

## **RECRUTEMENT D'UN PU-PH OU D'UN MCU-PH SERVICE DE GENETIQUE DU CHRU DE TOURS**

Le service de Génétique du CHRU de Tours propose un poste de PU-PH ou de MCU-PH avec perspective d'évolution à pourvoir dès à présent.

**Présentation du service :** Le service de Génétique regroupe sur un même site les activités de génétique clinique et biologique (chromosomique et moléculaire) centrées notamment sur les anomalies du développement et les troubles du neurodéveloppement. Il est constitué d'une équipe jeune et dynamique comprenant 1 MCU-PH, 7 PH (2 cliniciens, 2 oncogénéticiens, 3 biologistes), 1 assistant spécialiste, 1 docteur junior, 3 internes, 3 conseillères en génétique, 1 psychologue, 4 ingénieurs. La présence sur le même site des cliniciens et biologistes permet une forte interaction clinico-biologique. De plus, le service est très impliqué dans le réseau de génétique des Hôpitaux Universitaires du Grand Ouest (HUGO) et dans la Fédération Hospitalo-Universitaire GenOMedS visant à faire reculer l'errance et l'impasse diagnostiques chez les patients atteints de maladies rares. Il est également adossé à une autre Fédération Hospitalo-Universitaire Exac.t (Excellence center for Autism – Tours) qui est l'un des cinq centres d'Excellence pour l'Autisme et les Troubles du Neurodéveloppement.

Les activités du service sont les suivantes :

- Génétique médicale : 4 centres de référence/compétence : un CRMR (site constitutif AnDDI Rares), un CC Neurogénétique, un CC Malformations et maladies congénitales du cervelet, un CC Surdités.
- Laboratoire de génétique : plateforme de séquençage haut débit (exomes, RNA-Seq), plateforme de génétique fonctionnelle, plateformes d'analyse chromosomique sur puces à ADN, plateforme de diagnostic prénatal non invasif, interprétation des génomes SeqOIA.
- Activité de recherche au sein de l'équipe « Génomique et physiopathologie des troubles du neurodéveloppement et des maladies du motoneurone » de l'UMR INSERM U1253 iBrain. Cette équipe, dirigée par le Dr Frédéric Laumonier, regroupe des chercheurs fondamentaux et des cliniciens (neurologues, généticiens, biochimistes, biologistes moléculaires). Les travaux de l'équipe visent à identifier et à caractériser des marqueurs cliniques, génétiques, moléculaires et physiopathologiques dans les pathologies neurodéveloppementales telles que la déficience intellectuelle et/ou l'autisme. Au sein de l'équipe, nous utilisons des approches de biologie intégrative pour mieux comprendre les mécanismes qui conduisent aux troubles du neurodéveloppement. Nos travaux reposent sur des approches translationnelles allant de l'analyse phénotypique précise du patient à l'identification du gène par le séquençage haut débit et aux études fonctionnelles sur modèles cellulaires neuronaux.

### **Missions :**

Sur le versant hospitalier, ce praticien assurera des consultations de génétique clinique en étroite collaboration avec les autres médecins et les conseillères en génétique du service. Il assurera une partie des consultations de diagnostic postnatal et/ou prénatal (Anomalies du développement, déficience intellectuelle, neurogénétique, déficits sensoriels, maladies cardiaques héréditaires, etc....) et participera aux différentes RCP clinicobiologiques.

En fonction du profil du candidat, ce praticien pourra également :

- Participer aux activités diagnostiques du laboratoire (génétique chromosomique ou moléculaire)

- Apporter une contribution aux différents projets développés via la FHU GenOMeds visant à étudier l'impact des technologies « omiques » pour les personnes atteintes d'une maladie rare d'origine génétique.

Sur le versant universitaire, il participera à l'enseignement de génétique dispensé à la faculté de médecine et dans les écoles paramédicales de l'Université de Tours. Il pourra encadrer des étudiants de master recherche (M1, M2), des étudiants en thèses de sciences et participer à la formation des internes du DES de Génétique. Il participera aux projets de recherche en lien avec les activités de l'équipe de recherche de l'UMR U1253.

**Profil :** Médecin titulaire d'un DES de génétique médicale, d'un DES de biologie médicale ou d'un DES de pédiatrie spécialisé en génétique.

**Pour toute information complémentaire, n'hésitez pas à nous contacter :**

Responsable de l'Unité de Génétique Clinique : Dr Edouard COTTEREAU (PH)

Tél : 02 47 47 39 65

E.mail : [e.cottereau@chu-tours.fr](mailto:e.cottereau@chu-tours.fr)

Responsable du laboratoire de Génétique : Dr Paul GUEGUEN (PH)

Tél : 02 47 47 92 63

E.mail : [p.gueguen@chu-tours.fr](mailto:p.gueguen@chu-tours.fr)

Dr Marie-Laure VUILLAUME WINTER (MCU-PH)

Tél : 02 47 47 39 66

E.mail : [m.winter@chu-tours.fr](mailto:m.winter@chu-tours.fr)