



RECRUTEMENT D'UN ASSISTANT SPECIALISTE OU D'UN PRATICIEN HOSPITALIER

SERVICE DE GENETIQUE MEDICALE

CHU DE TOULOUSE

1. Présentation du service de Génétique Médicale : organisation et fonctionnement

Le service de Génétique Médicale regroupe les activités de génétique clinique, de cytogénétique et de génétique moléculaire. Il comprend 1 PUPH, 3 MCU-PH, 4 PH, 4 conseillères en génétique, une psychologue, un scientifique avec agrément, 2 ingénieurs techniques, un bio-informaticien et 17 techniciens. Le service de génétique médicale travaille notamment en étroite collaboration avec :

- **Deux Centres de Référence** : le Centre de Référence Maladies Rares (site constitutif) dédié aux anomalies du développement oculaire (**CARGO**) et le Centre de Référence (site constitutif) **Surdités Génétiques** ;
- Un **centre de Compétence AnDDI-Rares** ;
- La plateforme **NeuroSMaRT** (Neurologie Structures Maladies Rares Toulouse) qui regroupe les 13 centres de référence ou de compétence Maladies Rares (CRMR et CCMR) du département de neurologiques du CHU de Toulouse.

Concernant plus spécifiquement le laboratoire, il est composé :

- **D'une partie génétique moléculaire**, comprenant notamment un séquenceur Illumina NextSeq500/550, de deux séquenceurs à capillaire, et d'un automate Bravo ;
- **D'une partie cytogénétique**, comprenant en particulier une plateforme d'ACPA Agilent, une plateforme automatisée Illumina Veriseq V2 pour l'activité de DPNI et d'un LightCycler 480.

Le laboratoire de génétique est reconnu Laboratoire de Référence (LBMR) concernant ses activités dédiées au diagnostic génétique des anomalies malformatives de l'œil et du syndrome de Prader-Willi. En plus de ces deux activités, le laboratoire propose également le diagnostic génétique de l'amyotrophie spinale infantile (recherche de délétion homozygotes du gène SMN1), de la déficience intellectuelle (panel et exome), des dysplasies ectodermiques (panel), de la dystrophie myotonique de Steinert, et de la mucoviscidose (trousse et panel). Une activité de diagnostic prénatal est également assurée pour toutes ces pathologies. Le laboratoire est déjà accrédité pour une partie de ces analyses et en poursuite d'accréditation pour les autres.

Plusieurs biologistes du laboratoire sont également interpréteurs PFGM25 (plateforme AURAGEN) dans les filières BRAINTEAM et SENSGENE.

Les membres du service de Génétique Médicale présentent en parallèle une activité de recherche au sein de l'unité CNRS de Biologie Moléculaire, Cellulaire et du Développement MCD-CBI, UMR 5077 (Pr Kerstin Bystricky).

2. Profil du poste

Poste d'assistant spécialiste à temps plein ou praticien hospitalier à temps plein. Un profil de scientifique hospitalier avec agrément est également possible.

- Activités hospitalières
 - Participation aux activités de diagnostic du laboratoire de cytogénétique (ACPA pré- et post-natale, caryotype, FISH, qPCR et DPNI) ;
 - Participation aux activités de diagnostic du laboratoire de génétique moléculaire, notamment à l'analyse des exomes en trio dans la déficience intellectuelle ;
 - Possibilité selon la volonté du candidat de participer à l'interprétation des génomes sur la plateforme AURAGEN ;
 - Participation à la mise en place de projets innovants : RNA-seq, séquençage 3ème génération (un séquenceur PacBio Sequel II est disponible sur le site) ;
 - 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 et des étudiants (techniciens, internes...);
 - Participation à la démarche d'accréditation du laboratoire (NF EN ISO 15189).
- Activités de recherche :
 - Participation aux projets de recherche en lien avec les équipes de recherche associées au service de génétique médicale.
- Autres :
 - Participation aux réunions extérieures (régionales, nationales) ;
 - Selon le souhait du candidat, participation à l'enseignement de génétique des étudiants en médecine, externes et internes ;
 - Veille bibliographique.

3. Profil du candidat

- Formation
 - Docteur en médecine ou en pharmacie, titulaire du DES de génétique médicale ou du DES de biologie médicale avec spécialisation génétique, perspective à moyen terme d'agrément pour la réalisation des examens de génétique moléculaire ;
 - Scientifique disposant d'un agrément pour la réalisation des examens de cytogénétique et/ou génétique moléculaire.
- Compétences souhaitées
 - Connaissance et expérience des différentes techniques de génétique moléculaire et/ou de cytogénétique ;
 - Expérience préalable en NGS.
- Qualités requises
 - Autonomie, rigueur, innovation, capacité d'encadrement, de communication et de travail en équipe

Personnes à contacter :

Dr Julie Plaisancié (chef de service) : plaisancie.j@chu-toulouse.fr

Dr Guillaume Banneau : banneau.g@chu-toulouse.fr

Dr Nora Chelloug : chelloug.n@chu-toulouse.fr