



FICHE DE POSTE

PRATICIEN HOSPITALIER TEMPS PLEIN EN GENETIQUE CLINIQUE

(à partir potentiellement du 01.02.2020)

Service de génétique, Hospices Civils de Lyon (HCL)

PRÉSENTATION DE LA STRUCTURE

Le service de génétique des HCL est une structure clinico-biologique qui inclut :

- une unité de génétique clinique
- deux unités biologiques : cytogénétique et génétique moléculaire du développement
- une unité clinico-biologique de génétique des cancers et des maladies multifactorielles.

L'unité de génétique clinique a une activité très variée qui concerne les syndromes dysmorphiques et polymalformatifs, les troubles du neurodéveloppement (incluant, entre autres, les déficiences intellectuelles, les troubles autistiques, les troubles spécifiques des apprentissages, les pathologies psychiatriques et les épilepsies rares), les pathologies neurologiques caractérisées par des mouvements anormaux, les maladies neurodégénératives, les maladies neuromusculaires, les anomalies sensorielles (ophtalmogénétique et surdités), les maladies osseuses constitutionnelles et l'ensemble des pathologies génétiques (génétique générale). L'activité de consultation concerne des patients de tout âge (fœtus, enfants, adultes).

L'Unité de génétique clinique anime **plusieurs Centres Maladies Rares** :

- Le Centre de Référence des Anomalies du développement/CLAD (Centre coordonnateur)
- Le Centre de Référence pour la Maladie de Rendu Osler (Centre coordonnateur)
- Le Centre de Référence des épilepsies de cause rare/CRÉER
- Le Centre de Compétence Maladies Osseuses Constitutionnelles
- Le Centre de Compétence Surdités
- Le Centre de Compétence Syndrome de Marfan
- Le Centre de Compétence Maladies vasculaires rares

Les CRM participent activement à l'activité de plusieurs Filières de santé maladies rares (AnDDI-Rares, DéfiScience, OSCAR, SENSGENE, Filnemus, FAVA-Multi ...).

Le CLAD, en consortium avec le CRM Déficience Intellectuelle du service de neuropédiatrie, constitue l'HCP « CHU de Lyon » du Réseau Européen de Référence (ERN) ITHACA. Le Centre de référence Rendu Osler participe à l'ERN VASCERN. Le CRÉER intègre l'ERN EpiCARE.

L'activité de recherche de l'équipe concerne notamment les anomalies du développement, les troubles du neurodéveloppement, les maladies osseuses et les maladies vasculaires, incluant le développement d'essais thérapeutiques, les Sciences Humaines et Sociales avec un focus sur les problèmes éthiques. Cette activité est réalisée en lien avec 3 unités de recherche INSERM : « GENDEV » (génétique du neurodéveloppement), Centre de Recherche en Neurosciences de Lyon ; « Métabolisme énergétique et développement cérébral », Institut NeuroMyoGene ; Laboratoire Biologie du Cancer et de l'Infection, IRIG.

L'équipe de génétique clinique inclut actuellement : 1 assistant, 7 PH, 2 MCU-PH, 2 PU-PH, 1 conseillère en génétique, 3 psychologues, 1 infirmière, 4 secrétaires, 4 ARC, 1 coordinatrice administrative du CRM Anomalies du développement, 1 cadre de santé.



MISSIONS DU POSTE

Il s'agit d'un poste de PH temps plein en génétique clinique dont les missions sont :

75% :

- **Assurer la prise en charge des patients**
 - Consultation de diagnostic postnatal, de suivi et de prise en charge
 - Participation aux activités du CPDPN
 - Participation aux RCP locales et nationales, incluant les RCP sur les pré-indications de la plateforme AURAGEN
 - Participation aux consultations multidisciplinaires
- NB : Les consultations concerneront tout type de maladie génétique et, particulièrement, les syndromes dysmorphiques et polymalformatifs, les troubles du neurodéveloppement, les anomalies sensorielles, les maladies osseuses constitutionnelles.
- **Coordination du centre de Compétence « Surdités génétiques »**

25% :

- **Participation aux 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)
 - Participation à la rédaction des PNDS et à la constitution de cohortes
 - Participation à la coordination locale du CLAD
 - Développement d'activités en lien avec le réseau Européen ITHACA

Les missions du poste seront à finaliser ultérieurement en fonction du profil du candidat.

COMPÉTENCES REQUISES ET FORMATION

Titres obligatoires :

- Diplôme d'Etat de Docteur en Médecine
- **Spécialité en génétique médicale** ; pour les médecins d'autre spécialité, une compétence acquise dans le domaine de la génétique clinique est nécessaire en vue de la demande de la qualification en génétique médicale.

Qualités requises :

- **Motivation, dynamisme**
- **Esprit d'initiative et savoir travailler en équipe pluridisciplinaire / en réseau**
- Facilité d'adaptation et de polyvalence ; capacité d'organisation et de méthode
- Maîtrise de l'anglais scientifique et médical



POSITION DANS LA STRUCTURE

Liaisons hiérarchiques :

- Responsable de l'UM de génétique clinique : Dr Massimiliano ROSSI
- Chef du service de génétique et responsable médicale de la plateforme de génomique AURAGEN : Pr Damien SANLAVILLE
- Coordinateur du Centre de Référence Anomalies du développement et responsable de l'Unité de recherche GENDEV au Centre de Recherche en Neurosciences de Lyon : Pr Patrick EDERY

QUOTITÉ DE TRAVAIL

Poste temps plein

Emploi contractuel de la fonction publique

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

PERSONNE À CONTACTER

Merci d'adresser un CV et une lettre de motivation : massimiliano.rossi01@chu-lyon.fr