

**DECLARACIÓN DE INTERÉS
PROGRAMA FORMATIVO BANKIA PARA TÉCNICOS FP-II**

Grupo Acreditado/ Unidad Mixta Integrada/ Plataforma: Unidad Genómica IIS La Fe

Responsable: Dr. J.V. Cervera

ESPECIALIDAD/ES SOLICITADAS ACORDE CON LA NATURALEZA PROYECTO DE INVESTIGACIÓN AL CUAL SE ADSCRIBIRÍA Y COLABORARÍA EL CONTRATADO

- | | |
|--|--|
| <input type="checkbox"/> Anatomía patológica-Citología | <input type="checkbox"/> Dietética |
| <input checked="" type="checkbox"/> Laboratorio de Diagnóstico Clínico | <input type="checkbox"/> Documentación Sanitaria |
| <input type="checkbox"/> Laboratorio (rama Química) | <input type="checkbox"/> Otros, especificar |

(Se podrán presentar dos declaraciones de interés, como máximo por grupo y en formularios separados)

PROGRAMA FORMATIVO A REALIZAR POR EL CONTRATADO

Proyecto de investigación en vigor al que se adscribirá el contratado (indique referencia y resumen)

REFERENCIA: 2012/0278

La Unidad de Genómica del Instituto de Investigación Sanitaria La Fe (UG-IIS La Fe) fue creada en el año 2013. Con la incorporación de nuevas tecnologías, como la Secuenciación de Nueva Generación (NGS), hemos podido abordar nuevos desafíos en el campo de la genética médica. Ofrecemos servicios de análisis genéticos tanto al Hospital La Fe de Valencia (Unidad de Genética, Bioquímica, Hematología, Neurología, Metabolopatías, Cardiología y Reumatología) como a otros hospitales de la Comunidad Valenciana. Además, hemos colaborado activamente en más de 30 proyectos de investigación nacionales e internacionales que han dado lugar a diversas publicaciones y comunicaciones.

La UG-IIS La Fe ofrece 4 servicios distintos: secuenciación NGS (NextSeq 500 de Illumina, Ion PGM y Ion Proton de ThermoFisher), secuenciación Sanger/MLPAs, Arrays de cariotipo molecular y bioinformática. La UG-IIS cuenta un equipo de 13 profesionales: 2 de ellos están especializados en asesoramiento genético, 5 especialistas en análisis e interpretación de variantes genómicas, 2 estudiantes pre-doctorales, 2 técnicos especialistas de laboratorio, 1 bioinformático y 1 técnico documentalista. En conjunto, estos diferentes servicios y especialistas nos permiten ofrecer todo el proceso de análisis genético a los usuarios, desde la recepción de la muestra hasta el informe técnico de estudio genético.

La UG-IIS La Fe tiene como principal objetivo contribuir al análisis molecular de enfermedades hereditarias y facilitar el acceso de la comunidad científica y clínica a las nuevas tecnologías genómicas. Además pretendemos seguir ampliando nuestra cartera de servicios y así poder llegar a más usuarios de otros servicios y otros hospitales, estando siempre al frente con la última tecnología de NGS.

La UG-IIS La Fe pertenece al *Comité de Oncología Pediátrica de Precisión* del Hospital Universitario La Fe desde enero del 2017 hasta la actualidad. Este comité tiene como objetivo abordar estudios genómicos en pacientes con cáncer pediátrico en recaída. La UG-IIS La Fe colabora en la secuenciación de estos tumores, en el análisis y en la interpretación de las variantes genéticas detectadas además de completar estos estudios mediante la secuenciación de RNA de algunos tipos de tumores.

El técnico candidato aprenderá todos los protocolos técnicos para la secuenciación NGS de muestras de pacientes: control de calidad de ácidos nucleicos, generación de librerías de DNA de tejido tumoral, sangre y líquido cefalorraquídeo y librerías de RNA de tumor. Además llevará a cabo la secuenciación de estas muestras y el manejo y mantenimiento de los secuenciadores. El técnico podrá formarse en las tecnologías más novedosas en medicina de precisión del cáncer.



Describir el proyecto de investigación, haciendo especial énfasis en los aspectos formativos y las tareas a realizar por el contratado FP-II (Este apartado se publicará junto con las bases de la convocatoria con el fin de que el candidato FP-II pueda seleccionar el proyecto que más le interese)

Los objetivos de esta formación técnica serán los siguientes:

- 1- **Puesta a punto y optimización de un panel de genes personalizado para cáncer pediátrico:** En la UG-IIS La Fe se ha diseñado recientemente un panel personalizado para cáncer pediátrico que contiene unos 300 genes y algunas traslocaciones conocidas. El técnico se encargará de la puesta a punto de este panel mediante secuenciación NGS. Para ello, aprenderá a procesar muestras de tejido tumoral procedentes de biopsia, de sangre y de líquido cefalorraquídeo. Realizará el control de calidad del ADN y RNA extraído en el Biobanco La Fe para la secuenciación y generará las librerías a partir de las sondas del nuevo panel.
- 2- **Protocolos de secuenciación masiva:** Estos equipos llevan asociados unos protocolos de trabajo técnico que el técnico aprenderá y en los que adquirirá gran experiencia para la secuenciación de las librerías generadas en el punto 1. Dichos protocolos vienen dictados por las casas comerciales y son específicos de cada equipo: Illumina y ThermoFisher.
- 3- **Análisis de la calidad de las carreras de secuenciación:** el técnico aprenderá a analizar las carreras obtenidas por los secuenciadores comprobando su calidad y rendimiento y así poder optimizar la secuenciación NGS para este panel concretamente.
- 4- **Validación de mutaciones:** El técnico aprenderá cómo se valida una mutación detectada mediante NGS utilizando el método de secuenciación convencional o método Sanger. Así conseguirá una visión global de la técnica de secuenciación para la búsqueda de mutaciones con el fin de diagnosticar a un paciente.

A) Contenidos Teóricos.

El técnico aprenderá el fundamento teórico de la técnica de secuenciación masiva o NGS llevada a cabo por los distintos secuenciadores de alto rendimiento existentes en la actualidad de diversas casas comerciales, conociendo y entendiendo con detalle los protocolos para llevar a cabo las secuenciaciones con el fin de diagnosticar enfermedades genéticas así como aprender a optimizar paneles de genes concretos que se asocian a un patología determinada. Más concretamente, conocerá los secuenciadores PGM y Ion Proton (ThermoFisher) y Nextseq500 (Illumina).

B) Contenidos Prácticos.

El técnico se introducirá en la rutina del laboratorio, dando soporte en la parte técnica y siguiendo los protocolos establecidos por las casas comerciales para NGS: generación de librerías específicas para cáncer, multiplexado de las muestras mediante adaptadores e identificadores y preparación de chips de secuenciación. Posteriormente intervendrá en el análisis de la calidad y optimización de los resultados de las secuenciaciones.



Instituto de Investigación
Sanitaria La Fe

dualiza Bankia
formación dual en acción

