

FICHE DE POSTE INTERNE EN BIOLOGIE MEDICALE

HOPITAL : BICETRE

LABORATOIRE : Laboratoire de Génétique Moléculaire et Pharmacogénétique,
Service de Médecine Génomique et Pharmacogénomique

HOPITAL	<p>Hôpital pour adultes et enfants. https://www.aphp.fr/actualites/les-sept-hopitaux-du-ghu-ap-hp-universite-paris-saclay-certifies-par-la-haute-autorite</p> <p>Grande polyvalence ; en pointe dans de nombreuses spécialités : Pneumologie, Neurologie, Hépatologie, Rhumatologie, Endocrinologie, Médecine Interne, Hématologie.</p> <p>Prise en charge des maladies rares : http://maladiesraresparis-saclay.aphp.fr/</p>	<p>Adresse : Secteur Paul Broca Porte1, niv2, 78 rue du Général Leclerc, 94275 Le Kremlin Bicêtre Cedex</p> <p>Moyens d'accès/transport : M14 accès direct +++, M7, T3a, Bus</p>
----------------	---	---

LABORATOIRE	<p><u>Chef de service</u> : Pr Jérôme BOULIGAND</p> <p><u>Responsable des internes</u> : Pr Jérôme BOULIGAND et Pr Céline VERSTUYFT</p>	<p>Effectif/</p> <p>PU-PH : 2 MCU-PH : 0 AHU : 1 PH : 2 NPC : 1 Internes : 2 Externes : variable sur projet Techniciens : 10</p>
--------------------	---	--

ORGANISATION DU SERVICE	<p>Agrément : Génétique moléculaire, pharmacogénétique, cytogénétique – anté et post-natales</p> <p>Réunions de services : mensuelles</p> <p>Réunions clinico-biologiques : hebdomadaires</p> <p>Réunions bibliographiques : en lien avec staff scientifiques mensuels</p> <p>Techniques utilisées, spécialités : Génétique moléculaire : séquençage haut-débit du panel à l'exome entier (+ génome via laboratoire SeqOIA), séquençage Sanger, PCR quantitative, génotypage haut-débit, analyse de fragments, analyse comparative par puce ADN (CGH array).</p> <p>Intégration de l'interne dans la démarche qualité et d'accréditation : OUI (habilitation)</p> <p>Cours organisé par le service : OUI et possibilité d'être auditeur libre – M1 Génétique humaine et M1 Boîte à outils moléculaire et cellulaire, DIU Médecine Personnalisée, DU Bioinformatique, divers autres.</p>	
--------------------------------	---	--

GARDES ET ASTREINTES	<p>GARDES</p> <p>Pool de garde : avec DMU15 Fréquence : 2 à 3 par mois Horaires : 18h – 8h30 Personnel de garde : 3 techniciens, 1 biologiste, 1 interne Activité(s) : Biochimie, Hématologie, Bactériologie</p>	<p>ASTREINTES</p> <p>Jour(s) : 0 Fréquence : Horaires : Activité(s) :</p>
-----------------------------	---	---

**POSTE DE
L'INTERNE**

MISSION(S)/ACTIVITE(S) PRINCIPALE(S) DE L'INTERNE :

L'interne doit prendre contact au préalable avec le service pour proposer une intégration à la carte dans l'activité du laboratoire, de la plateforme Expertises Paris Sud Maladies Rares et du CPDPN (diagnostic prénatal) Paris Saclay.

En termes de formation proposée en interne :

- Formation à l'interprétation des résultats de génétique et à la classification des variants génétiques selon les recommandations ACMG2015 avec les biologistes du service et dans le cadre des réunions de concertation pluridisciplinaires.
- Formation à la génétique médicale et à la pharmacogénétique.
- Formation aux techniques de génétique et de cytogénétique dans le cadre des séminaires scientifiques et techniques du service et du DMU15 et possibilité de réaliser des techniques si cela est un souhait exprimé par l'interne.
- Formation à la bioinformatique.

En termes d'activités médicales : l'implication de l'interne dans l'activité du service sera faite en tenant compte des intérêts et du projet professionnel de l'interne.

- Validation biologique après habilitation pour un groupe de maladies rares pris en charge par le service et sous la tutelle d'un biologiste agréé ;
- Préparation et participations aux réunions de concertation pluridisciplinaires ;
- Participations aux staffs de pharmacologie ;
- Participation aux staffs CPDPN.

Les activités du service sont adossées à 7 centres de référence de prise en charge des maladies rares et labellisées par 4 LBMR par le Ministère :

LBMR Infertilités masculines et féminines d'origine génétique, et autres désordres du développement sexuel et maladies endocrinianes rares.

LBMR Pathologies hépatobiliaries: cholestases génétiques et lithiases biliaires, pathologies vasculaires du foie.

LBMR Maladies rares du métabolisme du calcium et du phosphate.

LBMR Amyloses à transthyrétine familiale.

Médecine personnalisée en Pharmacogénétique (prédisposition à la toxicité des antidépresseurs, immunosuppresseurs, anticancéreux, anticoagulants).

Cette activité de pharmacogénétique est interfacée avec l'activité du CRB (Pr Céline Verstuyft) et la plateforme CARNOT de Médecine Précision.

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

Une implication dans un projet de recherche sera proposée à l'interne et en fonction de ses affinités cela peut être un sujet plus clinique (analyse de corrélations génotypes phénotypes par exemples) ou fondamental (en lien avec l'unité UMRS1185 ou le CESP/ INSERM U1018). Le stage d'interne peut être l'occasion de préparer une demande d'année recherche en vue de faire un M2.

Ainsi, la plupart des internes des années précédentes ont choisi cette option. Par exemple, Les internes qui sont venus ces derniers années (T Huby, C Janot, C Konecki, L Lori, A Ait-Tayeb, F Chasseloup, C Berthot) ont participé à des congrès et réalisés des posters (Assises de Génétique, congrès de pharmaco SFPT, Société française d'Endocrinologie) et articles.

Nous avons développé des partenariats à travers des PHRC mais aussi avec Gustave Roussy (obtention d'un contrat PAIR Pédiatrie INCA (Pr J Bouligand) avec le Département d'Oncologie Pédiatrique en cours) et au niveau national pour la pharmacogénétique (Pr C Verstuyft) (Coll. CHU Dijon, CHU Nice, INRIA Nice), qui vont nécessiter l'implication des internes dans les prochaines années.