

PROVA SCRITTA N. I

1) Qual è il principale vantaggio dell'uso di eculizumab rispetto ai tradizionali immunosoppressori nella gestione della miastenia gravis grave?

- A. Inibizione dell'attivazione del complemento, con effetti rapidi e specifici
- B. Riduzione della produzione di anticorpi da plasmacellule a livello periferico
- C. Potenziamento della trasmissione neuromuscolare senza effetti immunomodulanti
- D. Eliminazione degli anticorpi anti-Ach

2) Una paziente miastenica anti-AChR positiva viene trattata con ravulizumab. Quale biomarcatore sarebbe teoricamente il meno influenzato dal trattamento?

- A. Attività emolitica complementare
- B. Deposizione di MAC
- C. Titolo sierico degli anticorpi anti-AChR
- D. Attivazione terminale del complemento

3) L'ipertensione clinostatica in pazienti MSAp o MSAc si definisce come:

- A. Incremento di PA sis> 140mmHg o PA dia>90mmHg
- B. Incremento di PA sis> 160mmHg o PA dia>110mmHg
- C. Incremento di PA sis> 150mmHg o PA dia>100mmHg
- D. Incremento di PA sis> 180mmHg o PA dia>110mmHg

4) Nelle diverse forme di distonia è possibile osservare tutti i seguenti reperti, tranne uno. Quale?

- A. Alterazione dei meccanismi centrali di inibizione corticale
- B. Incremento della soglia di discriminazione tattile
- C. Pattern di co-attivazione tra muscoli antagonisti
- D. Riduzione della soglia di discriminazione tattile

5) La variante logopenica dell'afasia progressiva primaria (lvPPA), caratterizzata da anomia, deficit di ripetizione di frasi ed errori fonologici, è associata più frequentemente a quale substrato patologico sottostante?

- A. Sinucleinopatia a corpi di Lewy
- B. Proteinopatia TDP-43 tipo A
- C. Tauopatia 4R tipo CBD/PSP
- D. Patologia di Alzheimer

6) Secondo i criteri NINDS-AIREN per la "demenza vascolare probabile", quale relazione temporale tra evento cerebrovascolare e insorgenza del deficit cognitivo è richiesta per soddisfare il criterio di "relazione temporale"?

- A. Esordio della demenza entro 12 mesi, indipendentemente dal numero di episodi ischemici
- B. Esordio della demenza entro 3 mesi da un ictus riconosciuto
- C. Non è richiesta alcuna relazione temporale, essendo sufficiente il solo carico lesionale alle neuroimmagini
- D. Un intervallo minimo di 5 anni tra l'ictus e il deficit cognitivo

7) Un tumore cerebrale con mutazione IDH, perdita di ATRX e forte immunopositività per p53 deve essere classificato primariamente come:

- A. Oligodendroglioma
- B. Glioblastoma IDH-mutato wild type
- C. Astrocitoma diffuso IDH-mutato
- D. Ependimoma sopratentoriale

8) Quale è il principale meccanismo d'azione del bevacizumab in neuro-oncologia?

- A. Inibizione di PD-1
- B. Inibizione di PARP
- C. Neutralizzazione del VEGF-A
- D. Blocco del recettore EGFR

9) Quali due nuovi biomarcatori di risonanza magnetica sono stati formalmente incorporati nei criteri McDonald 2024 come elementi di supporto per aumentare la specificità diagnostica, specialmente nei casi atipici o a bassa certezza diagnostica di Sclerosi Multipla?

- A. Central vein sign (CVS) e paramagnetic rim lesions (PRL)
- B. Ipointensità a "buco nero" in T1 e atrofia del corpo calloso
- C. Lesioni "a dita di Dawson" isolate e spazi perivascolari allargati
- D. Placche demielinizzanti gadolinio-captanti a bersaglio (target sign)

10) Un paziente con mielite trasversa longitudinalmente estesa (3 corpi vertebrali) e neurite ottica bilaterale severa risulta positivo per anticorpi anti-acquaporina-4 (AQP4-IgG). Quale diagnosi è più probabile rispetto alla sclerosi multipla, e quale implicazione terapeutica comporta questa distinzione?

