INSTYTUT
GENETYKI CZŁOWIEKA
POLSKIEJ AKADEMII NAUK

[6/AM/2019]- OGŁOSZENIE O KONKURSIE NA STANOWISKO DOKTORANTA - STYPENDYSTY W ZAKŁADZIE GENETYKI MOLEKULARNEJ I KLINICZNEJ

Dyrektor Instytutu Genetyki Człowieka Polskiej Akademii Nauk oraz kierownik projektu badawczego ogłaszają konkurs na stanowisko doktoranta - stypendysty w Zakładzie Genetyki Molekularnej i Klinicznej.

I. Informacje ogólne

1. Instytucja ogłaszająca konkurs: Instytut Genetyki Człowieka PAN
2. Miasto: Poznań
3. Stanowisko: doktorant – stypendysta
4. Dyscyplina naukowa: biologia medyczna
5. Liczba wakatów: 1
6. Przewidywane wynagrodzenie: stypendium 4 500 PLN/m-c
7. Termin składania dokumentów: do 15.08.2019r.
8. Adres, na który należy składać dokumenty: osobiście lub listem poleconym w kadrach Instytutu Genetyki Człowieka PAN, ul. Strzeszyńska 32, 60-479 Poznań lub elektronicznie na adres: ewa.zietkiewicz@igcz.poznan.pl, z dopiskiem „OPUS-PhD"
9. Link do strony: http://igcz.poznan.pl
10. Słowa kluczowe: pierwotna dyskineza rzęsek, rzęski ruchome, ciliopatie, mutacje, transkryptom, duże delecje, zaburzenia splicingu, izoformy transkryptów, biogeneza rzęsek; sekwencjonowanie całego genomu, RNAseq, kultury tkankowe, obrazowanie rzęsek
11. Zakład/Zespół, w którym Kandydat miałby pracować: Zakład Genetyki Molekularnej i Klinicznej
12. Zwięzły opis badań naukowych:
    Rekrutacja dotyczy projektu **OPUS 16**, którego kierownikiem jest **prof. Ewa Ziętkiewicz**
    Tytuł projektu: „Nierozwikłane zagadki molekularnych podstaw pierwotnej dyskinezy rzęsek (PCD) - identyfikacja dużych delecji genomowych i izoform transkryptów"

Ciliopatie są to choroby dziedziczne spowodowane dysfunkcją rzęsek (pierwotnych lub ruchomych), zakonserwowanych ewolucyjnie organelli obecnych na powierzchni wielu komórek eukariotycznych. Mimo intensywnych badań mających na celu zrozumienie genetycznych i molekularnych podstaw ciliopatii, wiele ich aspektów pozostaje nadal nieznanych. Pierwotna dyskineza rzęsek (PCD), której objawami są nawracające infekcje dróg oddechowych, niepłodność męska i randomizacja symetrii ciała, jest flagową ciliopatią spowodowaną dziedziczną dysfunkcją rzęsek ruchomych. PCD jest wynikiem mutacji w genach kodujących białka, które tworzą strukturalne i funkcjonalne elementy ruchomych rzęsek, albo są niezbędne podczas ich biogenezy. Wśród setek genów związanych z rzęskami znaleziono ponad 40, których mutacje powodują PCD (dalej nazywanych „genami PCD"). Pomimo znacznego postępu w wyjaśnianiu molekularnych podstaw patogenezy dysfunkcji rzęsek, podłoże genetyczne PCD u ponad 30% chorych pozostaje nieznane. Nie wiadomo, czy jest to spowodowane obecnością niewykrytych patogennych wariantów w znanych genach PCD, czy też obecnością mutacji w genach niezidentyfikowanych dotąd jako związane z PCD. Nawet zastosowanie nowoczesnych technik sekwencjonowania, takich jak technologia sekwencjonowania całego eksomu (WES), nie gwarantuje wykrycia patogennych wariantów zgodnych z dziedziczeniem PCD. Może to wynikać z ograniczeń technologii WES, która nie pozwala wykryć dużych insercji/delecji genomowych lub mutacji aktywujących ukryte potencjalne miejsca splicingowe w intronach. W takich przypadkach wyjaśnienie przyczyny choroby wymaga zastosowania innego podejścia badawczego. Duże insercje/delecje genomowe można wykryć za pomocą technik pozwalających określić liczbę kopii genów. Patogenne warianty związane z nieprawidłowym splicingiem można zidentyfikować poprzez analizę transkryptomu komórek rzęskowych (np. technika RNAseq); właściwa interpretacja wyników RNAseq wymaga jednak wiedzy na temat izoform transkryptów genów rzęskowych w różnych stadiach

