

Paris le 28/11/2025

**AP-HP. Centre Université Paris Cité
Département Médico-Universitaire BioPhyGen
Site Necker Enfants malades**

Centre régional de dépistage néonatal de la région Ile de France

Le Centre Régional de Dépistage Néonatal de la région Ile-de-France (CRDN-IdF), localisé à l'hôpital Necker-Enfants Malades, 149, rue de Sèvres, 75015 Paris, recrute un biologiste médecin ou pharmacien temps plein sur un poste de Praticien Hospitalier.

La mission du CRDN-IdF est d'assurer le dépistage biologique de 16 maladies chez tous les nouveau-nés qui naissent en Ile-de-France (~170 000 naissances/an soit plus de 24% des naissances en France). Le CRDN-IdF assure également le dépistage de quelques pathologies pour la Guadeloupe, la Martinique et la Polynésie française.

Le CRDN-IdF comprend une part d'activité clinique réalisée par des cliniciens et une activité de biologie médicale réalisée par des biologistes médicaux. Le poste mis au recrutement ne concerne que l'activité biologique.

Profil du candidat

Le (la) candidat(e) doit être titulaire d'un Diplôme de Docteur en Médecine ou de Docteur en Pharmacie, spécialisé en Biologie (DES ou CES de Biologie Médicale) et être inscrit(e) au Conseil de l'Ordre des Médecins ou des Pharmaciens.

Le (la) candidat(e) sera formé(e) pour obtenir les habilitations nécessaires à la validation du dépistage moléculaire ciblé de la mucoviscidose et de l'amyotrophie spinale infantile.

Description de l'activité des biologistes du CRDN-IdF

Le dépistage néonatal est réalisé à partir des taches de sang séché recueilli sur un buvard (dit « test de Guthrie »). Le prélèvement est réalisé à partir de 48h de vie, en général à 72h après la naissance (J3).

Les techniques de biologie médicale utilisées comprennent sur le plan analytique :

- de l'immunoanalyse sur automate de haut débit, détection par immunofluorescence ;
- de la chromatographie liquide associée à la détection par spectrométrie de masse en tandem ;
- de la PCR quantitative multiplex.
- de biologie moléculaire pour l'étude du gène CFTR (pour la 2^{ème} étape du dépistage de la mucoviscidose).

Les maladies dépistées sont :

Maladies concernées	Marqueur(s) biologique(s)	Méthode d'analyse
Maladies endocriniennes		Immunoanalyse GSP (Revvity)
Hypothyroïdie congénitale (HC)	TSH	
Hyperplasie congénitale des surrénales (HCS)	17 OH Progestérone	
Maladies héréditaires du métabolisme		LC/MSMS Shimadzu
4 aminoacidopathies		
Phénylcétonurie (PCU)	Phénylalanine	
Leucinose (MSUD)	Leucine totale, Alanine, C5	
Homocystinurie (HCY)	Méthionine	
Tyrosinémie de type 1 (HT-1)	Succinylacétone	
4 Déficiences de la bêta-oxydation		
Déficit MCAD	C8, C10	
Déficit LCHAD	C16OH	
Déficit VLCAD	C14 :1, C12 :1, C2	
Déficit de la Captation de la Carnitine Libre (CUD)	Carnitine libre C0	
2 Aciduries organiques		
Acidurie glutarique 1 (AG-1)	C5DC, C8	
Acidurie isovalérique (IVA)	C5	
Drépanocytose	Syndrome drépanocytaire majeur : HbS	réalisé par les laboratoires de Biochimie de l'hôpital Robert Debré (Paris) et de l'hôpital Delafontaine, St Denis
Mucoviscidose	Trypsine Immuno-Réactive (TIR) Si TIR>seuil et si consentement parental, recherche génétique des 29 mutations les plus fréquentes de CFTR (Immunoanalyse GSP (Revvity) Biologie moléculaire CF30v2 (Elucigène) Confirmation par Sanger
Déficit immunitaire combiné sévère (DICS)	TREC	PCR quantitative multiplex EONIS classique (Revvity) QuantStudio (ThermoFischer)
Amyotrophie spinale infantile (SMA)	Délétion homozygote de SMN1	PCR quantitative multiplex EONIS classique (Revvity) QuantStudio (ThermoFischer)

Missions du biologiste

- Contrôle des phases pré-analytiques, analytiques et post-analytiques du DDN (activité de biochimie, de PCR quantitative multiplex et d'étude moléculaire du CFTR).
- Encadrement des TLM pour la validation technique. Le biologiste informe les TLM des évolutions concernant les arbres décisionnels des maladies. Le suivi des seuils d'alerte et d'action par la Coordination Nationale du Dépistage Néonatal (CNCDN) conduit à des ré-évaluations régulières.
- Validation quotidienne des examens ; le biologiste valide près de 700 à 800 buvards/jour, cinq jours/sept. Le délai de convocation optimal d'un éventuel suspect est de 10 jours de vie. La validation doit se faire dans les meilleurs délais pour permettre l'édition de la demande de convocation et l'alerte auprès des pédiatres référents.
- Gestion des CQI et EEQ.
- Gestion des alertes et d'information technique du fournisseur : le biologiste est responsable de l'évaluation des impacts dans son secteur, en collaboration avec ses collègues et les TLM : influence sur les résultats des contrôles du fabricant, des CIQ, information auprès de la CNCDN puisque l'ensemble des CRDN utilise les mêmes réactifs. Si besoin, la CNCDN fera une alerte ANSM. Le biologiste trace les modifications, crée éventuellement une non-conformité dans Kalilab. Les informations techniques sont conservées sous forme électronique ou papiers. Il suit les résultats après les modifications.

