



## POSTE DE PRATICIEN HOSPITALIER EN GENETIQUE CLINIQUE

Service de génétique du CHU de Reims,

Le service de génétique recrute de manière urgente un praticien hospitalier en génétique clinique suite au regroupement familial d'un praticien, poste à pourvoir dès maintenant.

### **PRÉSENTATION DU SECTEUR DE GENETIQUE**

Le service de génétique du CHU de Reims est une structure mixte clinico-biologique qui inclut :

1 unité de génétique clinique (constitutionnel, diagnostic prénatal, et oncogénétique)

1 unité biologique : cytogénétique et génétique moléculaire

L'unité de génétique clinique a une activité de consultation autour de 3500 consultations par an qui concerne des patients, enfants et adultes avec diverses pathologies dont: syndromes dysmorphiques et polymalformatifs, troubles neurodéveloppementaux et pathologie neurologiques (incluant la déficience intellectuelle, les troubles autistiques, les troubles spécifiques des apprentissages, les pathologies psychiatriques et les épilepsies rares, les troubles neurodégénératifs), maladies neuromusculaires, atteintes neuro-sensorielles (ophtalmogénétique et surdités), maladies osseuses constitutionnelles, pathologies cardiogénétiques...

Nous participons aux consultations pluridisciplinaires en Pédiatrie, ophtalmologie, neurologie, au CRMR des maladies neuromusculaires et au CPDPN chaque semaine

Nous avons en parallèle une activité de consultation en oncogénétique.

L'activité de consultation se situe au 3eme étage du bâtiment de Pédiatrie (AMH2, hopital femme parents enfants) au CHU de Reims (40mn de PARIS en TGV). Elle concerne des patients de tout âge (fœtus, enfants, adultes).

#### **L'équipe :**

- Responsable du service GHI (Génétique Hématologie-Immunologie-Génétique) : Pr Philippe N'GUYEN
- Praticien : 1 PUPH (Pr Martine DOCO-FENZY : 0,25 ETP), 2 PH (1ETP et 0,5ETP), 2 CCA partagées
- 1 Conseillère en Génétique
- 1 Neuro-psychologue
- Secrétariat : 5 secrétaires et une assistante de prescription

L'équipe est en interaction permanente avec l'équipe de biologie : qui comprend 1 PH, 2 PUPH partagés (Pr Martine DOCO-FENZY, Pr Anne Sophie LEBRE )et 2 ingénieurs.

## Centres de Référence et de Compétence Maladies Rares

L'Unité de génétique clinique anime ou participe à plusieurs Centres Maladies Rares et participe aux RCPs :

- Centre de Référence des Anomalies du développement/CLAD EST (Centre coordonnateur dépendant de Dijon)
- Centre de compétence pour les surdités
- différents centres de référence ou compétence du CHU de Reims (cardiologie, néphrologie épilepsie, déficience intellectuelle, ophtalmologie, chirurgie pédiatrique, neurologie et neuromusculaire..)
- RCPs nationales dans le cadre du PFGM2025 Les CRMR participent à l'activité de plusieurs Filières de santé maladies rares (AnDDI-Rares, DéfiScience, OSCAR, SENSGENE, Filnemus, ...).

L'activité de recherche de l'équipe concerne notamment

- Les anomalies du développement et les syndromes malformatifs
- Participation aux congrès et journées de formation nationales et internationales

Formation :

- Nous accueillons un nouvel interne de phase socle chaque année
- Nous animons 2 réunions hebdomadaires dont une réunion de formation des internes et une réunion de liaison avec l'équipe de biologie

## MISSIONS DU POSTE

Il s'agit d'un poste de PH si possible temps plein en génétique clinique

Consultation de diagnostic postnatal et prénatal, de suivi et de prise en charge- Participation aux activités du CPDPN - Formation des internes et assistants - Participation aux RCP locales et nationales, les RCP sur les pré-indications de la plateforme AURAGEN dont nous dépendons - Participation aux consultations multidisciplinaires en fonction des compétences

Participation à l'animation du CRMR Anddi-Rares : activités d'expertise, formation, information et recherche du Centre de Référence des Anomalies du Développement - Contribution aux études de recherche clinique

Participation à l'organisation de journées de formation/information,

Participation au développement et à la réalisation de programmes d'Education Thérapeutique du Patient (ETP)

## COMPÉTENCES REQUISES ET FORMATION

Titres : Diplôme d'Etat de Docteur en Médecine, Spécialité en génétique médicale

**Qualités requises** : Esprit d'équipe, disponibilité et capacité à travailler dans le domaine du diagnostic prénatal, facilité d'adaptation et de polyvalence, rigueur, méthode et discrétion.

Emploi contractuel de la fonction publique Rémunération selon les diplômes et l'expérience (grilles de la fonction publique hospitalière)

**Contacts** : Merci d'adresser un CV et lettre de motivation au Pr Martine DOCO-FENZY : [mdocofenzy@chu-reims.fr](mailto:mdocofenzy@chu-reims.fr) ou au Dr Céline POIRSIER : [cpoirsier@chu-reims.fr](mailto:cpoirsier@chu-reims.fr). [tel 0326789003](tel:0326789003)