

Hôpital de l'Archet 2
Secrétariat Consultations
Tél : 04.92.03.62.43
Fax : 04.92.03.92.98

Secrétariat Laboratoire
Tél : 04.92.03.64.60
Fax : 04.92.03.64.65

Cadre Médico-Technique
M^{me} V. GIAUME
Tél : 04.92.03.64.69

Unité de Génétique Clinique
Pr V. PAQUIS
Praticien Hospitalier

Dr A. CHAUSSENOT
Praticien Hospitalier

Dr C. ROUZIER
Praticien Hospitalier

M^{lle} A. BOUREAU-WIRTH
Conseillère en Génétique

Dr K. ZAAFRANE KHACHNAOUI
Praticien Attaché

Unité de Génétique Moléculaire
Pr V. PAQUIS
Praticien Hospitalier

Dr C. ROUZIER
Praticien Hospitalier

Dr S. AIT EL MKADEM-SAAD
Ingénieur Hospitalier

Pr S. BANNWARTH
Praticien Hospitalier

Dr K. FRAGAKI
Ingénieur Hospitalier

Unité de Génétique Chromosomique
Pr H. KARMOUS-BENAILLY
Praticien Hospitalier

Dr M. PLUTINO
Praticien Hospitalier

Dr V. DUBOC
Ingénieur Hospitalier

Centre de Référence des Pathologies Mitochondriales
Secrétariat
Tél : 04.92.03.64.60
Tél : 04.92.03.62.43
Fax : 04.92.03.64.65
secretariat-calisson@chu-nice.fr

Centre de Compétence des Anomalies du Développement et Syndromes Malformatifs
Secrétariat
Tél : 04.92.03.64.60
Tél : 04.92.03.62.43
Fax : 04.92.03.64.65

RECRUTEMENT D'UN ASSISTANT HOSPITALO-UNIVERSITAIRE EN GENETIQUE MOLECULAIRE AU CHU DE NICE

1. Présentation du service de Génétique

- Organisation et fonctionnement :
 - o **3 secteurs** : Consultations de Génétique, Laboratoire de Cytogénétique, Laboratoire de Génétique Moléculaire
 - o **1 Centre Coordonnateur de Référence Maladies Rares** (Maladies Mitochondriales de l'enfant et de l'adulte) avec labellisation européenne (ERN Euro-NMD)
 - o **un laboratoire de cytogénétique** (agrément pour diagnostic pré et post-natal) avec une plateforme d'analyse chromosomique sur puces à ADN
 - o **un laboratoire de génétique moléculaire** (agrément pour diagnostic pré et post-natal) avec une plateforme de séquençage haut débit
 - o **Coordination du CPDPN** (Centre Pluridisciplinaire de Diagnostic Prénatal)
 - o **MDLab** (Medical Data Lab), service informatique CHU Nice/Université Côte d'Azur pour le traitement et le croisement de données massives.

Le service de Génétique est mixte et associe l'ensemble des activités cliniques et biologiques relatives au diagnostic et au suivi des patients atteints de maladies rares. Les activités sont transversales et en lien avec les services cliniques pédiatriques et adultes, le service d'obstétrique, le CPDPN, le service d'anatomo-pathologie (foetopathologie) et le centre de référence.

Le service de Génétique a une importante activité de recherche et les personnels hospitaliers sont impliqués dans les projets développés au sein de l'équipe « Génétique des Maladies Mitochondriales » (responsable V. Paquis-Flucklinger) à l'IRCAN, UMR CNRS 7284/INSERM U1081/UNS.

- Localisation : Service de Génétique Médicale, Hôpital Archet 2, CHU Nice
- Chef de service : Pr. Véronique Paquis-Flucklinger

2. Profil du poste

Poste AHU à temps plein, à pourvoir à partir de mai 2021

- **Activités hospitalières**
 - o Activité de génétique moléculaire dans le cadre du Centre de Référence des Maladies Mitochondriales
 - NGS : ADN mitochondrial, exome clinique (séquenceurs S5XL et Illumina à venir)

- Etudes fonctionnelles en lien avec le diagnostic (étude de variants d'épissage, western-blots, étude par microdissecteur sur fibre unique...)
- Autres pathologies étudiées dans l'unité de biologie moléculaire : amyotrophie spinale infantile, microdélétions du chromosome Y
- Diagnostic pré et post-natal
- Développement de nouveaux diagnostics moléculaires dans le domaine des épidermolyses bulleuses en lien avec le service de dermatologie et le centre de référence maladies rares associé.
- Analyse, interprétation et rédaction de compte rendus d'examens
- Participation aux différentes réunions au sein du service, aux réunions de RCP clinico-biologiques, aux réunions du pôle et à la démarche qualité du laboratoire
- Encadrement du personnel

- **Activité de recherche clinique** : Développement de programmes de recherche dans le cadre du Centre de Référence des Maladies Mitochondriales et en lien avec l'équipe INSERM/CNRS à l'IRCAN

- **Autres** :
 - Participation aux réunions extérieures (régionales, nationales)
 - Enseignement : participation à l'enseignement de Génétique des étudiants en médecine L3, externes et internes
 - Veille bibliographique

3. Compétences requises

FORMATION

- Médecin/Pharmacien diplômé en biologie médicale ou médecin ayant un DES de génétique médicale

COMPETENCES SOUHAITEES

- Connaissance et expérience des différentes techniques de génétique moléculaire
- Agrément pour la réalisation des examens de génétique moléculaire
- Expérience préalable en NGS
- Publications dans des revues scientifiques à comité de lecture

4. Qualité requises

- Autonomie, rigueur, innovation, capacité d'encadrement

Personne à contacter : Pr. Véronique PAQUIS-FLUCKINGER
paquis@unice.fr

