

## **PRESENTATION DU SERVICE**

Le service de Médecine Génomique des Maladies Rares est une des trois composantes de la Fédération de Médecine Génomique AP-HP Centre-Paris Cité. Il est bi-site (Necker - HEGP) et est centré sur l'hôpital Necker-Enfants Malades. Il assure le diagnostic clinique, le conseil génétique et le diagnostic préimplantatoire, prénatal et postnatal génétiques et chromosomiques des maladies génétiques rares.

Il abrite 5 centres de référence maladies rares (CRMR) : déficiences Intellectuelles, anomalies du développement, maladies osseuses constitutionnelles, Ehler-Danlos et surdités génétiques.

Le laboratoire de biologie génétique de l'hôpital Necker - Enfants Malades assure le diagnostic des pathologies génétiques et chromosomiques des maladies rénales, digestives, neuromusculaires, osseuses, mitochondriales, métaboliques, dermatologiques, de la surdité et de la déficience intellectuelle avec ou sans malformation congénitale au stade préimplantatoire, prénatal ou postnatal.

Sur le site de l'Hôpital Necker-Enfants Malades, il existe également un laboratoire de fœtopathologie.

### Composition de l'équipe

Personnel médical : 9 PU-PH, 11 PH, 3 AHU, 2 PHC, 2 CCA, 9 internes

Personnel paramédical : cadre de santé, ingénieurs de biologie médicale, ingénieur bioinformaticien, conseillers en génétique, IDE, techniciens de laboratoire, secrétaires médicales, agents médicotechniques.

Chef de service : Pr Serge Romana

Cheffe de service adjointe : Pr Valérie Cormier-Daire

Cadre de santé : Mme Julie Brichet, Mme Patricia Moreau

La présence sur le même site des cliniciens et biologistes permet une forte interaction clinico-biologique avec des staffs hebdomadaires. De plus, le service est étroitement lié à l'IHU Imagine pour les activités de recherche translationnelle, clinique et fondamentales.

En 2023, les cliniciens du service ont prescrit 805 génomes au laboratoire SeqOIA dans 8 pré-indications retenues dans le cadre du PFMG2025. Les biologistes du service sont donc très impliqués dans l'interprétation des génomes et les dossiers sont discutés chaque semaine lors d'un staff clinico-biologique.

## **PROFIL DU POSTE**

- Lecture et interprétation des génomes prescrits dans la pré-indication déficience intellectuelle. Il s'agit de l'activité principale du poste.
- Participation aux RICB (Réunions de Concertation Biologiques) SeqOIA et aux staffs du service de restitution des génomes.
- Une activité diagnostique postnatale en cytogénétique et génétique moléculaire peut se discuter en fonction du profil du candidat. Ségrégation et validation des variants nucléotidiques et de structure identifiés par SHD de génome
- Une activité de diagnostic prénatal en génétique moléculaire peut se discuter en fonction du profil du candidat
- Participation à l'encadrement des internes
- Participation au développement des tests fonctionnels post-génomiques selon le souhait et le profil du candidat
- Participation aux évolutions technologiques selon le souhait du candidat.

Absence de garde et d'astreinte

Possibilité de télétravail selon la réglementation du GHU

## **COMPETENCES ET QUALITES REQUISES**

- Formation : médecin ou pharmacien titulaire du DES de biologie médicale ou DES de génétique médicale
- Agréments de l'agence de la biomédecine (ou avec les prérequis pour les obtenir rapidement) en biologie moléculaire non limitée.
- Capacité à travailler en équipe

## **DISPONIBILITE**

**Septembre 2024**

## **CONTACT**

Pr Serge Romana [serge.romana@aphp.fr](mailto:serge.romana@aphp.fr)

Pr Valérie Cormier-Daire [valerie.cormier-daيرة@inserm.fr](mailto:valerie.cormier-daيرة@inserm.fr)

Pr Julie Steffann [julie.steffann@aphp.fr](mailto:julie.steffann@aphp.fr)