

**FICHE DE POSTE INTERNE EN BIOLOGIE MEDICALE**

**HOPITAL :** Groupe hospitalier Pitié-Salpêtrière-Charles Foix, AP-HP. Sorbonne Université

**LABORATOIRE :** Service de Biochimie Métabolique – UF de Cardiogénétique et Myogénétique Moléculaire et Cellulaire (DMU BioGeMH)

<b>HOPITAL</b>	<p>Type : CHU            Nombre de lits : 1 677 lits d'hospitalisation et 368 places de jour            Spécialités :</p> <ul style="list-style-type: none"> <li>- Affections du système nerveux et pathologies mentales</li> <li>- Pathologies cardiaques, cardiovasculaires et métaboliques</li> <li>- Pathologies infectieuses et immunitaires complexes</li> <li>- Cancérologie et oncologie (hématologie, oncologie, radiothérapie, médecine nucléaire)</li> <li>- Greffe d'organe et de moelle osseuse</li> <li>- Chirurgie : gynécologique, urologique, ophtalmologique, neurochirurgicale, cardiaque, vasculaire, digestive, orthopédique et traumatologique)</li> <li>- Urgences</li> <li>- Périnatalité</li> <li>- Personne âgée malade et dépendante</li> </ul> <p>Cet éventail très large de spécialités médicales est soutenu par l'existence, au sein de l'établissement, de 26 centres de référence maladies rares et de 2 Instituts Hospitalo-Universitaires (IHU), l'ICAN et l'ICM.</p>	<p>Adresse : 47-83 Boulevard de l'Hôpital            75013 PARIS</p> <p>Moyens d'accès/transport :</p> <div style="display: flex; justify-content: space-around; align-items: center;"> <span></span> <span></span> <span></span> <span></span> </div>

<b>LABORATOIRE</b>	<p><b>Chef de service (nom &amp; mail):</b>            Pr Dominique BONNEFONT-ROUSSELOT  <a href="mailto:dominique.rousselot@aphp.fr">dominique.rousselot@aphp.fr</a></p> <p><b>Unité Fonctionnelle :</b>  <b>Responsable des internes (nom &amp; mail):</b>  <b>*Pascale RICHARD (PH resp. d'UF) :</b>  <a href="mailto:pascale.richard@aphp.fr">pascale.richard@aphp.fr</a></p> <p><b>* Flavie ADER (MCU-PH) :</b>  <a href="mailto:flavie.ader@aphp.fr">flavie.ader@aphp.fr</a> (retour de mobilité au 01/07/2025)</p>	<p><b>Effectif de l'Unité Fonctionnelle (en novembre 2024)</b></p> <p>PU-PH : 0            MCU-PH : 1 (retour de mobilité au 01/07/2025)            AHU : 0            AHS (Assistant hospitalier spécialiste) : 0 (1 poste budgété pour novembre 2025)            PH : 4 (3,9 ETP)            PC : 1            PA : 0            Internes : 1            Externes : 0            Techniciens : 12            Ingénieurs : 2</p>

<b>ORGANISATION DU SERVICE</b>	<p><b>Agréments de l'UF de Cardiogénétique et Myogénétique Moléculaire et Cellulaire :</b> agréments phases d'approfondissement, de consolidation (Dr Junior) et FST Génétique et médecine moléculaire bioclinique.</p> <p>Réunions de service : oui Réunions clinico-biologiques : oui Réunions bibliographiques : oui</p> <p>Techniques utilisées, spécialités : Biologie Moléculaire de l'ADN et de l'ARN (voir plus loin) Intégration de l'interne dans la démarche qualité et d'accréditation : Oui Cours organisé par le service : Oui</p>
--------------------------------	--

<b>GARDES ET ASTREINTES</b>	<p><b>GARDES</b></p> <p><b>Pool de garde</b> : internes du service et internes d'autres services en DES de Biologie médicale (actuellement : 22 internes)</p> <p><b>Fréquence</b> : en moyenne 10 gardes de nuit/semestre</p> <p><b>Horaires</b> : gardes de nuit : 18h30- 8h30</p> <p><b>Personnel de garde</b> : 1 biologiste senior, 1 interne, 2 techniciens</p> <p><b>Activité(s)</b> : validation biologique d'analyses de Biochimie et d'Hématologie biologique (cytologie et hémostase), ainsi que de quelques analyses de Pharmacologie/Toxicologie</p>	<p><b>ASTREINTES</b> : pas d'astreintes</p> <p>Jour(s) :</p> <p>Fréquence :</p> <p>Horaires :</p> <p>Activité(s) :</p>
-----------------------------	--	--