- A. Malattia associata ad anticorpi anti-MOG (MOGAD); il trattamento di scelta è identico a quello della SM recidivante-remittente
- B. Sclerosi multipla a decorso progressivo primario; è indicato l'utilizzo di interferone beta ad alte dosi e poi, se necessario, natalizumab
- C. Disturbo dello spettro della neuromielite ottica (NMOSD); gli interferoni beta e il fingolimod possono peggiorare il decorso e sono controindicati
- D. Encefalomielite acuta disseminata monofasica; non richiede terapia immunosoppressiva di mantenimento ma ciclo di terapia con IgIV, in relazione all'andamento clinico nel tempo



11) Quale meccanismo fisiopatologico è principalmente responsabile della progressione di disabilità indipendente dall'attività di ricaduta (PIRA: progression independent of relapse activity), sempre più riconosciuta come determinante primario della disabilità a lungo termine nella Sclerosi Multipla?

- A. Esclusivamente dalle nuove lesioni captanti gadolinio evidenti alla RMN di follow-up durante il decorso della malattia
- B. Neurodegenerazione cronica a bassa intensità, sostenuta da infiammazione all'interno del SNC indipendente dall'infiammazione periferica
- C. Riacutizzazioni cliniche non riconosciute dal paziente ma documentate radiologicamente, indipendentemente dalla presa o no del mdc
- D. Fenomeni di natura puramente psicogena non correlati a un substrato neuropatologico

12) Una paziente con CIDP presenta positività per anticorpi anti-neurofascina-155. Quale caratteristica clinica è particolarmente suggestiva di questa forma?

- A. Ottima risposta alla terapia steroidea e alla terapia con immunoglobuline EV
- B. Esclusivo coinvolgimento delle piccole fibre
- C. Tremore posturale importante e scarso beneficio dalle immunoglobuline EV
- D. Decorso esclusivamente monofasico

13) Quale gene è più frequentemente associato alla neuropatia CMT2?

- A. MFN2
- B. PMP22
- C. EGR2
- D. PRX

14) Le mutazioni di HSPB1 in pazienti con neuropatia sono tipicamente associate a:

- A. Amiloidosi ereditaria con fenotipo polineuropatico
- B. Neuropatia tomaculosa
- C. CMT demielinizzante infantile
- D. Neuropatie motorie distali assonali

15) Secondo i criteri NIA-AA rivisti nel 2024 per la diagnosi e la stadiazione biologica della malattia di Alzheimer, quali biomarcatori rientrano nella categoria "Core 1", sufficienti da soli a stabilire la diagnosi in un soggetto sintomatico indipendentemente dagli altri reperti?

- A. PET amiloide e PET tau
- B. Rapporto Ab42/40 e p-tau (181/217) su liquor o plasma
- C. FDG-PET con ipometabolismo temporo-parietale e atrofia ippocampale alla RMN
- D. Genotipo APOE e tau totale liquorale

16) Quale mutazione genetica rappresenta la causa monogenica più frequente nello spettro clinico-patologico demenza frontotemporale-sclerosi laterale amiotrofica (FTD-ALS)?

- A. Mutazioni in TARDBP
- B. Mutazioni missenso in MAPT
- C. Mutazioni loss-of-function in GRN (progranulina)
- D. Espansione esanucleotidica ripetuta (GGGGCC) intronica in C9orf72

17) Secondo i criteri di Boston versione 2.0 (2022), quali reperti alla RMN (sequenze T2*/SWI e FLAIR) sono richiesti per porre diagnosi di angiopatia amiloide cerebrale (CAA) "probabile" in un paziente ultracinquantenne con emorragia intracerebrale spontanea?

- A) Due lesioni lobari (ICH/microbleeds/siderosi corticale) oppure una lesione lobare più almeno una caratteristica di sostanza bianca (spazi perivascolari dilatati o multispot in FLAIR)
- B) Almeno una lesione emorragica profonda (nuclei della base) associata ad una severa leucoencefalopatia diffusa cortico e sotto-corticale
- C) Presenza isolata di infarti lacunari sottocorticali multipli in assenza di reperti emorragici o caratteristica di sostanza bianca (spazi perivascolari dilatati o multispot in FLAIR)
- D) Positività della CT-PET amiloide isolata (patologica), indipendentemente dai reperti emorragici alla RMN

18) La classificazione TOAST distingue l'ictus ischemico in:

- A. sindrome motoria pura, sindrome sensitiva pura, sindrome sensitivo-motoria, emiparesi atassica, disartria / mano ipostenica
- B. sindrome totale del circolo anteriore, sindrome lacunare, sindrome del circolo posteriore da causa determinata
- C. Aterotrombotico, cardioembolico, da occlusione piccoli vasi, da causa determinata, da causa indeterminata
- D. embolico da placca ateromasica, cardioembolico, entrambi da causa determinata

19) Nella Distonia DYT-6 si evidenziano clinicamente quali di questi aspetti clinici?

