



Propuesta de Prácticas Curriculares

Título de las prácticas:

Aplicación de técnicas de secuenciación masiva de lecturas cortas y largas al diagnóstico de los trastornos del neurodesarrollo y de malformaciones congénitas

Requisitos: *(indicar titulación y curso); otros requisitos adicionales (idiomas, informática, otros conocimientos, etc).*

Estudiante de Grado con conocimientos en genética y biología molecular. Se valorarán experiencia en análisis de datos genómicos y en el uso de herramientas bioinformáticas

Proyecto formativo

Los objetivos del plan de formación van enfocados a adquirir conocimientos teórico-prácticos en genética de los trastornos del neurodesarrollo y las distintas aproximaciones de estudio genético. Por las características distintivas y la complejidad genética de estos trastornos, estos conocimientos son extrapolables a cualquier enfermedad genética por lo que el plan de actividades y de formación propuesto capacitará a la persona candidata para desarrollar una actividad científica traslacional en el campo de la genética humana.

Los trastornos del neurodesarrollo (TNDs) incluyen entidades como la discapacidad intelectual (DI) o el trastorno del espectro autista (TEA) y son las afecciones médicas crónicas más frecuentes en atención primaria pediátrica. El principal contribuyente de los TNDs es la genética y su arquitectura genética es compleja, con prácticamente cualquier tipo de variación genética implicada y una gran heterogeneidad genética y clínica. Esto hace que, a pesar de ser la causa más común de consulta genética, la mayoría de los pacientes carecen de un diagnóstico genético tras los estudios actualmente recomendados.

El objetivo principal del plan formativo es definir los mecanismos moleculares y fisiopatológicos implicados en TND sindrómicos y malformaciones congénitas mediante la aplicación de tecnologías de NGS (WES y/o WGS) y/o secuenciación de lecturas largas por nanoporos.

El **plan de formación** propuesto incluye los siguientes aspectos:

1. Formación teórica:

- Genética: conceptos de enfermedad monogénica y multifactorial, modelos de herencia mendeliana y no mendeliana, elaboración de árboles genealógicos.
- Aproximaciones al estudio de enfermedades genéticas monogénicas y algoritmos diagnósticos
- Búsquedas bibliográficas, uso de bases de datos moleculares y clínicas
- Conocimientos estadísticos básicos y de análisis de datos
- Formación específica sobre DI: manifestaciones, arquitectura genética, herramientas diagnósticas, algoritmos, uso de terminología HPO

2. Formación práctica:

2.1. Técnicas:

- Extracción/purificación de ADN/ARN
- PCR, secuenciación Sanger, MLPA

**2.2. Conocimientos analítico-clínicos:**

- Análisis de NGS de lecturas cortas y largas
- Interpretación y clasificación de variantes genéticas (guías del American College of Medical Genetics and Genomics -ACMG-).
- Evaluación de algoritmos diagnósticos

Actividades a desarrollar en la práctica académica:

El/La alumno/a se encargará del análisis de los datos de secuenciación (WES, WGS o lecturas largas) generados en una muestra de entre 50 y 100 pacientes con TNDs o malformaciones congénitas sin un diagnóstico genético en la actualidad. Mediante el uso de algoritmos de filtrado de las variantes resultantes, el/la alumno/a priorizará las variantes genéticas y las clasificará en base a los criterios del ACMG. El alumno también se encargará de la validación posterior de estas variantes y su segregación familiar.

Nº de plazas:	1
Fecha de inicio:	Febrero 2024
Fecha de fin:	Junio 2024
Horas semanales:	25 o 35 h máximo para Grado y Máster respectivamente
Horario jornada laboral:	9 a 14h (flexible)
Importe Ayuda/Bolsa de estudio:	€/mes
Tutor académico:	
Email:	
Departamento tutor académico:	
Tutor empresa:	Berta Almoguera Castillo
Email tutor empresa:	balmoguera@quironsalud.es
Departamento tutor empresa:	Servicio de Genética
ENTIDAD COLABORADORA:	Hospital Universitario Fundación Jiménez Díaz



POLITÉCNICA



E.T.S. DE INGENIERÍA AGRONÓMICA,
ALIMENTARIA Y DE BIOSISTEMAS

A cumplimentar por Oficina Prácticas:
Créditos a reconocer (Nº ECTS):

Enviar por email a: paebiotec.etsiaab@upm.es