



**HOPITAL ROBERT-DEBRE**  
**UF de Cytogénétique**  
**48, boulevard Sérurier**  
**75019 PARIS**  
**Sec : 01 40 03 53 97**

**Fiche de Poste**  
**Assistant Hospitalo-Universitaire**  
**Génétique biologique**  
**Novembre 2023**

## STRUCTURE

### DMU BIOGeM : Biologie et Génomique Médicale

Le DMU comprend l'ensemble de la biologie médicale, réparti en 8 départements **dont le département de génétique.**

## SERVICE

### UF de CYTOGENETIQUE

**L'UF de cytogénétique est l'une des 4 UF du département de génétique** qui comprend par ailleurs les unités de génétique clinique, de génétique moléculaire et de foetopathologie

PM	PNM
1 Pr associé-Praticien Hospitalier, responsable de l'Unité	1 cadre médico-technique (0.5 ETP)
2 PH TP	10 techniciens de laboratoire (9,6 ETP)
1 Prat Att (0.1 ETP)	1 secrétaire médicale (1 ETP)
1 AHU	
1 interne	

## ACTIVITE du LABORATOIRE

### Activité Diagnostique mixte de cytogénétique et de génétique moléculaire

L'UF de cytogénétique est en charge du diagnostic des maladies chromosomiques par des méthodes de cytogénétique conventionnelle et moléculaire, ciblées ou pangénomiques, dont l'analyse chromosomique sur puce ADN (ACPA) par puces SNP (post-natal) et CGH (prénatal). L'UF a également développé les techniques de génétique moléculaire pour élargir l'offre diagnostique : analyse d'exome prénatal, analyse des données de séquençage de génome complet via le laboratoire SeqOIA. Deux médecins biologistes de l'unité ont le double agrément de cytogénétique et génétique moléculaire illimité.

L'activité de l'UF se décline selon deux axes principaux :

- **Le diagnostic prénatal et foetopathologique.** Cette activité se fait en lien étroit avec le CPDPN de l'Hôpital Universitaire Robert Debré, pour la maternité de Robert DEBRE et pour les autres maternités du nord parisien. Les analyses pour le diagnostic des pathologies prénatales et foetopathologiques sont des analyses de cytogénétique standard (Caryotype) et moléculaire (BOBs, ACPA (Agilent) et Exome).
- **Le diagnostic postnatal.** Cette activité est fortement orientée vers les troubles du neurodéveloppement et les pathologies congénitales. Elle est en lien avec l'activité des services de génétique clinique, de pédopsychiatrie qui héberge le centre d'excellence pour les troubles du spectre de l'autisme InovAND, d'endocrinologie et des différents services de pédiatrie de l'hôpital Robert Debré. Elle est donc en lien avec plusieurs centres de référence.
  - CRM de des anomalies du développement et syndromes malformatifs d'Ile-de-France- Site coordonnateur
  - CRM « Déficiences intellectuelles de causes rares »
  - ERN-ITHACA. Le Département pilote le site parisien du réseau européen de référence (ERN : European Reference Network) ERN-ITHACA dédié aux anomalies du développement et à la déficience intellectuelle.

Le laboratoire de cytogénétique est par ailleurs habilité « **laboratoire de référence** » pour le Syndrome de Phelan-McDermid et les troubles du spectre de l'autisme.

L'activité postnatale est essentiellement **cytogénétique moléculaire** (ACPA SNP : 1500 puces/an) **et moléculaire : analyse de génomes complets via seqOIA** (environ 150/an).

L'activité de FISH et cytogénétique standard représente environ 20% de l'activité postnatale.

- **Consultations de conseil génétique**

Les biologistes de l'unité réalisent des consultations de conseil génétique dans le cadre d'anomalies chromosomiques en prénatal et postnatal.

## Activité de recherche

L'UF de cytogénétique participe à des études de recherche transactionnelle en particulier sur les troubles du spectre de l'autisme et les troubles du neurodéveloppement en lien étroit avec l'unité GHFC du Pr T. Bourgeron, Institut Pasteur et le centre d'excellence autisme InovAND localisé à Robert Debré. Des projets sont envisagés sur le futur institut du cerveau de l'enfant prévu à Robert Debré.

## Activité d'enseignement

- L'un des biologistes est co responsable du DIU de cytogénétique médicale de l'université de Paris
- La valence universitaire du poste est rattachée à la discipline d'histologie.

## MISSIONS du poste

L'AHU aura des missions de diagnostics, d'enseignement et de recherche.

### 1-Missions diagnostiques :

L'AHU participera aux activités de diagnostic pré et postnatal, cytogénétique et génétique moléculaire selon son profil.

Il participera à la validation des analyses du laboratoire, participera aux staffs et leur préparation, aura également une mission d'enseignement aux plus jeunes (internes, stagiaires...).

### 2-Missions d'enseignement :

L'AHU aura des missions d'enseignement en Histologie et en génétique à l'université de Paris.

### 3-Missions de recherche :

Selon le profil du candidat, un master 2 recherche voire un thèse d'université sont envisageables dans l'unité.

## LIAISONS

### HIERARCHIQUES DIRECTES

- Responsable de l'UF de Cytogénétique : Pr Anne-Claude TABET
- Responsable du département de génétique : Pr Alain Verloes
- Responsable du DMU BioGeM : Pr Hervé Puy

### FONCTIONNELLES

- Biologistes, équipe technique, cadre et secrétaires de l'UF pour la coordination de la prise en charge des analyses réalisées.
- Médecins prescripteurs
- Biologistes de SeqOIA

## QUOTITE DE TRAVAIL

Rémunération selon les diplômes et l'expérience (grilles de la fonction publique hospitalière)

## PRE-REQUIS

### Formation et Compétences :

- DES de biologie médicale (médecin ou pharmacien) spécialisé en cytogénétique et/ou génétique moléculaire.
- Expérience en cytogénétique et/ou en génétique moléculaire indispensable.
- Double compétence appréciée.
- En capacité d'obtenir les agréments pour les analyses de cytogénétique et/ou de génétique moléculaire.

### Qualités professionnelles

- Motivation, dynamisme. Esprit d'initiative et savoir travailler en équipe pluridisciplinaire / en réseau
- Capacité d'organisation et de méthode

## PERSONNE A CONTACTER

Pr Anne-Claude TABET : [anne-claude.tabet@aphp.fr](mailto:anne-claude.tabet@aphp.fr)