**UF 6254 : Innovations en Diagnostic Génomique des Maladies Rares**
Plateforme de biologie hospitalo-universitaire
2, Rue Angélique Ducoudray
BP 37013 - 21070 Dijon cedex
**Responsables : Pr Christophe Philippe – Pr Christel Thauvin**

**Poste d'assistant hospitalo-universitaire**

**en génomique médicale**

**CHU DIJON**

Disponible au 1er Novembre 2020

A l'initiative de l'équipe de recherche GAD, experte dans les nouvelles technologies de séquençage haut débit, une unité fonctionnelle a été créée en 2016 au sein du Pôle de Biologie du CHU Dijon Bourgogne pour le développement de l'innovation en diagnostic génomique pour le diagnostic des maladies rares avec anomalies du développement et déficience intellectuelle. Notre laboratoire a ainsi été choisi comme l'un des laboratoires pilotes du Plan France Médecine Génomique 2025 pour l'interprétation des données du projet Pilote DEFIDIAG dédié au diagnostic pangénomique de la déficience intellectuelle. L'équipe de recherche GAD (Génétique des Anomalies du développement) participe également projet européen H2020 Solve-RD pour les anomalies du développement et la déficience intellectuelle.

## Activités du laboratoire

1) Diagnostic Moléculaire par séquençage haut débit de l'exome et du génome de la déficience intellectuelle et anomalies du Développement.
2) Diagnostic Moléculaire par séquençage ciblé à haut Débit en profondeur des anomalies du développement à expression cutanée en mosaïque.
3) Développement de technologies innovantes : Séquençage du génome, RNAseq, approches « Omiques » pour le diagnostic des maladies rares avec anomalies du développement et déficience intellectuelle dans le cadre d'une Fédération Hospitalo-Universitaire (FHU) TRANSLAD.

Le personnel dédié aux activités translationnelles de génomique est composé de 4 généticiens moléculaires (1 PUPH, 2 PH), 3 ingénieurs en génétique moléculaire, 2 ingénieurs en bioinformatiques et 5 techniciens de laboratoire.

## Missions

- Interprétation des données de SHD 1) d'exome diagnostique et 2) de génome - RANseq dans le cadre des différents projets de recherche de l'équipe GAD.
- Participation aux activités diagnostiques de la phase pré-analytique au rendu des résultats
- Participation aux enseignements de la génomique

## Profil souhaité

**Docteur en Médecine ou en Pharmacie**
- Titulaire du DES de Génétique Médicale ou de Biologie Médicale
- Connaissances en biologie moléculaire, SHD et analyses bio-informatiques

Les candidats doivent soumettre une lettre de motivation, un curriculum vitae, et leurs coordonnées aux contacts suivant :
christophe.philippe@chu-dijon.fr
christel.thauvin@chu-dijon.fr