

DECLARACIÓN DE INTERÉS PARA RECIBIR PROFESIONALES FP-II EN CONTRATOS DE PRÁCTICAS

Grupo Acreditado Receptor: Grupo de Investigación Traslacional en Genética

Responsable: Francisco Martínez Castellano

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

☐ Anatomía patológica-Citología

☐ Dietética

☒ Laboratorio de Diagnóstico Clínico

☐ Documentación Sanitaria

☐ Laboratorio (rama Química)

☐ Otros, especificar

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

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

Referencia: PI14/00350

Título: Abordaje genómico para la identificación de nuevos genes y módulos funcionales responsables de discapacidad intelectual grave.

La discapacidad intelectual supone un problema sanitario y social de primer orden, máxime cuando hablamos de los casos más graves, con serias limitaciones en las actividades básicas en la vida diaria. También suponen un reto científico, por cuanto que cerca del 50% de los casos son todavía de causa desconocida, aunque se sospecha que mayoritariamente tendrían una causa genética. En el presente proyecto pretendemos realizar una doble aproximación genómica para su resolución: la identificación de variantes genéticas del exoma y correlación con el perfil de expresión.

Los objetivos que nos planteamos mediante el empleo de estas nuevas tecnologías son: 1) Evaluar el rendimiento diagnóstico de la secuenciación de todos los genes patológicos conocidos causantes de discapacidad intelectual grave. 2) Establecer grupos homogéneos de pacientes mediante estudio del perfil de expresión en aquellos casos sin mutaciones en los genes conocidos. 3) Identificar nuevos genes patológicos mediante secuenciación del exoma en grupos homogéneos de pacientes, seleccionados a partir del estudio de expresión diferencial. 4) Proponer nuevos módulos de genes, o ampliar aquellos actualmente conocidos, relacionados con trastornos del neurodesarrollo.

formularios separados)

PROGRAMA FORMATIVO A REALIZAR POR EL CONTRATADO

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*)

Se pretende que el técnico adquiera suficientes conocimientos sobre los siguientes aspectos técnicos y metodológicos para los estudios diagnósticos en Genética Humana:

- CITOGÉNICA: aspectos teóricos y metodológicos: cariotipo constitucional, diagnóstico prenatal citogenético (cariotipo y técnica rápida de detección de aneuploidías):
 - a. Cultivos celulares (sangre periférica, líquido amniótico, vellosidad corial, otros tejidos).
 - b. Identificación cromosómica.
 - c. Aplicación de la citogenética a la clínica.
- GENÉTICA MOLECULAR: aspectos teóricos y metodológicos del estudio genético basado en el análisis de ADN y ARN:
 - a. Extracción de ADN a partir de sangre periférica, biopsias y papel FTA.
 - b. Gestión y almacenamiento de muestras. Manejo de Gestlab.
 - c. Amplificación por PCR.
 - d. Electroforesis capilar y en gel de agarosa.
 - e. Secuenciación.
 - f. Análisis de fragmentos.
 - g. Técnicas especiales: MLPA, OLA-PCR, PCR cuantitativa fluorescente, etc.
- Asistencia y participación en las sesiones semanales (multidisciplinares/45 minutos).

A) Contenidos Teóricos.

Con este programa se pretende dar o completar una formación integral en el campo de la genética humana, orientado a recibir información metodológica y científica, asesoramiento sobre diversos aspectos de la interpretación de resultados y consecuencias sobre la salud.

B) Contenidos Prácticos.

El trabajo experimental incluye dos áreas, el diagnóstico genético clínico, con el objetivo de que se familiarice con los problemas que plantea la genética clínica, y la experimentación en genética molecular humana como tema de investigación. El Técnico se debe familiarizar con las técnicas básicas: extracción de ADN y ARN a partir de diversos tejidos. Técnicas de amplificación de secuencias de ADN, PCR cuantitativa. Electroforesis en agarosa y en poliacrilamida. Técnicas de tinción de ácidos nucleicos. Detección de mutaciones mediante secuenciación directa, digestión por enzimas de restricción o SSCP's. Tipaje de marcadores genéticos y análisis de segregación. Técnicas básicas de cultivo celular. Estudios citogenéticos clásicos (bandeo cromosómico) y moleculares (FISH, painting, CGH). Investigación en Genética molecular humana. Diseño y aplicación de diferentes técnicas para el estudio de la expresión y función génica: hibridación, RT-PCR cuantitativa, etc.