

CONTRATO, Ref: 76/2018.

Título Proyecto de Investigación: Mosaicismo genético en el autismo.

El IIS la Fe resuelve convocar 1 plaza para un contrato en régimen de concurrencia competitiva, para un Grado en Biología, Biotecnología o Bioquímica + Máster Universitario, para desarrollar las funciones en el marco del Proyecto 2018/0262. El trastorno del espectro autista (TEA) es una enfermedad muy heterogénea, y de etiología desconocida en un porcentaje elevadísimo de casos. La incorporación de las nuevas técnicas en el estudio de estos pacientes ha permitido el aumento de casos con un diagnóstico genético. Mediante estudios por microarray genómico se diagnostican un 10% de los casos de TEA. Por otra parte, el uso de técnicas de secuenciación masiva (NGS), ha permitido identificar más variantes patogénicas en nuevos genes. Publicaciones con series de pacientes con autismo muy seleccionados y con segregación familiar detectan variantes patogénicas en hasta un 38% de los casos, mientras que en series no seleccionadas o en familias con un único individuo afecto, el rendimiento diagnóstico es mucho menor 10-19%. El objetivo del proyecto es valorar la importancia de variantes patogénicas en mosaico, en genes conocidos y genes candidatos causantes de autismo, con el fin de estimar la frecuencia de este tipo de eventos postcigóticos en estos pacientes.

Ref. Del Proyecto Investigación: 2018/0262

Servicio / Unidad / Grupo Acreditado: GENETICA

Requisitos de los candidatos: *(Todos los requisitos que se exijan en este apartado serán imprescindibles para poder optar al puesto):*

Grado en Biología, Biotecnología o Bioquímica + Máster Universitario

Méritos a valorar: *(Se valorarán los méritos relacionados con la actividad/funciones a desarrollar) (de 0 a 5 puntos)*

- Experiencia en manejo de programas informáticos para el análisis de datos de secuenciación masiva y convencional.
- Experiencia en interpretación clínica de datos genómicos de NGS y de arrays
- Experiencia en técnicas básicas de genética molecular: extracción de ADN, ARN, diseño de reacciones de PCR, secuenciación, análisis de variantes, etc.
- Estar en disposición de realizar tesis doctoral y matriculado en un programa de doctorado
- Experiencia previa en genética humana de trastornos del Neurodesarrollo

Curriculum vitae y Expediente Académico *(de 0 a 2 puntos)*

Curriculum vitae

Expediente Académico

Otros Méritos: *(Formación complementaria) (de 0 a 1 punto)*

Publicaciones científicas

Cursos o Jornadas científicas de formación en Genética

Formación complementaria relacionada con las funciones a llevar a cabo

Actividad Formativa / Funciones a desarrollar:

Puesta a punto del sistema de PCR digital.

Optimización de protocolos de extracción de ácidos nucleicos para la detección de mutaciones en mosaico.

Análisis de resultados de secuenciación masiva e interpretación de la repercusión clínica de las variantes detectadas.

Análisis de resultados de arrays e interpretación de la repercusión clínica de las variantes detectadas.

Diseño y realización de estudios de confirmación y de segregación familiar de variantes mediante PCR y secuenciación convencional.

Actualización de bases de datos.

Características del Contrato y/o Beca:

- Jornada parcial 30 horas/semanales
- Cuantía del Contrato: 1.400€/ Bruto mes
- Duración del Contrato: 6 meses prorrogables según disponibilidad

Plazo de finalización de entrega de solicitudes: 8 de agosto 2018

Documentación a aportar On-Line www.iislafe.es

- Currículum Vitae Actualizado.
- Expediente Académico con nota media.
- Copia de la Titulación Académica exigida.
- Documentación acreditativa de los méritos reseñados.

**La documentación presentada a este concurso público quedará en depósito en el IIS La FE.*