- Assurer le lien avec la partie clinique du CRDN-IdF : les missions des secrétaires du CRDN clinique consistent en l'enregistrement des dossiers, des demandes de 2^{ème} buvard en cas de non-conformité du prélèvement, de contrôle et de suivi de la prise en charge, de l'information aux professionnels des services de périnatalité, aux familles, à l'élaboration et la diffusion des outils de communication, à la vérification de l'exhaustivité du DNN.
- Participer à la gestion et la démarche de la qualité du secteur : participation à l'élaboration et à la vérification des documents qualité : toutes les procédures et documents « Qualité » doivent être enregistrées et suivies dans le logiciel Kalilab de l'Hôpital.
- Participer aux réunions d'encadrement du personnel, de la qualité du secteur et du DMU, et aux réunions clinico-biologiques de l'hôpital.
- Mise en application des règles d'hygiène et de sécurité.
- Assurer les tâches demandées par le supérieur hiérarchique et relevant de son domaine de compétences.
- Participer à l'exploitation des résultats du DNN. Le biologiste est responsable de la saisie des fiches diagnostiques des suspects déclarés par le CRDN-IdF ; du suivi et des relances en cas de non obtention des fiches diagnostiques afin de s'assurer de la prise en charge du suspect dans les meilleurs délais. La saisie de ces fiches diagnostiques est un élément essentiel pour le suivi épidémiologique des maladies du DNN.
- Participer à l'amélioration du DNN selon le plan national des maladies rares (PNMR).
- Participer aux communications inter-CRDNs en lien avec le CNCDN qui coordonne les 17 CRDNs du territoire : homogénéisation des pratiques, réduction des pertes de chance en fonction de la région, bilan national des maladies du DNN et des indicateurs qualité.

Organisation du CRDN-IdF

Le CRDN-IdF est une Fédération entre une entité clinique (DMU de Pédiatrie) et une entité biologique (DMU BioPhyGen). Le coordonnateur médical est le Pr Michel Polak et la coordinatrice administrative, Madame Sandrine Lachambre (Cadre de Santé).

L'activité de biologie est assurée par 2 biologistes temps plein et un temps partiel

Le responsable du laboratoire est le Dr Thao Nguyen-Khoa. Ce laboratoire est rattaché au DMU BioPhyGen dont le directeur médical est le Pr Dominique Prié.

Le coordonnateur du CRDN-IdF et le responsable de l'activité clinique est le Pr Michel Polak. Il est assisté par le Dr Athanasia Stoupa.

Le laboratoire n'est pas ouvert le week-end ni les jours fériés. Il n'y a pas de garde. En revanche, il y a la possibilité de prendre des gardes dans le LBM de Necker si le/la candidat(e) est intéressé(e).

L'activité de biologie du CRDN-IdF est reliée au Département Médico-Universitaire BioPhyGen **Présentation des activités du DMU**

Département Médico-Universitaire Biologie Médicale Médecine, Génomique, Physiologie.

Les services et unités fonctionnelles du DMU présents sur le site Necker-Enfants Malades sont les suivants :

- la Réception Centralisée des Laboratoires,
- le laboratoire de Biochimie Générale & Métabolique,
- le laboratoire d'Hématologie générale,
- le service d'Onco-Hématologie,
- le laboratoire de Microbiologie clinique,
- le service des Explorations fonctionnelles,
- le laboratoire d'Immunologie biologique,

- le Centre d'Etudes des Déficits Immunitaires (CEDI),
- le **Centre Régional de Dépistage Néonatal de l'Ile de France (CRDN-IdF)**,
- le service de Médecine génomique des maladies rares comprenant quatre unités fonctionnelles
 - médecine préimplantatoire, prénatale, périnatale, pathologie fœtale et placentaire
 - neuro-développement, métabolisme, mitochondrie, neurologie
 - développement morphogénèse
 - reins, cœur, vaisseaux, épithélium
- la Plateforme de Ressources Biologiques (PRB).

Le DMU est organisé autour d'un projet hospitalo-universitaire et médico-économique consubstantiel du projet du GHU Centre, de l'Institut Imagine, de l'institut Necker-Enfants Malades (INEM) et de l'Université Paris Cité (Médecine et Pharmacie). Ce projet repose sur un alignement fort entre les activités cliniques, les activités biologiques et les activités de recherche.

Personnes à contacter :

Dr Thao Nguyen-Khoa : thao.nguyen-khoa@aphp.fr. Tel 01 44 49 41 67

Pr Dominique Prié : dominique.prie@aphp.fr