

OFERTA DE CONTRATO: Ref 2501/05

AREA DE INVESTIGACION: ENFERMEDADES INFLAMATORIAS Y TRASTORNOS INMUNITARIOS

Proyecto de Investigación: “CRIBADO NEONATAL DE LA INMUNODEFICIENCIA COMBINADA GRAVE (IDCG), ATROFIA MUSCULAR ESPINAL (SMA) Y BETA TALASEMIA EN TARJETA DE GUTHRIE (HBB): ESTUDIO DE VALIDACIÓN”

Investigador Responsable: Dr. Luis M. Allende Martínez

Entidad financiadora: Entidad Privada

Área 2. Grupo III - Grado (Art. 15)

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 bajo una supervisión directa del investigador solicitante y las funciones a desarrollar serán:

- Definir variantes somáticas mediante secuenciación de nueva generación (NGS) en una cohorte de pacientes con inmunodeficiencia. Las variantes somáticas serán filtradas y priorizadas por un plugin personalizado de llamada de variantes somáticas con el fin de obtener una lista de genes candidatos con mutaciones causantes de la enfermedad. Se priorizarán las variantes en genes con mayor impacto esperado en la inmunidad.
- Confirmar las variantes genéticas somáticas y determinar la frecuencia alélica del mosaicismo y su origen. Se realizará NGS de alta profundidad (10000X) en subconjuntos celulares para comprobar si es específica de una subpoblación celular.
- Estudiar el efecto que cada variante somática identificada produce sobre la expresión génica y vincular el fenotipo clínico e inmunológico del paciente para establecer la correlación genotipo-fenotipo.
- Personalizar el tratamiento en cada paciente integrando datos clínicos, inmunológicos, celulares y moleculares.

REQUERIMIENTOS

Titulación académica Grado en materias relacionadas con las ciencias biosanitarias y biológicas

Formación específica Formación en análisis bioinformático, cursos acreditados en desregulación inmune y secuenciación NGS. Asistencia a cursos básico-clínicos de errores congénitos de la inmunidad durante los últimos años

Experiencia previa Diseño de primers, diseño panel customizado de genes, manejo de GrahPad Prism y Kaluza para el análisis de resultados de citometría de flujo, uso de Geneious para visualización de secuenciación por el método de Sanger, 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), uso de R studio para análisis estadísticos, manejo de software de alineamiento y llamamiento de variantes genómicas Alissa Reporter e Interpret, VarSome Clinical y SeqOne. Experiencia acreditada en Citometría de flujo y sorting

Publicaciones y/o comunicaciones a congresos Ser autor de algún artículo científico y tener comunicaciones a congresos tanto nacionales como internacionales, todo ello relacionado con la inmunología celular y, en particular, con la Inmunodeficiencia Variable Común (IDVC) y desregulación inmune

Idiomas Inglés

DURACIÓN 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 12 de enero de 2025

El resultado de esta oferta se publicará en la WEB del I+12