

**L'UF de génétique clinique de l'hôpital Armand Trousseau, APHP Sorbonne Université recrute un Praticien Hospitalier Contractuel à plein temps à partir de novembre 2021, pour une durée d'au moins un an. Le profil souhaité est un médecin spécialiste en génétique médicale ou un pédiatre avec un intérêt pour la génétique médicale.**

### Présentation du service

L'UF de génétique clinique est composée de :

- 4 Praticiens Hospitaliers (2,2 ETP)
- 2 conseillères en génétique (1,6 ETP)
- 3 secrétaires (2,5 ETP)

L'UF est sous la responsabilité du Dr Delphine Héron, qui dirige également l'UF de génétique médicale du site Groupe Hospitalier Pitié Salpêtrière (AP-HP Sorbonne Université). Il y a un lien étroit entre les deux services (staffs et réunions communes, praticiens partagés).

### Activité de consultation :

- Activité prénatale en lien avec le CPDPN de l'Est-Parisien dirigé par Pr Jouannic (maternité de l'hôpital Trousseau). Consultation prénatal pour malformations fœtales et maladies héréditaires.
- Consultations de génétique pédiatrique principalement pour syndromes malformatifs et troubles du neurodéveloppement (déficience intellectuelle, épilepsie, malformations cérébrales, etc). Diagnostic étiologique, suivi et prise en charge.
- Avis en salle : essentiellement en néonatalogie, réanimation pédiatrique et neuropédiatrie, mais aussi dans d'autres services de l'hôpital (activité de pédiatrie uniquement, en dehors de la maternité)
- Consultations de conseil génétique pour des motifs variés (pathologies neuromusculaires, mucoviscidose, pathologies endocriniennes, pathologies neurologiques, etc)

### RCP et autres réunions :

- Réunion hebdomadaire du CPDPN
- Réunion bimensuelle de discussion de résultats d'exome ou de génome (RCP clinico-biologique)
- Réunion bimensuelle de dysmorphologie
- Réunion mensuelle de diagnostic pré-symptomatique et diagnostic prénatal des maladies à révélation tardive et d'expressivité variable

### Centres de Référence Maladies Rares

L'UF de génétique clinique est centre constitutif pour les CRMR « syndromes malformatifs et anomalies du développement » et coordonnateur pour les « malformations et maladies congénitales du cervelet ». Interactions étroites avec le CRMR « déficiences intellectuelles de causes rares » site coordonnateur dans l'UF de génétique médicale de la Pitié Salpêtrière

## Recherche

Nombreux projets de recherche autour des thématiques du service (anomalies du corps calleux, déficience intellectuelle.....)

## Formation

UF au choix des internes de pédiatrie (1 poste) et de génétique (1 poste).

Cours quotidiens les premières semaines de chaque semestre

Participation à de nombreux DIU (médecine fœtale, déficience intellectuelle, dysmorphologie....)

## Missions du candidat

- Assurer des consultations de génétique pédiatrique et de diagnostic prénatal
- Assurer les avis en salle
- Participer aux RCP et autres réunions
- Superviser l'activité des conseillères en génétique

## Contact

Merci d'adresser un CV et une lettre de motivation au Dr Delphine HERON :  
[delphine.heron@aphp.fr](mailto:delphine.heron@aphp.fr), tel 01.42.16.13.47