



**Ouverture d'un poste d'un (e) Assistant de Recherche pour le projet « Approches multidisciplinaires pour la compréhension, le diagnostic et la prise en charge des maladies génétiques rares et ultra-rares : Vers des traitements personnalisés » ; LGBMO
« LR16IPT05 »**

Publication de l'annonce : 02/09/2025

Type de contrat : Huit mois /Temps complet

Date limite de dépôt des candidatures : 01/10/2025

Durée du contrat : Huit mois

Dernier diplôme requis : Master de Recherche en Biochimie ou en Génétique Humaine

Profil : Titulaire d'un Master de Recherche en Biochimie ou en Génétique Humaine maîtrisant les outils/logiciels d'analyse bioinformatique des données issues du Séquençage de Nouvelle Génération (Analyse des données brutes, annotation et priorisation des variants) et ayant une expérience de plus de 5 ans dans l'investigation moléculaire des maladies génétiques, y compris les formes atypiques et ultra-rares (Interprétation des résultats moléculaires et corrélation génotype-phénotype).

Expertise :

- Participation active à des projets nationaux et internationaux en Recherche Biomédicale.
- Connaissance et maîtrise des bases de données génétiques
- Expertise démontrée dans l'évaluation de la corrélation entre l'étiologie moléculaire des maladies génétiques et l'expression des formes atypiques.
- Maîtrise des analyses bioinformatiques et interprétation des données génétiques générées par les technologies de *Next Generation Sequencing* « NGS » (WES : *Whole Exome Sequencing*), notamment l'analyse *in silico* des variants structuraux de type CNV (*Copy Number Variant*) par des outils bioinformatiques spécifiques.
- Maîtrise des outils de modélisation de l'effet délétère des mutations découvertes suite à l'analyse des données NGS
- Maîtrise des analyses pangénomiques (GWAS) en utilisant différents outils notamment l'outil PLINK
- Capacité à valoriser les résultats obtenus à travers des publications scientifiques.
- Co-encadrement de mémoires de master de Recherche portant sur l'investigation moléculaire des maladies génétiques non encore étiquetées en Tunisie.
- Maîtrise de l'utilisation des logiciels statistiques (SPSS, R)

- Maîtrise de la langue anglaise
- Expérience dans l'organisation des journées de sensibilisation sur les maladies rares et autres évènements scientifiques.
- Bonne expression orale et écrite en français et en anglais.
- Sens élevé de rigueur et de responsabilité.
- Capacité à travailler en autonomie et au sein d'une équipe.

Missions/tâches :

1. Recruter des patients ayant des maladies génétiques rares et/ou des formes atypiques au sein des Services hospitaliers impliqués dans le projet.
2. Mettre à jour et enrichir la base de données locale regroupant des données cliniques, épidémiologiques et génétiques de la cohorte de patients atteints de maladies génétiques.
3. Centraliser, structurer et harmoniser les données issues de la littérature scientifique, puis les soumettre à une biocuration et à une méta-analyse afin d'en optimiser l'exploitation.
4. Assurer l'analyse des données brutes (FASTQ) issues du NGS (WES et WGS), l'annotation structurale et fonctionnelle des fichiers VCF (*Variant Call Format*) générés, la priorisation des variants expliquant le phénotype en question et les confirmer expérimentalement
5. Analyser les CNVs en utilisant les outils bioinformatiques appropriés notamment R et AnnotSV à partir des données brutes (FASTQ) issues du NGS.
6. Modéliser l'effet pathogène des variations génétiques candidates
7. Mener une étude de corrélation entre l'étiologie moléculaire de la maladie génétique suspectée et l'expression phénotypique des patients surtout dans le cas des formes atypiques.
8. Participer à la préparation des événements organisés dans le cadre du projet (Journée de sensibilisation aux maladies rares, organisation de formations...etc.)
9. Participer à la rédaction des articles scientifiques et à la valorisation des résultats issus de ce projet.
10. Assurer une veille scientifique et technologique régulière sur les avancées en génétique, bioinformatique et dans le domaine des maladies rares, afin de garantir l'actualisation des méthodes d'analyse et d'interprétation.
11. Contribuer à la mise en place ou à l'optimisation de pipelines bioinformatiques pour l'analyse des données génomiques (WES/WGS), en collaboration avec les équipes techniques et les partenaires du projet.
12. Assurer l'encadrement ou le soutien méthodologique à des étudiants, stagiaires ou jeunes chercheurs, lorsque cela est requis dans le cadre du projet.

Pièces constituant le dossier :

- CV
- Lettre de motivation
- Copie du diplôme requis
- Pièces justificatives appuyant le CV et l'expertise du candidat
- Bulletin N°3 (ou reçu de dépôt)
- Certificat médical (Maximum 3 mois)
- Copie de la carte d'identité nationale

Le dossier doit être déposé au bureau d'ordre de l'IPT. Le cachet du bureau d'ordre faisant foi.