

## 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

Créée en 2005, l'unité de recherche U933 (Inserm/Sorbonne Université) développe ses activités de recherche autour de 3 groupes de maladies génétiques rares d'expression pédiatrique : les maladies auto-inflammatoires, des maladies pulmonaires (dyskinésies ciliaires et fibroses pulmonaires idiopathiques) et certaines maladies du développement (retards de croissance et anomalies du développement sexuel). Les objectifs sont d'identifier les bases moléculaires et cellulaires de ces maladies et de tirer parti de l'élucidation des mécanismes physiopathologiques en cause pour ouvrir de nouvelles pistes thérapeutiques au bénéfice des patients. Il s'agit d'une recherche à la fois fondamentale et translationnelle qui s'appuie sur une collaboration privilégiée avec le laboratoire hospitalier de diagnostic moléculaire adossé à l'unité de recherche et avec plusieurs centres de références de maladies rares (CRMR).

Notre équipe souhaite recruter par voie de mobilité un chercheur qui viendrait renforcer ces activités de recherche en biologie moléculaire et cellulaire.

Le chercheur jouera un rôle déterminant dans le développement de ces projets.

#### 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 associées

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

#### Connaissances

- Solide connaissance scientifique en biologie humaine,
- Connaissance des approches et techniques usuelles de biologie moléculaire et cellulaire, et de génétique moléculaire,
- Maîtrise de l'anglais scientifique

#### Savoir-faire / méthodologie

- 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)

## Aptitudes

- Bonne communication dans le cadre d'un travail en équipe,
- Rigueur scientifique,
- Bonnes capacités rédactionnelles,
- Qualités d'encadrement.

## Spécificité(s) / Contraintes du poste

### Formation/Expérience souhaitée

- Formation universitaire,
- Parcours scientifique,
- Expérience postdoctorale

## Structure d'accueil

### Code unité

UMR-s933

### Intitulé

Maladies génétiques d'expression pédiatrique

### Directeur

Serge Amselem

### Adresse

Hôpital Trousseau- bât. Ketty Schwartz- 26, av. du Dr Arnold Netter – 75012 PARIS

### Tél.

01 44 73 52 39

### Délégation Régionale

DR Paris 6-12

### CSS de rattachement

CSS2 Maladies génétiques et du développement, cancérologie, hématologie

### Institut thématique principal de rattachement

ITMO Génétique, génomique et bioinformatique

### Composition de l'équipe

L'UMR 933 est une monoéquipe regroupant 24 personnes

Composition de l'équipe :

- 10 enseignants chercheurs HDR
- 3 chercheurs post-doc
- 2 PH
- 6 ITA
- 3 étudiants (Thèse/M2/année recherche)

### Publications (sélection)

Cohen E, Belkacem S, Fedala S, ..., Berberoglu M, Brachet C, Amselem S\*, Legendre M\*

Contribution of functionally assessed GHRHR mutations to idiopathic isolated growth hormone deficiency in patients without GH1 mutations. <https://www.ncbi.nlm.nih.gov/pubmed/?term=Cohen+E%2C+Belkacem+S>  
*Hum Mutat.* 2019 Jun 24.

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. <https://www.ncbi.nlm.nih.gov/pubmed/?term=Whitfield+M%2C+Thomas+L%2C+Bequignon>  
*Am J Hum Genet.* 2019 Jul 3;105(1):198-212.

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>  
*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 I\*, 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+%C3%A9ru+I\\*%2C+Baker](https://www.ncbi.nlm.nih.gov/pubmed/?term=Masters+SL%2C+Lagou+V*%2C+%C3%A9ru+I*%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, Cadranet 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

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