

CONTRATO, Ref: 23/2019.

Título Proyecto de Investigación: Nueva aproximación genómica para el diagnóstico de autismo y discapacidad intelectual: importancia de las mutaciones adquiridas en mosaicismo somático y de nuevos genes candidatos.

El IIS la Fe resuelve convocar 1 plaza para un contrato en régimen de concurrencia competitiva, para un/una - Master Universitario en Biología, Biotecnología o Bioquímica., para desarrollar las funciones en el marco del Proyecto 2018/0170.

Nueva aproximación genómica para el diagnóstico de autismo y discapacidad intelectual: importancia de las mutaciones adquiridas en mosaicismo somático y de nuevos genes candidatos

El IIS La Fe resuelve convocar 1 plaza(s) para la contratación en régimen de concurrencia competitiva, para un contrato que se encargará de desarrollar las funciones en el marco del Proyecto Nueva aproximación genómica para el diagnóstico de autismo y discapacidad intelectual:

importancia de las mutaciones adquiridas en mosaicismo somático y de nuevos genes candidatos.

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.

Actualmente, el conocimiento de las bases genéticas y moleculares de los TEA es todavía parcial y muchos pacientes quedan sin diagnóstico genético. Mediante este estudio se pretende aumentar el conocimiento y el rendimiento diagnóstico de la base genética en estos pacientes, tanto en genes conocidos como en genes candidatos.

El proyecto tiene dos objetivos principales: por un lado, se valorará la importancia de variantes patogénicas en mosaico, en genes conocidos que causen TEA asociado a macrosomía, con el fin de estimar la frecuencia de este tipo de eventos postcigóticos en pacientes con TEA. Y por otro lado, se intentará demostrar la posible patogenicidad del gen JARID2, de otros genes del complejo PRC2, y de nuevos genes candidatos relacionados con procesos de regulación epigenética por remodelación de la cromatina, mediante la búsqueda de variantes genéticas de novo (pre y postcigóticas) y su correlación fenotipo-genotipo.

Los resultados de este trabajo, muy probablemente modifiquen la profundidad de detección de variantes en algunos genes, teniendo en cuenta posibles mutaciones en mosaico, estrategia que actualmente no se está teniendo en cuenta.

Ref. Del Proyecto Investigación: 2018/0170

Servicio / Unidad / Grupo Acreditado: GENETICA Y DIAGNOSTICO PRENATAL

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

- Master Universitario Grado en Biología, Biotecnología o Bioquímica.

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

Experiencia en el diseño de paneles para NGS, en el manejo de análisis de datos de secuenciación masiva y secuenciación convencional.

-Experiencia en la interpretación y el análisis de datos de secuenciación masiva y convencional e interpretación clínica de datos genómicos de NGS.

- Experiencia en técnicas básicas de genética molecular: extracción de ADN, ARN, diseño de reacciones de PCR, secuenciación, análisis de variantes, etc.

- Estar matriculado en un programa de doctorado.

- Experiencia previa en genética humana de trastornos del Neurodesarrollo

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

Currículum 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 desarrollar

Actividad Formativa / Funciones a desarrollar:

- Diseño del panel de secuenciación, valoración del mismo, modificación y mejora si procede.
- Preparación de muestras, librerías para su posterior secuenciación.
- 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. Diseño y realización de estudios de confirmación y de segregación familiar de variantes mediante PCR y secuenciación convencional.
- Puesta a punto del sistema de PCR digital.
- Actualización de bases de datos.
- Preparación de manuscritos con los resultados obtenidos.

Características del Contrato y/o Beca:

- Jornada completa 40 horas
- Cuantía del Contrato: 1.4875 € bruto/mes
- Duración del Contrato: 12 meses prorrogables según disponibilidad
- Dedicación Exclusiva.

Plazo de finalización de entrega de solicitudes: 1/03/2019

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.*