

Automatisation de l'interprétation des variations génétiques pour les maladies rares

Numéro de la fiche : OPR-1298

Sommaire

DIRECTION DE RECHERCHE

Sébastien Lévesque, Professeur -
Département de pédiatrie

RENSEIGNEMENTS

sebastien.a.levesque@usherbrooke.ca

UNITÉ(S) ADMINISTRATIVE(S)

Faculté de médecine et des sciences de la
santé

CYCLE(S)

Stage postdoctoral

LIEU(X)

Campus de la santé

Description du projet

Nous recherchons 1 postdoctorant(e) avec expertise en bioinformatique pour rejoindre notre équipe dans le cadre d'un projet en génomique clinique financé par le Ministère de la Santé et des Services Sociaux. Ce projet, intitulé «Optimisation de l'interprétation des données génomiques et le rendu clinique dans le réseau de la santé québécois grâce à une automatisation supervisée», vise à améliorer la plateforme bio-informatique de génomique clinique du Québec (CLIN). Le volet 2 du projet se concentre sur l'automatisation de l'interprétation des variations génétiques pour les maladies rares, en particulier par l'intégration et l'amélioration de notre outil bioinformatique PhenoVar de prédiction des diagnostics. Ce offre pourrait aboutir à poste de bioinformaticien(ne) au sein de l'équipe de recherche.

Responsabilités principales:

-Développement et intégration d'outils:

- Contribuer à l'intégration de l'outil PhenoVar dans la plateforme CLIN.
- Développer des API et autres solutions techniques pour faciliter l'automatisation des processus.
- Adapter et améliorer PhenoVar en fonction des nouvelles recommandations de l'American College of Medical Genetics and Genomics (ACMG) et intégrer des outils de recherche dans la littérature.

-Validation à partir de données génomiques existantes:

- Valider le fonctionnement et la performance de PhenoVar une fois intégré à la plateforme CLIN, comparativement aux autres outils de la plateforme CLIN, à partir de données génomiques standardisés avec diagnostic connus (benchmark).

-Amélioration continue:

- Travailler à l'amélioration des outils et des pipelines d'analyse en fonction des besoins du projet et des retours des utilisateurs.
- Intégrer de nouvelles fonctionnalités et améliorer les capacités de prédiction des outils.

-Documentation et communication:

- Documenter les processus, les analyses et les résultats de manière claire et concise.

- Communiquer régulièrement les progrès et les résultats du projet aux parties prenantes.
- Collaborer avec des équipes multidisciplinaires au CIUSSS, et les partenaires au CHU Ste-Justine et au CHU de Québec.

Qualifications requises

-Éducation: Doctorat en bioinformatique, génomique, biologie computationnelle ou domaine connexe.

-Compétences techniques:

- Expérience avec les outils et logiciels de bioinformatique, en particulier ceux utilisés pour l'analyse des variations génétiques.
- Compétences en programmation: Python, Jav.
- Compétences en développement de logiciel: Django, Javascript, JQuery, CSS, MySQL, Git.

-Compétences interpersonnelles:

- Capacité à travailler en équipe et à collaborer avec des chercheurs multidisciplinaires.
- Excellentes compétences en communication orale et écrite.
- Sens de l'organisation et capacité à gérer plusieurs tâches simultanément.

Atouts supplémentaires:

- Connaissance des bases de données génomiques publiques et des principes de classification ACMG.
- Connaissance en machine learning/intelligence artificielle.

Discipline(s) par secteur	Financement offert	Partenaire(s)
Sciences de la santé	Oui	Collaboration avec Vincent Ferretti (UdeM-CHU Ste-Justine)
Génétique	Ministère de la santé	

La dernière mise à jour a été faite le 17 November 2025. L’Université se réserve le droit de modifier ses projets sans préavis.