

POSTE DE PRATICIEN HOSPITALIER TEMPS PLEIN EN GENETIQUE CLINIQUE

(à partir du 01.11.2020) Service de génétique du CHU de Reims,

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 qui concerne les syndromes dysmorphiques et polymalformatifs, les troubles du neurodéveloppement (incluant, les déficiences intellectuelles, les troubles autistiques, les troubles spécifiques des apprentissages, les pathologies psychiatriques et les épilepsies rares, les syndromes de dégénérescence neurogénétique), les maladies neuromusculaires, les anomalies sensorielles (ophtalmogénétique et surdités), les maladies osseuses constitutionnelles les pathologies cardiogénétique, et l'ensemble des pathologies génétiques.

L'activité de consultation concerne des patients de tout âge (fœtus, enfants, adultes) avec une participation hebdomadaire au CPDPN. Nous avons une activité de consultation dans nos locaux propres (3eme étage de l'AMH2, hopital femme parents enfants du CHU de Reims. Nous avons une activité de consultation pluridisciplinaires et dans les différents services, surtout en hospitalisation de jour en pédiatrie.

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

- Le Centre de Référence des Anomalies du développement/CLAD (Centre coordonnateur)
- Le Centre de compétence pour les surdités
- Participation aux différents centres de référence ou compétence du CHU de Reims, participation au CLAD Est, participation aux RCPs nationales dans le cadre du PFGM2025

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

L'activité de recherche de l'équipe concerne notamment les anomalies du développement, et les syndromes malformatifs

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

Nous avons 2 réunions hebdomadaires du service dont une réunion de formation des internes et une réunion de liaison avec l'équipe de biologie (accès local à l'ACPA, le NGS, l'exome etc..)

MISSIONS DU POSTE

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

- Assurer la prise en charge des patients
 - Consultation de diagnostic postnatal, 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 NB : Les consultations concernent 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

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

POSITION DANS LA STRUCTURE

Liaisons hiérarchiques :

- Responsable de l'Unité de génétique clinique et Coordinateur du Centre de Référence Anomalies du développement : Pr Martine DOCO-FENZY
- Chef du service (hémato-immuno-génétique) : Pr Philippe N'Guyen

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

- Contact : Merci d'adresser un CV et lettre de motivation au Pr Martine DOCO-FENZY

mdocofenzy@chu-reims.fr . tel 0326789003