różnicowania komórek rzęskowych u zdrowych osób. **Celem obecnego projektu** jest poszerzenie aktualnej wiedzy na temat molekularnych przyczyn PCD. Szczegółowemu badaniu poddany zostanie genom i transkryptom tych pacjentów z PCD, u których dotychczasowe badania z zastosowaniem WES nie dały rozstrzygających wyników. Nasze cele to: identyfikacja wariantów chorobotwórczych skutkujących zmianami strukturalnymi sekwencji genomowej (np. dużych delecji genomowych); identyfikacja nieprawidłowych zdarzeń splicingowych w genach PCD; wyjaśnienie znaczenia różnych izoform transkryptów genów PCD na kolejnych etapach biogenezy rzęsek ruchomych. **Metodologia.** Sekwencjonowanie całego genomu metodą NGS w DNA izolowanym z krwi od wybranych pacjentów; analiza transkryptomu metodą RNAseq (z użyciem RNA z komórek nabłonka oddechowego). Materiał do analizy transkryptomu będzie pochodzić z pierwotnych próbek lub z hodowli komórkowych (komórki hodowane na granicy faz powietrze-ciecz). Analiza nowych mutacji, genów kandydujących i transkryptów wskazanych w analizie bioinformatycznej danych WGS lub RNAseq będzie obejmować ukierunkowane badania przesiewowe genomu, ilościowy RT-PCR, obrazowanie rzęsek w odpowiednio dobranym materiale biologicznym oraz analizę funkcjonalną genów-kandydatów w modelu zwierzęcym (RNAi w płazińcach).

Przewidywany zakres zadań w projekcie:

1. Aktywny udział w realizacji celów grantu.
2. Opieka nad magistrantami.
3. Prezentowanie wyników na seminariach i konferencjach, udział w pisaniu publikacji naukowych.

II. Wymagania stawiane kandydatom

1. Tytuł magistra biologii, biotechnologii, genetyki, medycyny lub pokrewnych
2. Wiedza z zakresu biologii molekularnej.
3. Doświadczenie w technikach biologii molekularnej, pracy z RNA, DNA, hodowli komórkowej.
4. Bardzo dobra znajomość języka angielskiego w mowie i piśmie.
5. Wysoka motywacja i entuzjazm do pracy w nauce.
6. Umiejętność pracy w grupie.

III. Wykaz dokumentów, które kandydat powinien załączyć do zgłoszenia konkursowego

1. Życiorys naukowy obejmujący osiągnięcia naukowe.
2. List motywacyjny.
3. Skan lub kserokopię dyplomu magistra.
4. Minimum dwa listy polecające od promotora pracy magisterskiej i innej osoby współpracującej, wraz z ich danymi kontaktowymi.
5. Zgoda na przetwarzanie danych osobowych kandydata dla potrzeb konkursu (http://bip.igcz.poznan.pl/wp-content/uploads/2018/10/Zgoda-rekrutacja-Consent_for_the_processing.pdf).

IV. Kryteria oceny kandydatów

1. Doświadczenie w pracy laboratoryjnej.
2. Wiedza z zakresu biologii molekularnej, w szczególności zagadnień związanych z projektem.
3. Dorobek naukowy kandydata (publikacje naukowe, udział w konferencjach naukowych, aktywność w kołach studenckich, nagrody).
4. Opinia o kandydacie przedstawiona w listach polecających.
5. Motywacja do pracy w nauce.
6. Znajomość języka angielskiego.

V. Termin rozstrzygnięcia konkursu

Do 30 dni od daty upływu terminu składania dokumentów. Wybrani kandydaci zostaną zaproszeni na rozmowę kwalifikacyjną.

VI. Dodatkowe warunki

1. Planowany okres zaangażowania doktoranta: 01.09.2019-31.08.2022.
2. Warunkiem zaangażowania w projekcie jest uczestnictwo w Międzynarodowych Studiach Doktoranckich w IGC PAN (po przejściu procedury rekrutacyjnej; szczegóły dotyczące studiów dostępne są na stronie: http://igcz.poznan.pl/dzialalnosc-naukowa/miedzynarodowe-studia-doktoranckie/) oraz spełnienie wymogów określonych w Regulaminie przyznawania stypendiów naukowych w projektach badawczych finansowanych ze środków Naukowego Centrum Nauki (https://www.ncn.gov.pl/sites/default/files/pliki/uchwaly-rady/2016/uchwala96_2016-zal1.pdf).

VI. Dodatkowe informacje:

ewa.zietkiewicz@igcz.poznan.pl oraz dział kadr, tel. +48 61 657 9222

Kierownik Projektu

Dyrektor Instytutu

DYREKTOR
Instytutu Genetyki Człowieka PAN
Prof. dr hab. med. Michał Witt