
FICHE DE POSTE

ASSISTANT SPECIALISTE TEMPS PLEIN EN GENETIQUE CLINIQUE Anomalies du Développement et Syndromes Malformatifs (novembre 2020 pour 2 ans)



PRÉSENTATION DE LA STRUCTURE

Le service de génétique du CHU de ROUEN est une structure clinico-biologique

Dirigée par le Pr Thierry Frebourg et qui comprend :

- une unité de Génétique Clinique**
- une unité de Cytogénétique**
- une unité de Génétique moléculaire**

Adossée à une Unité Mixte de Recherche 1245 Inserm (Genomic and Personalized Medicine in Cancer and Neurological disorders) constituée de 4 équipes : Prédilection génétique au cancer, Génomique et biomarqueurs des lymphomes et tumeurs solides, Génétique de la maladie d'Alzheimer et des démences et psychoses apparentées, Génétique et physiopathologie des maladies neurodéveloppementales

L'unité de génétique clinique a une activité variée couvrant l'ensemble des thématiques génétiques classiques et notamment

- une activité **oncogénétique** référente (Pr Thierry Frebourg)
- une activité **Anomalies du Développement et Syndromes Malformatifs** (CRMR Filière ANDDI-Rares – Coordination Alice Goldenberg)
- une activité **neurogénétique adulte** (Dr Gaël Nicolas Dr Lucie Guyant-Maréchal) (centre de compétence Huntington et CERVCO, CNR Maladie d'Alzheimer Jeune)
- une activité variée dans les **autres domaines** notamment les anomalies sensorielles (ophtalmo-génétique et surdités), les maladies métaboliques et mitochondriales, la dermatogénétique, les pathologies osseuses...
- une activité prénatale

L'équipe de génétique clinique inclut actuellement :

- 2 PH temps plein, Dr Alice GOLDENBERG et Dr Anne Marie GUERROT
- 1 MCU-PH, Dr Gaël NICOLAS (activité clinique et biologique)
- 1 PU-PH, Pr Thierry FREBOURG (activité clinique et biologique)
- 1 PH (0.2 ETP) temps partagé fœtopathologie, Dr Anne-Claire BREHIN
- 1 assistant spécialiste régional Rouen-Evreux, Dr Gabriella VERA,
- 5 médecins d'autres spécialités, attachés consultants pour l'oncogénétique, la pédopsychiatrie, la neurogénétique adulte
- 4 conseillères en génétique, 1 psychologue (0.3 ETP), 1 (à 2) infirmière, 6 secrétaires, 2 agents d'accueil

DESCRIPTION DU POSTE

Assistant spécialiste dans le cadre du CRM Anomalies du développement et Syndromes malformatifs

- Consultations** dans le domaine des anomalies du développement et syndromes malformatifs
 - Consultations de génétique
 - Avis en salle
 - Participation à l'activité de prénatal
- Réunions multidisciplinaires**
 - Réunions clinicobiologiques hebdomadaires
 - Participation aux RCP locales régionales et nationales (Anomalies du développement)
 - Réunions de centre pluridisciplinaire de diagnostic prénatal CPDP hebdomadaires
 - Réunions hebdomadaires de neuropédiatrie
 - Possibilité de consultations multidisciplinaires et hôpitaux de jour
 - RCP en vue d'analyses pangénomiques Plateforme SeqOIA
- Interprétation des séquençages d'exome en commun avec le biologiste responsable si souhaité**

Activité de recherche clinique

- Nombreuses possibilités de recherche clinique en collaboration ou d'initiatives clinico-biologiques.
- Inclusions DEFIDIAG (Rouen étant centre Clinique et Labo interpréteur)
- PHRC (séquençage d'exome dans l'autisme, autres...)

PROFIL SOUHAITE

- Généticien DES Génétique médicale
- Pédiatre
- Eventuel autre parcours, à discuter