

**RECRUTEMENT D'UN PRATICIEN HOSPITALIER**  
**UF DE GENETIQUE CLINIQUE**  
**SERVICE DE GENETIQUE MEDICALE**  
**AP-HM CHU TIMONE**

Le service de Génétique Médicale du CHU de Marseille crée un poste de Praticien Hospitalier dans l'unité fonctionnelle de génétique clinique, à pourvoir dès que possible.

**Présentation du service**

Le service de Génétique Médicale dirigé par le Pr Karine Nguyen, comprend une unité de génétique clinique post-natale et prénatale, une unité de cytogénétique prénatale et postnatale et une unité de génétique moléculaire. Il est situé au sein du Biogénopole sur le site de l'Hôpital de la Timone à l'AP-HM. Sur un même site, se trouvent également le laboratoire de fœtopathologie, les services de radiologie pédiatrique et adulte, et l'ensemble des services d'hospitalisation pédiatrique et adulte.

- L'unité clinique post-natale permet un recours en consultation de génétique et un avis d'expertise pour l'ensemble des patients pris en charge au sein de l'AP-HM et à l'extérieur.

Cette unité comprend les activités en lien avec les différents Centre de Référence (CRMR) et Centre de Compétence Maladies Rares de l'AP-HM et plus particulièrement avec les centres présents dans le service ou en lien étroit avec les services spécialisés: le CRMR « Anomalies du Développement et Syndromes Malformatifs » (CLAD-PACA), CC Maladies Osseuses Constitutionnelles (MOC), CC surdité, CRMR syndrome de Marfan et apparentés, CC Cardiomyopathies, CC troubles du rythme héréditaires, CC Neurogénétique, CC Maladie de Huntington, CRMR maladies neuromusculaires.

- L'unité clinique prénatale gère l'ensemble des consultations de diagnostic prénatal sur les sites Timone-Conception.

**Missions :**

Les médecins cliniciens de l'unité sont au nombre de 4 (Pr K. Nguyen, PU-PH chef de service ; Dr S. Sigaudy, PH ; Dr T. Busa, PH ; Dr H. Zattara, MCU-PH) et assurent :

- **l'ensemble des activités de consultations de génétique post-natale pédiatrique et adulte, de génétique prénatale et d'oncogénétique** au sein de l'AP-HM.

- **les avis spécialisés** pour les patients hospitalisés dans le service de réanimation néonatale et de soins intensif néonatal, dans le service d'anesthésie réanimation pédiatrique, de chirurgie pédiatrique, de neurologie pédiatrique et de pédiatrie pluridisciplinaire, les services de neurologie et cardiologie adulte.

- **des consultations « avancées »** dans les Centres Hospitaliers Périphériques (Avignon, Ajaccio, Toulon) qui permettent de maintenir et faciliter l'accès à une médecine d'excellence sur le territoire.

- **la coordination du Centre de Référence** « Anomalies du Développement et Syndromes Malformatifs » (CLAD-PACA)
- **les réunions de concertation pluridisciplinaires** (RCP) en lien avec les laboratoires du service et les différents services hospitaliers de l'AP-HM, ainsi qu'avec les laboratoires des autres CHU : RCP OSCAR, Firendo, Mitochondrie et maladies métaboliques, DI national, Foetopathologie, Sensgène, O rares, CRMR genopsy .... RCP cardiogénétique, RCP neurogénétique.
- **l'activité prénatale** : consultations et participation au staff du Centre Pluridisciplinaire de Diagnostic Prénatal hebdomadaire
- **les réunions au sein des réseaux nationaux** (filiales, centres de référence nationaux) **et européens** (ERN ITHACA).

La nomination d'un **praticien hospitalier temps plein en génétique clinique** a pour objectifs de :

- renforcer le secteur clinique en augmentant l'activité de consultations et le recrutement pour les laboratoires de l'AP-HM
- maintenir la continuité des soins au centre de diagnostic prénatal
- créer une consultation adulte pour les patients avec déficience intellectuelle
- organiser la transition enfant –adulte de nos patients
- assurer les suivis des patients avec micro-délétion 22q11 en particulier chez l'adulte, le suivi des syndromes KBG
- créer de nouvelles consultations spécifiques pour lesquelles il existe une forte demande : épilepsie adulte, pathologies psychiatriques de l'adulte, néphrogénétique
- mettre en place l'Education Thérapeutique du Patient dans le cadre du CRMR « anomalies du développement » et des CC
- participer à la rédaction de PNDS
- poursuivre les projets internationaux initiés (délétion 22q11, SOLVE-RD)
- participer efficacement aux projets de recherche de la filière AnDDI-Rares : Défidiag, Anddi prenatalome,
- développer des projets originaux dans l'unité clinique.

Ce recrutement s'adresse à un **médecin spécialiste en génétique médicale (DES de génétique) avec une orientation clinique**, désireux de rejoindre une équipe dynamique dans un service en cours de restructuration, et la possibilité de participer et de développer des activités très variées.

Contacts :

Pr Karine Nguyen [karine.nguyen@ap-hm.fr](mailto:karine.nguyen@ap-hm.fr)

Dr Sabine Sigaudy [sabine.sigaudy@ap-hm.fr](mailto:sabine.sigaudy@ap-hm.fr)