

## Chercheur biologie cellulaire – biologie moléculaire

### Fonction

- Fonction de recherche
- Fonction Accompagnement de la recherche

### Corps

- CR - Chargé de recherche
- DR - Directeur de recherche

### Profil de poste

#### Projet de recherche / Missions

L'UMR\_S933 est une unité de recherche localisée à l'hôpital Armand-Trousseau. Cette unité est dédiée à l'étude des bases moléculaires et cellulaires de plusieurs maladies rares d'origine génétique.

L'unité est aujourd'hui structurée autour de 3 grands axes médico-scientifiques : 1/ maladies pulmonaires : dyskinésies ciliaires primitives et pneumopathies interstitielles diffuses ; 2/ maladies auto-inflammatoires ; et 3/ certaines maladies du développement (maladies de la croissance et anomalies du développement sexuel).

Pour chaque pathologie investiguée, nous développons en plus d'un volet génétique, un volet fonctionnel reposant sur des approches complémentaires visant (i) à caractériser les réseaux moléculaires auxquels appartiennent les protéines impliquées et (ii) à évaluer, dans différents systèmes modèles, les conséquences des mutations identifiées chez les patients. Pour certaines de ces maladies, la recherche de nouvelles pistes thérapeutiques est aussi un de nos objectifs. Il s'agit d'une recherche à la fois fondamentale et translationnelle qui s'appuie sur une collaboration privilégiée avec plusieurs centres de références de maladies rares ainsi qu'avec le laboratoire hospitalier de diagnostic moléculaire attendant au laboratoire de recherche.

Site internet : <http://www.geneticdiseases-lab.fr/>

Page présentation SU : <https://medecine.sorbonne-universite.fr/recherche/les-centres-de-recherche/umrs-933-maladies-genetiques-expression-pediatrique/>

#### Activités principales

- Travail expérimental,
- Présentations orales des résultats scientifiques en interne et lors de manifestations scientifiques,
- Rédaction de publications scientifiques,
- Réponse aux appels à projets nationaux et européens,
- Encadrement d'étudiants et de personnels techniques

#### Activités associés

- Développement de nouvelles technologies nécessaires à la réalisation expérimentale du programme scientifique
- Réalisation d'une veille scientifique

<b>Connaissances</b>	<ul style="list-style-type: none"> <li>• Solide connaissance scientifique en biologie humaine,</li> <li>• Connaissance des approches et techniques usuelles de biologie moléculaire et cellulaire, et de génétique moléculaire,</li> <li>• Maîtrise de l'anglais scientifique</li> </ul>
<b>Savoir-faire / méthodologie</b>	<ul style="list-style-type: none"> <li>• Maîtrise des techniques de biologie moléculaire et cellulaire (transfection, PCR, mutagénèse dirigée, clonage, CRISPR-Cas9, technologies dérivées du NGS et autres techniques classiques de biologie cellulaire)</li> </ul>
<b>Aptitudes</b>	<ul style="list-style-type: none"> <li>• Bonne communication dans le cadre d'un travail en équipe,</li> <li>• Rigueur scientifique,</li> <li>• Bonnes capacités rédactionnelles,</li> <li>• Qualités d'encadrement.</li> </ul>

### Spécificité(s) / Contraintes du poste

<b>Formation/Expérience souhaitée</b>	<ul style="list-style-type: none"> <li>• Formation universitaire,</li> <li>• Parcours scientifique,</li> <li>• Expérience postdoctorale</li> </ul>
---------------------------------------	--

### Structure d'accueil

<b>Code unité</b>	UMR-s933
<b>Intitulé</b>	Maladies génétiques d'expression pédiatrique
<b>Directeur</b>	Serge Amselem
<b>Adresse</b>	Hôpital Trousseau- bât. Ketty Schwartz- 26, av. du Dr Arnold Netter – 75012 PARIS (accès Metro 1 6 ou Lignes bus 64 ou tramway T 3b )
<b>Tél.</b>	01 44 73 52 39
<b>Délégation Régionale</b>	DR Paris 6-12
<b>CSS de rattachement</b>	CSS2 Maladies génétiques et du développement, oncologie, hématologie
<b>Institut thématique principal de rattachement</b>	ITMO Génétique, génomique et bioinformatique
<b>Composition de l'équipe</b>	<ul style="list-style-type: none"> <li>• Equipe de 19 personnes dont 5 enseignants-chercheurs, 2 chercheurs Post- Doc, 2 bio-informaticiens, 3 ingénieurs d'étude, 1 technicienne, 1PH, 1 AHU, 1 support administrative et étudiants</li> </ul>

