

### **BOLSA DE INVESTIGAÇÃO (m/f)**

Encontra-se aberto concurso para a atribuição de uma **Bolsa de Investigação no âmbito do Prémio Rola-Braz**. O Prémio Rola-Braz foi proposto ao IBMC pela proprietária da marca do vinho Quinta de Remostias, que reconhece na investigação científica o caminho para o desenvolvimento de terapias e diagnósticos na área das ataxias hereditárias.

**Área Científica:** Ciências da Saúde - Genética Médica

**Referência Interna:** P-RB-001

**Requisitos de admissão:** Os/as candidatos/as devem possuir Licenciatura ou Mestrado em Biologia, Bioquímica ou áreas afins, bem como possuir experiência na área da genética molecular. É condição preferencial a experiência na área do diagnóstico molecular de doenças genéticas humanas.

**Plano de trabalhos:** As ataxias espinocerebelosas SCAs) são um grupo de doenças clínicas e geneticamente heterogêneas. Há já mais de 36 loci mapeados e cerca de 20 genes foram identificados. A sobreposição de quadros clínicos torna o diagnóstico clínico e genético muito difícil. Embora a maioria sejam devidas a expansões de oligonucleotídeos, alguns loci têm ainda mutações de ponto, deleções, etc.

Em Portugal, a SCA mais frequente é a doença de Machado-Joseph (DMJ, gene *ATXN3*), mas mais de 50% das famílias com ataxias dominantes são ainda assim devidos a outros genes (já identificados ou não). Além da multiplicidade de loci envolvidos, a genotipagem correta é dificultada e depende muitas vezes do uso de métodos adicionais, especialmente em zonas de patogenicidade incerta, nos limites/fronteiras das amplitudes de tamanhos de repetições com penetrância diferente, em casos de homocigotismo (dois alelos normais do mesmo tamanho), alelos normais com apenas um 'repeat' de diferença entre si ou casos de expansões muito grandes.

O candidato escolhido deve contribuir para o desenvolvimento de métodos alternativos de diagnóstico, mais seguros, eficazes e rápidos nas SCAs, incluindo a DMJ, além da implementação e validação de testes para novos tipos de ataxias.

**Legislação e regulamentação aplicável:** Lei N.º 40/2004, de 18 de Agosto (Estatuto do Bolseiro de Investigação Científica); Regulamento da Formação Avançada e Qualificação de Recursos Humanos 2010 e Regulamento de Bolsas de Investigação Científica do IBMC aprovado pela Fundação para a Ciência e a Tecnologia.

**Local de trabalho:** O trabalho será desenvolvido no Centro de Genética Preditiva e Preventiva (CGPP) do Instituto de Biologia Molecular e Celular - IBMC, sob a orientação do Dr. Jorge Pinto Basto.

**Duração da(s) bolsa(s):** A bolsa terá a duração de 12 meses, com início previsto em Maio de 2012.

**Valor do subsídio de manutenção mensal:** O montante das bolsas será conforme as habilitações do candidato selecionado, 745 ou 980 euros, e será paga mensalmente por transferência bancária (preferencialmente).

**Métodos de selecção:** Será efectuada avaliação curricular tendo em conta os requisitos de admissão e os candidatos que obtenham uma classificação superior a 17 nessa fase serão convocados para entrevista. A avaliação terá uma valoração de 70% e a entrevista de 30%.

**Composição do júri de seleção:**

Presidente: Jorge Sequeiros (MD, PhD, Diretor do CGPP)

Vogais efetivos: Jorge Pinto Basto (MD), Isabel Alonso (PhD)

**Forma de publicitação/notificação dos resultados:** Os resultados finais da avaliação serão publicitados, através de lista ordenada por nota final obtida, publicada no site do IBMC, sendo o candidato(a) aprovado(a) notificado através de e-mail.

**Prazo de candidatura e forma de apresentação das candidaturas:** O concurso encontra-se aberto no período de 04 a 13 de Abril de 2012.

As candidaturas devem ser formalizadas, obrigatoriamente, através de submissão electrónica de carta de motivação e CV em: <http://www.ibmc.up.pt/gestaocandidaturas/index.php?codigo=P-RB-001>