

Responsable de ressources documentaires : « Nomenclature des maladies rares et gènes associés » (H/F)

Profil de poste

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

BAP BAP F - Information : documentation, culture, communication, édition, TICE

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

- l'inventaire des maladies rares d'Orphanet sur la base des informations scientifiques et médicales issues de la veille scientifique et des interactions avec les experts du domaine ;
- 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 ;
- 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

- Contribuer, en collaboration avec les membres de la cellule « Nomenclature », à définir la politique d'inventaire des maladies rares d'Orphanet ;
- Analyser la veille bibliographique réalisée au sein du service en vue de mettre à jour la nomenclature Orphanet des maladies rares et l'inventaire des gènes associés. A partir des données de la littérature, identifier :
 - les maladies rares nouvellement décrites ;
 - 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 ;
- Établir un état des lieux des initiatives existantes dans la curation et l'expertise des gènes associées 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 relatives aux gènes ;
- Réaliser à l'aide de scripts informatiques internes le référencement croisé avec les bases génétiques de référence (Hugo Gene Nomenclature Committee HGNC, etc) ;
- Produire des données standardisées à partir des données collectées ;
- Réaliser la mise à jour de la base de données.

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

Activités associées

- 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

- 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

- Piloter un projet dans un cadre multidisciplinaire : identifier les étapes essentielles, suivre l'état d'avancement des tâches, identifier des risques et apporter des solutions, tenir informés les décideurs de l'état d'avancement du projet ;
- Synthétiser et produire des documents de travail à visée décisionnelle ;
- Réaliser des recherches bibliographiques (PubMed, GoogleScholar, etc) et sélectionner de façon critique les données pertinentes pour l'activité ;
- Conduire plusieurs projets en parallèle
- Conseiller et aider à la décision
- Traiter des données (maîtrise d'Excel exigée)

Aptitudes

- 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
Expérience du travail en équipe

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	2476 à 3286 brute mensuelle selon expérience
Date souhaitée de prise de fonctions	Dès que possible

Pour postuler

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

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