<b>Publications (sélection)</b>	<p><u>Cohen E, Belkacem S, Fedala S, ...Berberoglu M, Brachet C, Amselem S*, Legendre M*</u> Contribution of functionally assessed GHRHR mutations to idiopathic isolated growth hormone deficiency in patients without GH1 mutations. <a href="https://www.ncbi.nlm.nih.gov/pubmed/?term=Cohen+E%2C+Belkacem+S">https://www.ncbi.nlm.nih.gov/pubmed/?term=Cohen+E%2C+Belkacem+S</a> <i>Hum Mutat.</i> 2019 Jun 24.</p> <p>Whitfield M, Thomas L, Bequignon E, ..., Escudier E, Amselem S, Mitchell V, Touré A, Legendre M. Mutations in DNAH17, Encoding a Sperm-Specific axonemal outer dynein arm heavy chain, cause isolated male infertility due to asthenozoospermia. <a href="https://www.ncbi.nlm.nih.gov/pubmed/?term=Whitfield+M%2C+Thomas+L%2C+Bequignon">https://www.ncbi.nlm.nih.gov/pubmed/?term=Whitfield+M%2C+Thomas+L%2C+Bequignon</a> <i>Am J Hum Genet.</i> 2019 Jul 3;105(1):198-212.</p>
---------------------------------	---

Olcese C\*, Patel MP\*, Shoemark A\*, Kiviluoto S\*, Legendre M\*, ..., Escudier E, Hogg C; UK10K Rare Group., Amselem S\*, Sun Z\*, Bartoloni L\*, Blouin JL\*, Mitchison HM\* X-linked primary ciliary dyskinesia due to mutations in the cytoplasmic axonemal dynein assembly factor PIH1D3.

[https://www.ncbi.nlm.nih.gov/pubmed/?term=Olcese+C\\*%2C+Patel+MP\\*%2C+Shoemark+A\\*%2C+Kiviluoto+S\\*%2C](https://www.ncbi.nlm.nih.gov/pubmed/?term=Olcese+C*%2C+Patel+MP*%2C+Shoemark+A*%2C+Kiviluoto+S*%2C)  
*Nat Commun.* 2017 Feb 8;8:14279. (\*co-first and co-last authors)

El Khouri E, Lucie L, Jeanson L, Bequignon E, Vallette V, Duquesnoy P, Montantin G, Copin B, Dastot-Le Moal F, Blanchon S, Papon JF, Lorès P, Yuan L, Collot N, Tissier S, ..., Escudier E, Coste A, Legendre M, Touré A, Amselem S.

Mutations in *DNAJB13*, which encodes an HSP40 family member, cause primary ciliary dyskinesia and male infertility

<https://www.ncbi.nlm.nih.gov/pubmed/?term=El+Khouri+E%2C+Lucie+L%2C+Jeanson+L%2C+Bequignon+E>

*Am J Hum Genet.* 2016 Aug 4;99(2):489-500.

Masters SL, Lagou V\*, Jéru J\*, Baker P\*, Van Eyck L, ... van Nieuwenhove E, Ruuth-Praz J, Copin B, Cochet E, Medlej-Hashim M, Megarbane A, Schroder K, Savic S, Goris A, Amselem S, Wouters C\*, Liston A\*. Familial autoinflammation with neutrophilic dermatosis reveals a regulatory mechanism of pyrin activation.

[https://www.ncbi.nlm.nih.gov/pubmed/?term=Masters+SL%2C+Lagou+V\\*%2C+J%3%A9ru+J\\*%2C+Baker](https://www.ncbi.nlm.nih.gov/pubmed/?term=Masters+SL%2C+Lagou+V*%2C+J%3%A9ru+J*%2C+Baker)

*Sci Transl Med.* 2016 Mar 30;8(332):332ra45. (\*co-first and co-last authors)

Jeanson L, Copin B, Papon JF, Dastot-Le Moal F, Duquesnoy P, Montantin G, Cadranel J, ... Kott E, Collot N, Tissier S, Louis B, Tamalet A, de Blic J, Clement A, Escudier E, Amselem S\*, Legendre M, RSPH3 mutations cause primary ciliary dyskinesia with a near absence of radial spokes and central complex defects

<https://www.ncbi.nlm.nih.gov/pubmed/26073779>

*Am J Hum Genet.* 2015, 97(1):153-62

## Contact

Nom et prénom	POUHYET Claire
Tél.	01 44 73 52 39
Email	Claire.pouhyet@inserm.fr