

## Responsable de ressources documentaires : gènes et nomenclature des maladies rares (H/F)

 CDD 12 mois

 Dès que possible

 Paris

 Télétravail partiel

 Doctorat

L'Inserm est le seul organisme public français entièrement dédié à la recherche biologique, médicale et en santé des populations. Il dispose de laboratoires de recherche sur l'ensemble du territoire, regroupés en 12 Délégations Régionales. Notre institut réunit 15 000 chercheurs, ingénieurs, techniciens et personnels administratifs, avec un objectif commun : améliorer la santé de tous par le progrès des connaissances sur le vivant et sur les maladies, l'innovation dans les traitements et la recherche en santé publique.

Rejoindre l'Inserm, c'est intégrer un institut engagé pour la parité et l'égalité professionnelle, la diversité et l'accompagnement de ses agents en situation de handicap, dès le recrutement et tout au long de la carrière. Afin de préserver le bien-être au travail, l'Inserm mène une politique active en matière de conditions de travail, reposant notamment sur un juste équilibre entre vie personnelle et vie professionnelle.

L'Inserm a reçu en 2016 le label européen HR Excellence in Research et s'est engagé à faire évoluer ses pratiques de recrutement et d'évaluation des chercheurs.

### Emploi

#### Poste ouvert aux candidats

- Agents fonctionnaires de l'Inserm par voie de mobilité interne
- Agents fonctionnaires non Inserm par voie de détachement
- CDD agents contractuels

<b>Catégorie</b>	A
<b>Corps</b>	IR
<b>Emploi-Type</b>	F1A41 - Responsable des ressources et de l'ingénierie documentaire

### Structure d'accueil

**Unité** Unité de Service 14 – ORPHANET

#### A propos de la Structure

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 42 pays dont la plupart des 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 internationale.

**Directrice** Ana RATH

**Adresse** 96 rue DIDOT PARIS 14<sup>ème</sup>

**Délégation Régionale** Paris-IDF Centre-Est

## Description du poste

**Mission principale**

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

- 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.
- De contribuer à la mise à jour la nomenclature des maladies rares d'Orphanet sur la base des informations scientifiques et médicales pertinentes et des interactions avec les experts du domaine
- De piloter des projets de collaboration avec les Réseaux Européens de Référence Maladies Rares (ERNs) pour la révision de groupes de maladies rares

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**

- 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 ;
- Réaliser la veille scientifique par le biais d'une importante recherche bibliographique via PubMed, Google scholar et la surveillance de bases de données biomédicales spécialisées ;
- Analyser et sélectionner de façon critique les données pertinentes pour l'activité ;
- A partir des données de la littérature, identifier :
  - 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.
- Réaliser à l'aide de scripts informatiques internes le référencement croisé avec les bases génétiques de référence (Hugo Gene Nomenclature Committee HGNC, etc).
- Proposer des mises à jour de la nomenclature Orphanet, notamment celles découlant du processus d'alignements terminologiques, en respectant les règles et contraintes de la base de données et la cohérence scientifique.
- Coordonner des projets de collaboration avec les ERNs pour la révision de groupes de maladies incluant la priorisation, le suivi et les rapports d'avancées aux différentes parties prenantes.
- Produire des données standardisées à partir des données collectées.
- Réaliser la mise à jour de la base de données.
- Produire et mettre à jour les documents de procédures liées à l'activité.
- Exploiter la base de données à des fins de contrôle qualité et de reporting.

**Activités associées**

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

- Réaliser des recherches bibliographiques (PubMed, GoogleScholar, ...) et sélectionner les données pertinentes en vue de proposer une action argumentée.
- Synthétiser et produire des documents de travail à visée décisionnelle.
- Animer des réunions de travail avec les experts médicaux et collaborateurs, et en interne.
- Assurer des formations à la nomenclature Orphanet des maladies rares auprès de publics variés, dont les experts médicaux.
- Participer aux développements informatiques de la base de données incluant la spécification des besoins et les tests avant mise en production.
- Participer à l'organisation du processus de production de la nomenclature et au contrôle qualité des données.

- Participer à la valorisation scientifique des activités par le biais de publications scientifiques.
- Participer à la formation des documentalistes du consortium Orphanet sur les données génétiques.

### Spécificités et environnement du poste

- Relations en interne avec le chef d'équipe, autres membres de l'équipe / de l'unité
- Relations en externe : les partenaires et les professionnels

### Connaissances

- Connaissance du domaine scientifique et médical
- Connaissance des techniques documentaires
- Une culture du domaine des maladies rares serait un plus
- Très bon niveau d'anglais : oral et écrit 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
- Savoir traiter des données variées et complexes (maîtrise d'Excel exigée).
- Utiliser / comprendre le langage scientifique et médical
- Savoir s'organiser pour gérer des priorités et respecter les délais et les contraintes.
- Conduire plusieurs projets en parallèle
- Capacité à reporter des indicateurs de résultats

### Aptitudes

- Bonne capacité d'organisation et d'adaptation
- Sens de l'écoute, du relationnel et diplomatie
- Être participatif et en recherche de solutions
- Esprit rigoureux et systématique
- Autonomie et ouverture d'esprit
- Esprit d'analyse et de synthèse
- Capacité à animer des réunions de travail en anglais
- Aptitude à travailler dans un contexte international
- Sens des délais et des résultats

### Expérience(s) souhaité(s)

- Expérience de la documentation médicale et/ou base de données
- Expérience du travail en équipe

### Niveau de diplôme et formation(s)

- Diplôme d'ingénieur ou Doctorat en génétique/sciences biologiques
- Ou Doctorat en médecine avec une spécialisation en génétique

## Informations Générales

### Date de prise de fonction

1<sup>er</sup> juillet 2023

### Durée (CDD et détachements)

12 mois

Renouvelable :  OUI  NON

### Temps de travail

- Temps plein
- 38h30 hebdomadaires
- 45 jours de Congés Annuels et RTT

### Activités télétravaillables

OUI \*  NON

\* A partir de 6 mois d'ancienneté

### Rémunération

- Entre 2 940 et 4 315 € brut mensuel en fonction de l'expérience professionnelle sur des postes de niveau équivalent.

## Modalités de candidature

**Contact** [jobs.orphanet@inserm.fr](mailto:jobs.orphanet@inserm.fr)

**Contractuels**

- Envoyer CV et lettre de motivation à [jobs.orphanet@inserm.fr](mailto:jobs.orphanet@inserm.fr)
- Précisez vos prétentions salariales.

**Pour en savoir +**

- Sur l'Inserm : <https://www.inserm.fr/> ; site RH : <https://rh.inserm.fr/Pages/default.aspx>
- Sur la politique handicap de l'Inserm et sur la mise en place d'aménagements de poste de travail, contactez la Mission Handicap : [emploi.handicap@inserm.fr](mailto:emploi.handicap@inserm.fr)