



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

**Fiche de Poste**  
**Praticien Hospitalier Contractuel**  
**Temps plein**

## 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

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), l'analyse d'exome, l'analyse des données de séquençage de génome complet dont la technique est réalisée au laboratoire SeqOIA.

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 (hormis Louis Mourier). 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:
  - CRMR des anomalies du développement et syndromes malformatifs d'Ile-de-France- Site coordonnateur
  - CRMR « 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.
- **Consultations de conseil génétique**  
L'unité de génétique chromosomique réalise des consultations de conseil génétique dans le cadre d'anomalies chromosomiques particulières.

### 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.

## Activité d'enseignement

- Les biologistes sont impliqués dans l'enseignement de plusieurs diplômes universitaires.

## MISSIONS du poste

Il s'agit d'un poste de biologiste **TEMPS PLEIN Contractuel à activité MIXTE, Cytogénétique et Génétique Moléculaire** principalement pour la **validation des analyses post natales** réalisées au sein du laboratoire et sur la plateforme SeqOIA.

### Cytogénétique et génétique moléculaire :

- **ACPA** : environ 1500/an  
Les indications principales sont les troubles du neurodéveloppement (incluant les déficiences intellectuelles, les troubles autistiques, les troubles spécifiques des apprentissages, les pathologies psychiatriques et les épilepsies rares), les malformations congénitales et les pathologies neurologiques.
- **WGS** : les analyses sont réalisées sur la plateforme SeqOIA. Les biologistes de l'unité sont habilités pour la validation des génomes dans les préindications suivantes :
  - Troubles du spectre autistique ou troubles précoces et sévères du neuro-développement – sans déficience intellectuelle, de formes monogéniques (préindication portée par l'un des biologistes du laboratoire)
  - Déficience intellectuelle
  - Syndromes malformatifs et syndromes dysmorphiques sans déficience intellectuelle
- **FISH** : les analyses de FISH concernent
  - L'exploration des troubles de la croissance en lien avec le centre de référence des maladies endocriniennes de la croissance et du développement porté par le service d'endocrinologie de l'hôpital Robert Debré.
  - Les vérifications d'ACPA et autres analyses ciblées par l'orientation clinique.

### Cytogénétique standard.

Le biologiste participera à la validation des caryotypes postnataux. Cette activité représente environ 10% de l'activité postnatale.

### Participation aux staffs et RCP :

- **Staff de confrontation clinicobiologique** : hebdomadaire, en présentiel, à Robert Debré. En présence de l'ensemble des médecins et biologistes du département de génétique (cytogénéticiens et généticiens moléculaire). Ce staff prévoit la présentation des cas cliniques, demande d'analyses particulières ou discussion diagnostique.
- **RCP DI : bimensuel** : cette réunion de concertation est la réunion d'amont des analyses de génomique entrant dans le cadre des préindications SeqOIA sus citées.
- **RICB** : réunion d'aval pour l'interprétation des variations identifiées en génome dans le cadre des deux préindications suivantes :
  - Troubles du spectre autistique ou troubles précoces et sévères du neuro-développement – sans déficience intellectuelle, de formes monogéniques (préindication portée par l'un des biologistes du laboratoire)
  - Syndromes malformatifs et syndromes dysmorphiques sans déficience intellectuelle

## 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**

Poste temps plein, Emploi contractuel de la fonction publique

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.
- Agréments pour les analyses de cytogénétique et/ou de génétique moléculaire appréciés, ou en capacité de les obtenir.

### **Qualités professionnelles**

- Motivation, dynamisme. Esprit d'initiative et savoir travailler en équipe pluridisciplinaire / en réseau
- Capacité d'organisation et de méthode
- Bonne connaissance de l'anglais scientifique et médical

## **PERSONNE A CONTACTER**

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