	<p><b>MISSION(S)/ACTIVITE(S) PRINCIPALE(S) DE L'INTERNE :</b></p> <p>Les hôpitaux universitaires Pitié-Salpêtrière – Charles Foix regroupent un grand nombre de services de pointe prenant en charge l'ensemble des pathologies de l'adulte. Par le biais des Centres Nationaux de Référence du site et des filières de Santé Maladies Rares CARDIOGEN et FILNEMUS, une collaboration étroite avec les Hôpitaux pédiatriques de Paris (Necker) et centres de références des maladies cardiaques héréditaires en France (Rennes, Lille, Bordeaux, Nantes) sont l'occasion de disposer d'un recrutement national dans nos thématiques.</p> <p>Bien que rattachée administrativement au Service de Biochimie métabolique, l'UF de Cardiogénétique et Myogénétique Moléculaire et Cellulaire appartient au Centre de Génétique Moléculaire et Cellulaire de la Pitié salpêtrière qui regroupe 9 UF thématiques. Ceci permet un fonctionnement mutualisé sur un plateau technique, et une interaction constructive entre les biologistes des UF et autres internes du Centre.</p> <p>Thématique : Génétique Moléculaire des maladies cardiaques et musculaires</p> <p><b>Objectifs</b> : Appréhender la problématique des maladies des muscles cardiaque (cardiomyopathies et troubles du rythme) et squelettique (myopathies) en termes de recherche clinique, de diagnostic et de prise en charge en collaboration avec des cliniciens référents nationaux dans le domaine de ces maladies complexes.</p> <p><b>Projet</b> : Diagnostic phénotypique et génotypique chez l'adulte et l'enfant, diagnostic présymptomatique, diagnostic prénatal. Recherche et mise en évidence, analyses fonctionnelles des évènements mutationnels atypiques. Mise au point de nouvelles approches d'analyse. Analyse bioinformatique des données issues du NGS, et interprétation</p>
--	--

des résultats.

**Techniques mises en œuvre :**

- Extraction d'ADNg et d'ARN (manuelle et automatisée) à partir de sang, biopsies, fibroblastes, trophoblaste, urines, tissus post-mortem ...
- Amplification : PCR quantitative, RT-PCR,
- Identification d'anomalies ; séquençage Sanger et Séquençage à Haut Débit (NGS) de panels et d'exomes
- Recherche de remaniements génomiques (MLPA , séquençage pangénomique, Séquençage Long Reads en cours de développement)
- Analyse des ARNm (RNAseq et Sanger), culture cellulaire et tests fonctionnels

**Participation aux réunions de Concertation Pluridisciplinaires**

- Réunions de Cardiogénétique (1/mois)
- Réunions de Myologie (1/mois)
- RCP d'inclusion dans le Plan France Médecine Génomique (SeqOIA)

**Participation aux différents Staffs de service**

- Staff technique du Centre de Génétique (1/mois)
- Staff du département de Génétique (1/mois)
- Staff du service de Biochimie Métabolique (1/mois)

**Formation théorique :**

- Appréhender et participer à la juste prescription. Relation avec les prescripteurs
- Approfondir les connaissances théoriques sur les techniques utilisées par des enseignements ciblés sur les thématiques médicales de l'UF et les connaissances de génétique moléculaire.
- Séances de Bibliographie
- Étude de dossiers

**Formation pratique :**

Encadrement par un Biologiste senior et une équipe technique compétente.

- Intégration dans une équipe technique et biologique
- Application et participation à la démarche Qualité/Accréditation
- Formation sur les technologies utilisées (principe, interprétation, limites)
- Acquisition d'une rigueur scientifique et d'un esprit critique d'analyse
- Prise en charge technique des analyses
- Interprétation des anomalies génétiques et rendu des résultats, sous contrôle des Biologistes.
- Obtention de l'Agrément pour la validation des actes de génétique moléculaire

Dans son quotidien, l'interne en lien avec les équipes techniques et médicales de l'UF est amené à interpréter des analyses de génétique moléculaire et à rédiger les comptes rendus. L'acquisition des compétences thématiques sur les pathologies cardiaques et myologiques se fait par la discussion autour des nombreux dossiers séquencés dans l'UF (10 000/an) et à travers les réunions de concertations locales et nationales (cf. ci-dessus et ci-dessous). Les opportunités de mise au point de méthodes innovantes (long read, RNAseq, tests fonctionnels) et/ou de projet de recherche permettront d'appréhender le futur de la discipline.

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

- Interprétation des génomes dans le cadre du PFMG2025
- Implication dans des projets de recherche (PHRC...)
- Possibilité d'entreprendre un travail de recherche ayant pour objectif la réalisation du

	<p>mémoire de DES de biologie médicale.</p> <p>-</p> <p><b>Participation aux Filières de soins et Centres de Référence :</b></p> <ul style="list-style-type: none"><li>- Centres de référence labellisés « Maladies Cardiaques héréditaires », « Maladies Neuromusculaires » et « Canalopathies Musculaires »</li><li>- Filières de soins : CARDIOGEN, FILNEMUS</li></ul> <p><b>Participation à des Congrès :</b> présentation de communications orales ou affichées à des congrès, publications scientifiques</p>
--	--