

**OFERTA DE CONTRATO** Ref 2110/10

**AREA DE INVESTIGACION:** ENFERMEDADES INFLAMATORIAS Y TRASTORNOS INMUNITARIOS

**Proyecto de Investigación:** “EXAMEN NEONATAL DE ATROFIA MUSCULAR ESPINAL (AME) POR AMPLIFICACIÓN DEL GEN SMN1 EN LA TARJETA GUTHRIE: PRIMER ESTUDIO PILOTO EN LA COMUNIDAD DE MADRID”

**Investigador Responsable:** Dr. Luis M. Allende Martínez

**Entidad financiadora:** Entidad privada

**Área 2. Grupo II - Titulado Superior**

*Son los profesionales que prestan servicios científico-técnicos a la comunidad investigadora a través de plataformas o servicios de apoyo a la investigación, o directamente en los grupos de investigación. Ejercen su función con autonomía, responsabilidad e iniciativa para organizar su trabajo y/o el de otros, realizando su cometido bajo una supervisión de los resultados obtenidos por parte del investigador solicitante de esta ayuda realizando las siguientes funciones*

El candidato realizará las siguientes funciones:

- Cribado neonatal de Inmunodeficiencia Combinada Grave (IDCG) y Atrofia Muscular Espinal (AME) mediante la cuantificación de TREC y KREC y la amplificación del gen SMN1, respectivamente.
- Estudio de pacientes con sospecha de inmunodeficiencia primaria, que incluye: caracterización inmunofenotípica de poblaciones linfocitarias por citometría de flujo; pruebas funcionales específicas: proliferación celular, estudios de citotoxicidad, degranulación y apoptosis celular, generación de líneas celulares inmortalizadas a partir de células primarias de pacientes, ensayos de expresión génica, evaluación de fosforilación de proteínas intracelulares, expresión génica y western blot, etc.
- Caracterización molecular por técnicas de NGS, tanto panel de genes como exoma (Whole Exome Sequencing, WES) y secuenciación por Sanger.
- Análisis bioinformático para la interpretación de variantes génicas en pacientes con sospecha de inmunodeficiencia primaria.

**REQUERIMIENTOS**

**Titulación académica**

Graduado/a en ciencias biomédicas

Máster de Investigación en Inmunología

**Formación específica**

Cursos acreditados de citometría de flujo y secuenciación NGS.

Asistencia a cursos básico-clínicos de errores congénitos de la inmunidad.

**Experiencia Previa**

Se requieren al menos dos años en un laboratorio de inmunología celular: manejo de citometría de flujo multiparamétrica, estudios funcionales inmunológicos, expresión génica, western blot, genética molecular.

**Herramientas informáticas**

Diseño de primers, GrahPad Prism y Kaluza, Geneious, filtrado de variantes genéticas secuenciadas por NGS mediante panel y/o exoma (WES), manejo de predictores de patogenicidad (VarSome, Human mutation taster, human splicing finder, Polyphen, Sift, CADD).

**Publicaciones y/o comunicaciones**

Se valorarán publicaciones y/o comunicaciones a congresos tanto nacionales como internacionales relacionados con Cribado Neonatal de enfermedades genéticas y las publicaciones relacionadas con inmunodeficiencias primarias

**Idiomas:** Inglés nivel medio

**DURACION** Según proyecto

**DOCUMENTACION Y ENTREGA**

Currículum Vitae (en español) adaptado a los requisitos de la oferta, fotocopia DNI, fotocopia de titulación.

Envío de la documentación a rhh@h12o.es indicando de manera expresa el número de referencia de la oferta.

**PLAZO** Hasta el 20 de octubre de 2021

El resultado de esta de oferta se publicará en el tablón de anuncios del I+12