



**CONCORSO PUBBLICO PER TITOLI ED ESAMI PER LA COPERTURA DI N. 1 POSTO DI
DIRIGENTE BIOLOGO DO LABORATORIO DI GENETICA MEDICA
espletato il 18 giugno ed il 26 giugno 2024**

In data 18/06/2024 e 26/06/2024 la Commissione esaminatrice ha stabilito le prove d'esame e i relativi criteri di valutazione di seguito riportati:

La Commissione stabilisce all'unanimità che la **PROVA SCRITTA** consisterà nella trattazione di un argomento inerente alla disciplina oggetto del concorso.

PROVA SCRITTA N. 1

Implicazioni dell'analisi citogenetica nella leucemia mieloide acuta.

PROVA SCRITTA N. 2

Analisi molecolare di geni singoli in genetica oncoematologica per l'identificazione di varianti somatiche. Quando e perchè.

PROVA SCRITTA N. 3

Mosaicismo cromosomico in diagnosi prenatale.

Criteri di valutazione della prova scritta:

- livello di preparazione professionale, conoscenza degli argomenti oggetto della prova;
- completezza nell'elaborazione di quanto richiesto dalla prova;
- chiarezza e coerenza espositiva; sinteticità concettuale da conciliarsi con la compiuta trattazione dell'argomento oggetto della prova in rapporto al tempo assegnato.

La Commissione, richiamato l'art. 15 del DPR 10/12/97, n. 483, che disciplina modalità e svolgimento della prova pratica, nonché il punto 7 dal bando, decide che la prova sarà uguale per tutti i candidati al fine di comportare uguale impegno tecnico e verrà sorteggiata su tre prove.

PROVA PRATICA N. 1

Un'analisi Array CGH – ibridazione genomica comparativa su microarray, effettuata per "encefalopatia epilettica", dà il seguente risultato:

arr[GRCh37] 12q14.1(59,119,156_62,038,735)x3,15q11.2q13.1(22,798,604_28,525,218)x1
secondo nomenclatura ISCN2020

Si chiede di commentare e suggerire eventuali approfondimenti, considerando che la regione interessata sul cromosoma 15 coinvolge, tra gli altri, il gene UBE3A, mentre la regione sul cromosoma 12 contiene due soli geni OMIM, non associati a patologia nell'uomo.

PROVA PRATICA N. 2

Scheda paziente:

Età 54 anni. Maschio. Analisi richiesta per diagnosi. Indicazione clinica: sospetta leucemia mieloide acuta. Materiale: sangue midollare.

In riferimento all'allegato, scrivere formula del cariotipo, commentare il risultato e indicare eventuali approfondimenti diagnostici.

PROVA PRATICA N. 3

L'analisi del gene CFTR ha evidenziato la variante patogenetica c.1521_1523delCTT p.Phe508del (anche nota come "[delta]F508") in eterozigosi. Commentare il risultato e indicare eventuali approfondimenti nei due seguenti scenari:

- 1- L'analisi è stata effettuata in un uomo adulto nell'ambito di uno screening per infertilità di coppia
- 2- L'analisi è stata effettuata in un neonato in seguito a screening neonatale biochimico positivo per fibrosi cistica.

Criteria di valutazione della prova pratica:

- livello di preparazione professionale e conoscenza pratica della disciplina oggetto del concorso, desumibile dalla prova proposta;
- completezza e compiuta trattazione della prova in relazione a quanto richiesto;
- chiarezza espositiva e sinteticità concettuale.

PROVA ORALE:

La Commissione, tenuto conto del numero di candidati convocati per la giornata odierna, predispone n. 22 domande da sottoporre a sorteggio dei candidati:

- 1) Metodiche per evidenziare le *Copy Number Variants* (CNVs) del DNA
- 2) La diagnosi di trisomia 21 in epoca prenatale
- 3) Vantaggi e limiti del test non invasivo su DNA fetale in gravidanza (cosiddetta "NIPT")
- 4) La QF-PCR in diagnosi prenatale
- 5) Utilizzo di pannelli multigenici "NGS" nella leucemia mieloide acuta
- 6) Analisi citogenetica nella leucemia mieloide acuta
- 7) Limiti dell'analisi dell'esoma
- 8) Classificazione delle varianti a singolo nucleotide
- 9) Le traslocazioni robertsoniane
- 10) Mosaicismo cromosomico su liquido amniotico
- 11) Ricerca di anomalie cromosomiche su villo coriale
- 12) Disomia uni parentale
- 13) Diagnosi della leucemia mieloide cronica in citogenetica

- 14) Cause cromosomiche di infertilità maschile
- 15) Cause cromosomiche di infertilità femminile
- 16) Significato del cariotipo complesso in oncoematologia
- 17) Inversioni cromosomiche al cariotipo costituzionale
- 18) Approfondimenti per marker cromosomico soprannumerario
- 19) Analisi del gene CFTR in un uomo con infertilità
- 20) Tipologie di diagnosi genetica pre-impianto
- 21) Analisi di TP53 a livello somatico e costituzionale
- 22) Dalla FISH all'analisi di array cromosomico

Criteri di valutazione della prova orale:

- livello di conoscenza, completezza e pertinenza degli argomenti oggetto della prova;
- chiarezza e sicurezza nell'esposizione;
- sinteticità ed appropriatezza terminologica.