

FICHE DE POSTE INTERNE EN BIOLOGIE MEDICALE
HOPITAL : Armand Trousseau (AP-HP)

LABORATOIRE : U.F. de Génétique moléculaire (rattaché au Département de Génétique médicale)

HOPITAL	<p>Type : Pédiatrique et Maternité de niveau III</p> <p>Nombre de lits :</p> <p>Spécialités :</p> <p>L'UF de Génétique moléculaire partage ses locaux avec l'unité de recherche UMR_S933 'Maladies génétique d'expression pédiatrique' (Inserm, Sorbonne Université, dir. Irina Giurgea).</p> <p>Le laboratoire est labellisé LBMR (laboratoire de biologie médicale de référence) pour 5 groupe de maladies rares et réalise le diagnostic moléculaire de ces maladies pour tout le territoire national.</p> <p>L'UF comporte deux secteurs :</p> <p>1/ Multithématique (Pr marie Legendre) :</p> <ul style="list-style-type: none"> - maladies auto-inflammatoires - dyskinésie ciliaire primitives - maladies du surfactant - déficits antéhypophysaires - syndrome de van der Woude et défauts d'éruption dentaire <p>2/ Neurogénétique moléculaire (Dr Lydie Burglen) :</p> <ul style="list-style-type: none"> - maladies du cervelet - syndrome de l'X fragile 	<p>Adresse :</p> <p>26, avenue du Dr Arnold Netter 75012 Paris</p> <p>Moyens d'accès/transport :</p> <p>RER A</p> <p>Metro 1, 6, 8</p> <p>Tramway 3</p> <p>Bus 26, 29, 56, 64</p>
	<p>Chef de service : Pr. Marie Legendre</p> <p>Responsable des internes : Marie Legendre, Irina Giurgea</p>	<p>Effectif/</p> <p>PU-PH : 1</p> <p>MCU-PH : 2</p> <p>AHU :</p> <p>PH : 1</p> <p>PA : 2</p> <p>Internes : 1 à 2</p> <p>Externes : 1</p> <p>Techniciens : 5+6</p>

LABORATOIRE	<p>Chef de service : Pr. Marie Legendre</p> <p>Responsable des internes : Marie Legendre, Irina Giurgea</p>	<p>Effectif/</p> <p>PU-PH : 1</p> <p>MCU-PH : 2</p> <p>AHU :</p> <p>PH : 1</p> <p>PA : 2</p> <p>Internes : 1 à 2</p> <p>Externes : 1</p> <p>Techniciens : 5+6</p>
	<p>Organisation du service</p> <p>Organisation du service</p>	<p>Organisation du service</p> <p>Organisation du service</p>

ORGANISATION DU SERVICE	<p>Agrement :</p> <ul style="list-style-type: none"> - Génétique constitutionnelle post-natale - Génétique moléculaire pré-natale <p>Réunions de services : réunion APHP et Inserm toutes les 2 semaines</p> <p>Réunions clinico-biologiques : réunions pour les nouveaux dossiers par thématique, réunion finale d'analyses des données avant compte rendu</p>

	<p>Réunions bibliographiques : lors de la réunion Inserm</p> <p>Techniques utilisées, spécialités : Séquençage haut débit (short read, long read en développement, panels de grande taille et exome, RNAseq), séquençage Sanger</p> <p>Intégration de l'interne dans la démarche qualité et d'accréditation : oui</p> <p>Cours : quotidiens organisés par le service: cours du Département de Génétique (communs avec La Pitié)</p>
--	---

GARDES ET ASTREINTES	<p>GARDES</p> <p>Pool de garde : commun</p> <p>Fréquence : pool de 10 à 15 internes => en moyenne 8/9 gardes de semaines, 1 à 2 samedis et 1 à 2 dimanches par semestre</p> <p>Horaires : 18h30-8h30 / samedi : 13h00-8h30 / dimanche : 8h30-8h30 avec possibilité de faire 8h30-18h30 et 18h30-8h30</p> <p>Personnel de garde : 2 techniciens + 1 interne + 1 séniors d'astreinte biochimie + 1 séniors d'astreinte hématologique</p> <p>Activité(s) : gardes polyvalentes (biochimie – hématologie – bactériologie – virologie) : réception et enregistrement des demandes avec les techniciens/ technique de la biochimie avec les techniciens / validation biologique des examens de biochimie, hématologie et microbiologie</p>	ASTREINTES
		<p>Jour(s) : 0</p> <p>Fréquence : 0</p> <p>Horaires : 0</p> <p>Activité(s) : 0</p>

POSTE DE L'INTERNE	<p>MISSION(S)/ACTIVITE(S) PRINCIPALE(S) DE L'INTERNE :</p> <p>L'objectif principale est l'acquisition des compétences nécessaires permettant la réalisation et l'interprétation des données de génétique depuis les étapes pré-analytiques jusqu'à la réalisation d'un compte rendu personnalisé.</p> <p>Les principales compétences acquises lors du stage sont :</p> <ul style="list-style-type: none"> - maîtriser l'utilisation des techniques permettant la caractérisation par techniques de biologie moléculaire des variations d'un seul gène (Sanger), d'un groupe de gènes (panel NGS), de l'exome ou du génome entier, et du transcriptome. - interpréter et valider les examens biologiques et faire un diagnostic en fonction du contexte clinique, orienter et/ou définir les choix thérapeutiques en fonction des corrélations génotypes phénotypes ; - utiliser les bases de données du génome et du post génome et les outils de bioinformatique et de bioinformatique intégrative ; - appliquer les stratégies de diagnostic prénatal (DPN) ; - appliquer les obligations légales et les règles de bonnes pratiques en génétique constitutionnelle à des fins médicales, le guide de bonnes pratiques pour la réalisation d'un
---------------------------	--

diagnostic prénatal par génétique moléculaire à partir d'un prélèvement foetal.

L'interne travaille en binôme avec un biologiste expert d'une thématique afin de s'autonomiser sur la gestion des dossiers, l'interprétation des données et la rédaction des compte-rendu. Il participe à des réunions de concertation pluridisciplinaires nationales et locales (en lien avec les filières maladies rares).

MISSION(S)/ACTIVITE(S) PONCTUELLE(S) ET PROJETS DE RECHERCHE DE L'INTERNE :

L'interne est associée à un projet de recherche clinique et/ou transrationnelle en lien avec l'unité Inserm 933 (Maladies génétique d'expression pédiatrique) qui partage encadrants et locaux avec l'UF de Génétique moléculaire.

Les principaux objectifs sont :

- concevoir un plan expérimental
- mettre en ouvre des expériences de biologie moléculaire et cellulaire (clonage, mutagenèse, culture cellulaire, transfection, western blot, test Luciférase, immunomarquage, interprétation d'OMICs)
- savoir rédiger un article scientifique
- connaître les principes de l'intégrité scientifique.