

Chargé/e de mission « maladies rares et signes cliniques » (H/F)

Profil de poste

Emploi-type A2A41 - Ingénieur-e biologiste en traitement de données

BAP A – Sciences du vivant de la terre et de l'environnement

Missions Solve-RD - Solving the unsolved Rare Disease- est un projet européen dont le principal objectif est d'améliorer le diagnostic des patients atteints de maladies rares en combinant des approches génétiques et phénotypiques. Une des approches repose sur une représentation ontologique des cas cliniques de maladies rares (Rare Diseases Cases Ontology - RDCO) mettant en œuvre des algorithmes de similarité des annotations phénotypiques (annotations par des signes cliniques).

Le/La chargé/e de mission met en place et optimise le circuit d'évaluation des résultats, d'un point de vue médical, des similarités phénotypiques issues de RDCO impliquant les Réseaux européens de référence maladies rares (European Reference Networks).

Il/Elle met également en place et optimise le circuit d'indexation et de validation par les experts des Réseaux européens de référence, des annotations des maladies rares avec les signes cliniques de l'ontologie « Human Phenotype Ontology », terminologie internationale de référence. Il/Elle assure l'ensemble des interactions impliquant les réseaux européens de référence maladies rares et la « Human Phenotype Ontology », nécessaires à la réalisation de ce processus. Il/Elle coordonne la production des annotations et réalise leur mise à jour dans la base de données d'Orphanet.

Activités principales

- Définit les méthodologies et supports pour mettre en œuvre l'évaluation des résultats de similarités phénotypiques issus de RDCO par les experts médicaux des réseaux européens de référence ;
- Organise et anime les groupes de travail composés d'experts médicaux afin de présenter les résultats de similarités et de guider leur interprétation par les médecins des réseaux européens de référence Maladies Rares ;
- Identifie les besoins de mise à jour des annotations phénotypiques de la base de données Orphanet au regard de l'interprétation des similarités par les experts et des besoins du projet Solve-RD ;
- Participe à définir la méthodologie de recueil et/ou de validation des annotations phénotypiques des maladies rares de la base de données Orphanet en s'appuyant sur la collaboration avec les réseaux européens de référence (European Reference Networks) ;
- Assure la mise en œuvre et optimise l'application de cette méthodologie ;
- Pilote et anime la collaboration avec les réseaux : planifie, coordonne, organise et anime des groupes de travail à distance et en présentiel (en anglais), rend compte aux collaborateurs internes et externes ;
- Forme et conseille les experts à la méthodologie d'annotations ;
- Produit les documents d'informations, de procédures et de travail et les supports de formation nécessaires aux experts pour produire l'annotation des maladies rares avec les signes cliniques.

Les activités seront susceptibles d'évoluer en fonction des besoins du projet

Activités associées

- Réaliser des recherches bibliographiques sur la description clinique des maladies rares (PubMed, GoogleScholar, ...) ;
- Synthétiser et produire des documents de travail à visée décisionnelle

- Rendre compte de l'activité et de l'état d'avancement de la collaboration
- Mettre en production les annotations phénotypiques par le biais de l'outil d'édition interne, au format standard de la base de données

Connaissances

- Connaissance du domaine médical et scientifique et notamment du lexique médical en anglais
- Connaissance du domaine des maladies rares et notamment de la structuration des réseaux européens de référence serait un plus
- Connaissance des bases de données scientifiques et bibliographiques
- Anglais : Oral et écrit de niveau minimum C1-Cadre Européen commun de référence pour les langues

Savoir-faire

- Traiter des données (maîtrise d'Excel exigée)
- Coordonner un projet et en assurer le suivi
- Animer un groupe de travail en anglais, y compris à distance
- Former des publics variés à une méthodologie donnée

Aptitudes

- Esprit rigoureux et systématique
- Esprit d'analyse et de synthèse
- Capacité à travailler en équipe
- Capacité d'écoute et diplomatie
- Capacité de conseil
- Capacité d'organisation
- Esprit curieux
- Facilité à s'exprimer et à se faire comprendre en public

Spécificité(s) / Contrainte(s) du poste

- Étroites interactions avec d'autres membres de l'équipe et experts français et internationaux
- Déplacements à l'étranger

Expérience souhaitée

- Expérience dans la documentation médicale
- Expérience dans la gestion de partenariats internationaux
- Expérience du travail avec des experts médicaux

Diplôme(s) souhaité(s)

- Bac+ 3 en sciences de la santé, biologie ou biostatistiques

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 14^{ème}

Délégation Régionale

DR PARIS 6

Contrat

Type	CDD
Durée	1 an (éventuellement renouvelable)
Rémunération	2.138 € à 2. 765 € bruts mensuels selon expérience
Date souhaitée de prise de fonctions	Septembre 2020

Pour postuler

Adresser votre CV et lettre de motivation sous la référence US14-2020-08

- Annie Olry
- E-mail : jobs.orphanet@inserm.fr

Tél : +33 (0)1 56 53 81 37