
M. SZPYTMA  
[michel.szpytma@aphp.fr](mailto:michel.szpytma@aphp.fr)

I. BARESSE  
[isabelle.baresse@aphp.fr](mailto:isabelle.baresse@aphp.fr)

**DÉPARTEMENT de GÉNÉTIQUE**  
**Pr. Eric LE GUERN**

**Unité Fonctionnelle de  
NEUROGÉNÉTIQUE  
MOLÉCULAIRE ET CELLULAIRE**

Pr. E. LE GUERN  
tél : 01 42 17 76 52  
[eric.leguern@aphp.fr](mailto:eric.leguern@aphp.fr)

Responsable de l'Unité Fonctionnelle  
Dr. C. CAZENEUVE  
tél : 01 42 17 76 57  
[cecile.cazeneuve@aphp.fr](mailto:cecile.cazeneuve@aphp.fr)

Dr. F. CLOT  
tél : 01 42 17 84 13  
[fabienne.clot@aphp.fr](mailto:fabienne.clot@aphp.fr)

Dr. G. BANNEAU  
tél : 01 42 17 76 58  
[guillaume.banneau@aphp.fr](mailto:guillaume.banneau@aphp.fr)

Dr. L. ARNAUD  
tél : 01 42 17 79 64  
[caroline.nava@aphp.fr](mailto:caroline.nava@aphp.fr)

Secrétariat  
tél : 01 42 17 76 52  
[secret-neuro.metab.psl@aphp.fr](mailto:secret-neuro.metab.psl@aphp.fr)

Télécopie : 01 42 17 76 18

## Poste de Praticien Hospitalier plein temps\* Unité Fonctionnelle de Neurogénétique Moléculaire et Cellulaire

L'Unité Fonctionnelle de Neurogénétique Moléculaire et Cellulaire (UFNG) propose le diagnostic moléculaire d'une quinzaine d'affections neurologiques héréditaires incluant les formes familiales de démence fronto-temporale, de maladie de Parkinson, de sclérose latérale amyotrophique, de dystonies et d'épilepsie, ainsi que les maladies rares comme la maladie de Huntington, les ataxies cérébelleuses, les paraplégies spastiques héréditaires et la maladie de Charcot-Marie-Tooth. Elle en assure également le diagnostic présymptomatique et le diagnostic prénatal. Le laboratoire reçoit près de 3800 échantillons de toute provenance par an.

Rattachée au département de génétique (Pr. Eric Le Guern), l'UFNG est aussi l'une des huit UF du Centre de Génétique Moléculaire et Chromosomique (CGMC). Pour plus d'information : <http://www.cgmc-psl.fr/spip.php?rubrique26>

### Composition de l'UFNG

- 1 PU-PH
- \* 1 PH : à pourvoir en prévision de la mutation du PH actuellement en poste
- 3 ingénieurs de recherche hospitaliers (dont 2 avec agrément)
- 8 techniciens (7.6 ETP)

### Equipement

- L'UFNG utilise les équipements du plateau médico-technique du CGMC : 2 extracteurs QIASymphony, 2 séquenceurs capillaires ABI 3730, 6 séquenceurs haut-débit (4 MiSeq et 2 NextSeq), 1 LightCycler 480, plusieurs automates de pipetage, etc

### Mission du praticien

- Responsabilité de l'activité de diagnostic de confirmation (cas index et apparentés atteints), de diagnostic présymptomatique et diagnostic prénatal pour les pathologies suivantes :
  - Ataxies cérébelleuses autosomiques dominantes
  - Maladie de Huntington
  - Maladie de Kennedy
  - Sclérose latérale amyotrophique
- Participation au maintien du système assurance qualité
- Relation avec les cliniciens (RCP, staff)
- Relation avec les filières de santé Maladies rares BRAINTEAM et FILSLAN
- Participation à la vie du département de génétique et à celle du CGMC
- Développement de nouvelles activités diagnostiques, en particulier pour des maladies à expansion de répétitions instables
- Développement du DPNI des maladies neurologiques héréditaires
- Interaction avec la plateforme nationale de séquençage très haut débit SeqOIA
- Participation aux activités de recherche sur les pathologies citées ci-dessus en relation avec les équipes de recherche de l'Institut du Cerveau et de la Moelle (ICM ; Hôpital Pitié-Salpêtrière)

### Evolution du poste

- Responsabilité de l'UFNG

### Formation

- Médecin ou Pharmacien, titulaire du DES de biologie médicale ou autre DES, ayant l'agrément pour l'examen des caractéristiques génétiques à des fins médicales et une solide expérience en génétique moléculaire

### Prise de fonction

- Février 2020

### Contact

- Pr. Eric Le Guern : [eric.leguern@aphp.fr](mailto:eric.leguern@aphp.fr) (01 42 17 76 52)
- Dr. Cécile Cazeneuve : [cecile.cazeneuve@aphp.fr](mailto:cecile.cazeneuve@aphp.fr) (01 42 17 76 57)