



Poste d'Assistant Hospitalo-Universitaire (AHU) dans le laboratoire de génétique chromosomique du service de génétique, génomique et procréation CHU GRENOBLE Alpes

Adresse : Service de Génétique, Génomique et Procréation, Laboratoire de génétique chromosomique; Hôpital Couple-Enfant, CHU Grenoble Alpes, CS 10217, 38 043 Grenoble cedex 09

Présentation de l'équipe

Le service de Génétique, Génomique et Procréation (Pr Julien Thevenon) est composé de trois unités : le **laboratoire de Génétique Chromosomique** (Pr Charles Coutton), la Génétique Clinique et le Laboratoire d'Aide à la Procréation – CECOS. Il est situé dans l'Hôpital Couple-Enfant qui regroupe également les activités de gynécologie-obstétrique, d'aide médicale à la procréation sur le versant clinique et la pédiatrie. Cette localisation permet une forte interaction clinico-biologique avec les prescripteurs. Le laboratoire de Génétique Chromosomique est constitué de 1 PU-PH, 1 MCU-PH, 3 PH, 2 ingénieurs, 10 techniciens et 2 secrétaires. Le laboratoire dispose d'un agrément pour accueillir 1 à 2 internes (DES génétique médicale ou DES de biologie médicale).

Le laboratoire a une activité de **cytogénétique constitutionnelle** conventionnelle en pré et post natal (Caryotypes, FISH inter et métaphasique) mais il dispose également d'une plateforme technique pour les analyses chromosomiques sur puce à ADN (ACPA, Agilent) et assure l'activité de diagnostic cytogénétique du centre de **diagnostic pré-implantatoire** (DPI) (analyses et consultations).

En parallèle, le laboratoire réalise des activités diagnostiques de **biologie moléculaire** : diagnostic postnatal de l'X fragile (TP-PCR), diagnostic pré et postnatal du syndrome de Prader-Willi/Angelman (MS-MLPA) et autres syndromes microdélétionnels (MLPA) et est très impliqué dans l'interprétation d'exomes en prénatal.

Enfin, les praticiens du secteur sont très fortement investis dans l'interprétation des génomes produits sur la plateforme AURAGEN (versants biologie moléculaire et cytogénétique) et coordonnent différentes indications retenues dans le cadre du PFMG2025. L'UF biologique est accréditée ISO 15189 (100 % des analyses).

Profil du poste

- Activités diagnostiques pré et post-natales principalement dans le secteur de biologie moléculaire du laboratoire (ACPA, exomes, MLPA, TP-PCR, ...). Participation possible aux activités diagnostiques du secteur de cytogénétique selon le profil du candidat.
- Lecture et interprétation des génomes entiers (WGS) dans le cadre du PFMG2025 sur différentes indications (syndromes malformatifs, déficience intellectuelle, infertilité)
- Participation aux évolutions technologiques, en particulier au déploiement du séquençage à haut débit et de la cartographie optique
- Participation aux activités de recherche du service (génétique de l'infertilité, anomalies du développement)
- Participation aux enseignements de la discipline (DFGSM2, ECOS, DU/DIU, M2)

- Participation à l'encadrement des internes et des externes
- Participation au Système de Management de la Qualité
- Participation aux réunions du laboratoire et du service de génétique
- Participation aux réunions de concertation pluridisciplinaire (RCP) et RVI : Auragen, Centre Pluridisciplinaire de Diagnostic Prénatal (CPDPN) et Centre Pluridisciplinaire de Diagnostic Pré-implantatoire (CPDPI)
- Une activité de consultation peut se discuter en fonction du profil du candidat

Activités de recherche

Le laboratoire de génétique chromosomique est rattaché à l'équipe de recherche « Génétique, Epigénétique et Thérapeutique de l'Infertilité », INSERM 1209 - CNRS UMR 5309 – Institut for Advanced Biosciences – Université Grenoble Alpes co-dirigée par le Pr Pierre Ray et le Dr Christophe Arnoult. Cette équipe est spécialisée dans **l'identification et la caractérisation de nouvelles causes moléculaires d'infertilité masculine et féminine et au développement de nouvelles stratégies thérapeutiques**. A ce jour notre groupe a pu identifier plus d'une trentaine de nouveaux gènes dans différents phénotypes d'infertilité sévère faisant de l'équipe une référence nationale et internationale dans le domaine. Le laboratoire a développé une stratégie de validation des gènes candidats par l'utilisation d'au moins deux modèles animaux différents: un modèle murin reposant sur la technologie CRISPR/Cas9 et un modèle « trypanosome ». Cette stratégie originale nous a permis de mieux comprendre la physiopathologie et les bases moléculaires et cellulaires à l'origine de l'infertilité masculine. Au-delà de l'identification de nouveaux gènes impliqués dans l'infertilité, les objectifs sont maintenant tournés vers les projets de recherche clinique visant à l'amélioration de la prise en charge des patients.

Le candidat aura la possibilité de réaliser une thèse d'Université durant l'assistantat.

Compétences et qualités requises

- ✓ Formation : médecin/pharmacien avec le DES de biologie médicale ou DES de génétique médicale
- ✓ Agréments (ou avec les prérequis pour les obtenir rapidement) en biologie moléculaire non limitée +/- en cytogénétique.
- ✓ Capacité à travailler en équipe

Disponibilité : Novembre 2023

Evolution : possibilité de poste de PH ou MCU-PH à court terme en fonction du profil du candidat

Contact : Pr Charles COUTTON, CCoutton@chu-grenoble.fr