

**FICHE DE POSTE INTERNE EN BIOLOGIE MEDICALE**
**HOPITAL** : Henri MONDOR

**LABORATOIRE** : Laboratoire de Génétique

|                                |   |   |
|--------------------------------|---|---|
| <b>HOPITAL</b>                 | <b>Type : CHU</b><br><br><b>Nombre de lits</b> : 950<br><br><b>Spécialités principales</b> : réanimations, chirurgies, transplantation, cardiologie, Maladies du globule rouge, Oncologie, Hématologie, maladies rares, gériatrie<br><br><b>Spécialités avec analyses dans le laboratoire</b> : cardiologie, maladies du globule rouge, pneumologie, neurologie, amyloses héréditaires, diagnostic prénatal   | <b>Adresse</b> : Hôpital Henri Mondor<br>1 rue Gustave Eiffel<br>94010 CRETEIL cedex<br><br><b>Moyens d'accès/transport</b> :<br>Métro 8 Créteil L'Echat<br>TVM, Bus 392 : Créteil Eglise<br>Bus 104, 172, 217, 281 |
| <b>LABORATOIRE</b>             | <b><u>Chef de service</u></b> :<br>Pr Benoît FUNALOT<br><br><b><u>Responsable du laboratoire</u></b> :<br>Pr Pascale FANEN<br><br><b><u>Responsable des internes</u></b> :<br>Pr Pascale Fanen<br>Dr Alix de Becdelièvre  | <b><u>Effectif/</u></b><br>PU-PH : 2<br>MCU-PH : 1<br>AHU : 0<br>PH : 4<br>PA : 1<br>Internes : 1<br>Externes : 0<br>Techniciens : 13<br>Conseillers en génétique : 3   |
| <b>ORGANISATION DU SERVICE</b> | <b>Agrément</b> : Laboratoire agréé par l'Agence de la biomédecine à pratiquer le diagnostic génétique post-natale et prénatale<br><br><b>Réunions de services</b> : mensuelles<br><b>Réunions clinico-biologiques</b> : 1-2/mois selon les spécialités<br>Réunions bibliographiques : si besoin<br><br>Techniques utilisées, spécialités : techniques de biologie moléculaire : Sanger, NGS (panels ciblés / exome ; parc Illumina : Nextseq et Novaseq), séquençage Long-read par GridION, ddPCR, qPCR, RT-PCR, analyse de transcrits<br><br>Existence d'un parcours d'accueil de l'interne standardisé, communication avec les autres internes du DMU<br><br>Intégration de l'interne dans la démarche qualité et d'accréditation : optionnel<br><br>Cours organisé par le service : 4-6/semestre<br><br>Le service est organisé en secteurs thématiques Globule rouge/ Cardio-Neuro/ Pneumologie avec des biologistes dédiés. Les techniciens sont dédiés à un secteur et réalisent des activités transversales mutualisées (par exemple panel NGS, DPN, Sanger).<br><br>Le laboratoire est adossé à des consultations de génétique clinique auxquelles les internes peuvent assister selon leur intérêt. |   |

|  |  |
|--|--|
|  | <p>Le laboratoire fait partie de nombreuses filières maladies rares labellisées :</p> <ul style="list-style-type: none"> <li>✓ Maladies cardiaques héréditaires/CARDIOGEN</li> <li>✓ Maladies neuromusculaires/FILNEMUS</li> <li>✓ Maladies rares en dermatologie/FIMARAD</li> <li>✓ Maladies héréditaires du métabolisme/G2M</li> <li>✓ Maladies constitutionnelles rares du globule rouge et de l'érythropoïèse/MCGRE</li> <li>✓ Mucoviscidose et affections liées à une anomalie de CFTR/Muco/CFTR</li> <li>✓ Maladies respiratoires rares/RESPIFIL</li> </ul> <p>Sur le site Henri Mondor, nous sommes intégrés au FHU SENCODE animé par le Pr L Boyer. Nous collaborons directement avec le Centre de référence des syndromes drépanocytaires majeurs, le réseau amylose, le Centre de référence des maladies respiratoires RespiRare-Site Créteil et le Centre de Ressources et de Compétences pour la Mucoviscidose (CRCM).</p> |
|--|--|

|                             |   |   |
|-----------------------------|---|---|
| <b>GARDES ET ASTREINTES</b> | <p><b><u>GARDES</u></b></p> <p>Pool de garde : <b>non</b><br/> Fréquence : /<br/> Horaires : /<br/> Personnel de garde : /<br/> Activité(s) : /</p> | <p><b><u>ASTREINTES</u></b></p> <p>Jour(s) : <b>non</b><br/> Fréquence : /<br/> Horaires : /<br/> Activité(s) : /</p> |
|-----------------------------|---|---|

|                           |  |
|---------------------------|--|
| <b>POSTE DE L'INTERNE</b> | <p>Les activités de l'interne au cours de son stage dans l'unité fonctionnelle de génétique sont discutées au cas par cas, en fonction de son profil (génétique médicale/biologie médicale/hors filière) et de ses centres d'intérêt.</p> <ul style="list-style-type: none"> <li>- Prendre en charge des dossiers : valider les techniques et rédiger des comptes-rendus de diagnostic pré- et post-natal prêts à être édités dans le logiciel de gestion GENNO.</li> <li>- Participation aux réunions transversales (staffs multidisciplinaires, réunions de concertation pluridisciplinaires de la filière maladies rares Amylose/Cardiogen et/ou MCGRE, réunions de service...).</li> <li>- Participation aux réunions du département</li> <li>- Veille bibliographique.</li> </ul>   |
|                           | <p><b><u>MISSION(S)/ACTIVITE(S) PONCTUELLE(S) ET PROJETS DE RECHERCHE DE L'INTERNE :</u></b></p> <ul style="list-style-type: none"> <li>- Participation aux développements technologiques des méthodologies utilisées.</li> <li>- Possibilité de formation à la lecture de génomes sur la plate-forme SeqOIA.</li> <li>- Possibilité de se former aux études de minigènes et à d'autres expériences de génétique fonctionnelle.</li> </ul> <p><b>Compétences acquises à l'issue du stage :</b></p> <ul style="list-style-type: none"> <li>- Savoir interpréter des nouveaux variants de gènes connus et repérer d'éventuels nouveaux gènes d'intérêt.</li> <li>- Expérience des différentes techniques de génétique moléculaire.</li> <li>- Prérequis pour un futur agrément pour la réalisation des examens de génétique. Moléculaire.</li> </ul> |