

OFERTA DE CONTRATO: 1911/08

Área de investigación: ENFERMEDADES RARAS Y DE BASE GENÉTICA

Proyecto de Investigación: "CORRELACIÓN CLÍNICO-GENÓMICA, Y ESTUDIO CELULAR DE PATOMEKANISMOS Y CRIBADO FARMACOLÓGICO EN PACIENTES CON ENFERMEDADES MITOCONDRIALES OXPHOS"

Investigador Responsable: Dr. Miguel Ángel Martín Casanueva

Entidad financiadora: Entidad pública

REQUISITOS

Titulación académica

Licenciado en Ciencias Biológicas/ o Ciencias Químicas

Formación específica

Facultativo especialista en Bioquímica clínica

MERITOS

Formación específica

Cursos relacionados con la genética/genómica aplicada al contexto clínico.

Cursos de bioinformática aplicada a la biomedicina. Cursos Norma ISO 9001:2008 aplicada al ámbito clínico

Cursos relacionados con enfermedades mitocondriales y neuromusculares.

Experiencia laboral

Experiencia en técnicas genética molecular y genómica de nueva generación, valorándose específicamente su aplicación a enfermedades raras y neurometabólicas

Experiencia en Técnicas de proteómica: SDS-PAGE, BN-PAGE.

Experiencia en manejo y utilización de salas de cultivos celulares

Caracterización y cultivo primario de fibroblastos y de modelos cíbridos transmitocondriales, derivados de pacientes.

Experiencia en determinaciones enzimáticas de la cadena respiratoria mitocondrial por espectrofotometría en tejidos humanos, líneas celulares y en tejidos de modelos animales.

Herramientas informáticas

Experiencia en trabajo con bases datos con información de salud: confidencialidad de datos, variables de salud, variables clínicas, variables laboratorio y variables genéticas (experiencia en nomenclatura de mutaciones y variantes genéticas complejas).

Análisis bioinformático de datos genómicos, particularmente aplicados a la priorización de variantes genéticas asociados a enfermedades hereditarias neurometabólicas y mitocondriales.

FUNCIONES

- Manejo muestras tisulares y sangre de pacientes incluidos en el proyecto; aislamiento de DNA, RNA
- Estudio genómico NGS (secuenciación masiva) de mtDNA
- Realización WES (exoma completo) y WGS (genoma completo)
- Estudio funcional en cíbridos mitocondriales con mutaciones en genes mtDNA.
- Estudio funcional en fibroblastos de pacientes con mutaciones en genes OXPHOS.
- Estudio transcriptómico en pacientes con déficit de complejos OXPHOS.
- Estudio genómico y transcriptómico en pacientes con mutaciones en el gen timidina quinasa 2: TK2.
- Estudio piloto de cribado farmacológico con librerías comerciales en líneas celulares de pacientes OXPHOS. Evaluación de resultados, y participación en la redacción de manuscritos

DURACION

12 Meses

DOCUMENTACION

1. Currículum Vitae (en español), adaptado a los requisitos y méritos de la convocatoria.
2. Fotocopia DNI. 3. Fotocopia de titulación requerida.

ENTREGA

Envío de la documentación indicando la referencia de la convocatoria a rrrh@h12o.es

Plazo de presentación de solicitudes: Hasta el 22 de noviembre de 2019

NOTA LOPD REGLAMENTO UE 2016/679 Y LEY ORGÁNICA 3/2018 DE 5 DE DICIEMBRE DE PROTECCIÓN DE DATOS

Le informamos que sus datos serán incorporados a un fichero titularidad de la Fundación para la Investigación Biomédica del Hospital Universitario 12 de Octubre para gestión del personal de la Fundación durante el proceso selectivo de esta convocatoria. Una vez finalizado el proceso de selección se eliminarán todos los datos aportados a nuestro fichero de gestión de personal.

Sus datos no serán comunicados a terceros. En cualquier momento podrá ejercer sus derechos de acceso, rectificación, cancelación y oposición, sin coste alguno. Para ello, podrá dirigirse a la Fundación para la Investigación Biomédica del Hospital Universitario 12 de Octubre sito en Avda. de Córdoba, s/n, Centro de Actividades Ambulatorias, 6ª planta – Bloque D, 28041, Madrid.