

Responsable de ressources documentaires : gènes et maladies rares (H/F)

Profil de poste

Emploi-type Responsable des ressources et de l'ingénierie documentaire

BAP F – Culture, Communication, Production et diffusion des savoirs

Missions Au sein de l'équipe Base de Données Maladies, le/la responsable « gènes et maladies rares » a pour missions de collecter, expertiser et standardiser les informations relatives à :

- l'inventaire des gènes, leur alignement à d'autres bases de données/ressources en génétique et leurs relations (causalité, candidat, etc...) avec les maladies rares ;
- le référencement croisé entre les maladies rares répertoriées par Orphanet (Nomenclature Orphanet des maladies rares) et les entrées phénotypes d'OMIM (Online Mendelian Inheritance in Men) ;
- les modes d'hérédité des maladies rares répertoriées par Orphanet.

Il/Elle a également pour mission d'évaluer la stratégie de collecte et d'expertise actuelle et de proposer de nouvelles solutions visant à améliorer le positionnement d'Orphanet dans ce domaine concurrentiel.

Activités principales

- Établir un état des lieux des initiatives existantes dans la curation et l'expertise des gènes associés aux maladies rares ;
 - Proposer une stratégie complémentaire à la méthodologie actuelle pour améliorer le processus de curation des données en place (collaborations/partenariats) ;
 - Piloter les projets de collaborations visant à améliorer la qualité des données ;
 - Réaliser la veille scientifique par le biais d'une importante recherche bibliographique via PubMed, Google scholar et la surveillance de bases de données biomédicales spécialisées ;
 - Analyser et sélectionner de façon critique les données pertinentes pour l'activité ;
 - A partir des données de la littérature, identifier :
 - les relations entre gènes et maladies rares et les conséquences fonctionnelles des mutations génétiques sur ces maladies (causalité, facteur de susceptibilité...) ;
 - les modes d'hérédité des maladies rares ;
 - Par une comparaison des bases de données et une analyse de la littérature, définir la relation sémantique qui relie les maladies rares de la nomenclature Orphanet et les phénotypes d'OMIM (les concepts sont-ils identiques, avoisinants, etc) ;
 - Réaliser à l'aide de scripts informatiques internes le référencement croisé avec les bases génétiques de référence (Hugo Gene Nomenclature Committee HGNC, etc).
- Les activités seront susceptibles d'évoluer en fonction des besoins du projet.

Activités associées

- Produire des données standardisées à partir des données collectées ;
- Réaliser la mise à jour de la base de données ;
- Produire et mettre à jour les documents de procédures liés à l'ensemble des activités ;
- Participer aux développements informatiques de la base de données incluant la spécification des besoins et les tests ;
- Mettre en œuvre la politique de contrôle qualité en coopération avec l'équipe contrôle qualité ;
- Participer à la formation des documentalistes du consortium Orphanet sur les données génétiques.

| | |
|--|---|
| Connaissances | <ul style="list-style-type: none"> • Très bonnes connaissances en génétique • Bonne culture scientifique et/ou médicale • Anglais : écrit et oral de niveau minimum C1-Cadre Européen Commun de Référence pour les langues |
| Savoir-faire | <ul style="list-style-type: none"> • Piloter un projet dans un cadre multidisciplinaire : identifier les étapes essentielles, suivre l'état d'avancement des différentes tâches, identifier des risques et leur apporter des solutions, tenir informés les décideurs de l'état d'avancement du projet • Conduire plusieurs projets en parallèle • Conseiller et aider à la décision • Maîtriser les techniques documentaires • Traiter des données (maitrise d'Excel exigée) |
| Aptitudes | <ul style="list-style-type: none"> • Bonne capacité d'organisation • Esprit rigoureux et systématique • Esprit d'analyse et de synthèse • Capacité décisionnelle • Capacité à travailler en équipe • Être participatif et en recherche de solutions • Dynamisme et curiosité • Sens des délais et du résultat |
| Spécificité(s) / Contrainte(s) du poste | Étroite interaction avec d'autres membres de l'équipe et experts français et internationaux |
| Expérience souhaitée | Expérience de la documentation médicale et/ou des bases de données |
| Diplôme(s) souhaité(s) | Doctorat en génétique/sciences biologiques ou diplôme d'ingénieur |

Structure d'accueil

| | |
|-----------------------------|--|
| Code unité | US14 |
| Intitulé | Unité de Service 14 - ORPHANET |
| Responsable | Ana RATH |
| Composition | L'Unité de Service 14 de l'Inserm, US14-Orphanet, est en charge de l'information sur les maladies rares et les médicaments orphelins et de sa diffusion au niveau national et international à destination des professionnels de santé et du grand public. Composée d'une quarantaine de personnes, cette unité a des partenariats avec des organismes publics et privés, français et européens, dans 41 pays dont les 27 états membres de l'Union européenne. Elle produit notamment une ontologie des maladies rares, une base de données scientifiques, une encyclopédie et un répertoire des ressources expertes spécifiques aux maladies rares dans 41 pays. |
| Adresse | 96 rue DIDOT - PARIS 14ème |
| Délégation Régionale | DR Paris 6 |

Contrat

| | |
|---------------------|---|
| Type | CDD |
| Durée | 1 an (renouvelable) |
| Rémunération | 2.476 € à 3.286 € bruts mensuels selon expérience |

Pour postuler

Adresser votre CV et lettre de motivation sous la référence US14-2020-07 :

- Annie OLRÉ
- E-mail : jobs.orphanet@inserm.fr
- Tél : +33 (0)1 56 53 81 37