- A. Blefarospasmo e distonia oro-mandibolare, senza distonia laringea
- B. Distonia generalizzata
- C. Distonia del tronco isolata, con distonia laringea
- D. Distonia cranica e cervicale, con distonia laringea

20) Nelle malattie da prioni, tipo CJD, oltre ai sintomi motori quale tra questi pattern neuropsicologico è possibile riconoscere?

- A. Grave decadimento cognitivo, deficit visuo-costruttivo e visuo-spaziale, deficit delle funzioni attentivo-esecutive
- B. Disturbo della memoria a lungo termine, deficit visuo-costruttivi, deficit delle funzioni frontali
- C. Disturbo visuo-spaziale e visuo-percettivo, sindrome di Balint-Holmes
- D. Nessuna delle precedenti

21) I livelli di noradrenalina in clinostatismo risultano:

- A. Ridotti nella PAF e normali nell'MSA
- B. Ridotti sia nella PAF che nell'MSA rispetto ai normali
- C. Normali nella PAF e ridotti nell'MSA
- D. Incrementati nella PAF e ridotti nell'MSA

22) Per cosa si differenziano gli approcci chirurgici per epilessia farmaco-resistente, quali resezioni temporali versus disconnessioni, in base alle caratteristiche cliniche, neuroimaging e EEG?

- A. Le resezioni sono sempre preferite rispetto alle disconnessioni, che ormai non sono più utilizzate nella pratica clinica da parte dei chirurghi
- B. Le resezioni temporali sono preferite in caso di focus temporali, mentre le disconnessioni sono usate se la zona epilettogena è multifocale
- C. Le disconnessioni sono utilizzate solo in epilessie neonatali
- D. Non ci sono differenze tra i due approcci e dipende dalla scelta del chirurgo

23) Il fenomeno wind-up applicato ai pazienti con dolore neuropatico:

- A. Si applica con stimoli non dolorosi ripetuti a 3 Hz e determina un'accentuazione del dolore parossistico, correlato all'incremento del firing dei neuroni WDR delle corna dorsali del midollo spinale
- B. E' un fenomeno centrale frequenza indipendente, si esegue applicando uno stimolo tonico doloroso nell'area cutanea interessata dal dolore e provoca un'esacerbazione del dolore
- C. Si applica con stimoli dolorosi ad intensità costante ripetuti a 1 Hz, in grado di facilitare il dolore incrementando il firing dei neuroni WDR delle corna dorsali
- D. Si applica con stimoli meccanici dinamici a carico dell'area interessata dal dolore, che determinano fenomeni di sommazione spaziale dello stimolo

24) Le forme di "idrocefalo normoteso" sono caratterizzate da:

- A. Aprassia della marcia
- B. Presenza di SPECT Datscan sempre negativa (a norma)
- C. Assenza di tremore
- D. Tutte le precedenti

PROVA ESTRATA

JODIE CRISTINA POLOVINA

23/09/2026

Jodie e C. Polovina

PROVA SCRITTA N. 2

1) Quale reperto è più atteso nelle neuropatie IgG4-mediate contro proteine paranodali?

- A. Marcata attivazione complementare
- B. Deposizione MAC
- C. Alterazione delle interazioni proteina-proteina senza intensa infiammazione
- D. Necrosi assonale fulminante

2) Un paziente presenta miastenia refrattaria anti-AChR trattata efficacemente con efgartigimod. Quale cambiamento immunologico è più atteso dopo alcune settimane di terapia?

- A. Marcata riduzione delle IgG totali
- B. Completa scomparsa dei linfociti B
- C. Deplezione delle plasmacellule
- D. Soppressione della produzione midollare

3) Quale reperto PET-FDG è maggiormente associato alla variante logopenica di afasia progressiva primaria?

- A. Ipometabolismo occipito-parietale bilaterale
- B. Ipometabolismo temporo-parietale sinistro
- C. Ipometabolismo frontale-temporale anteriore sinistro
- D. Ipometabolismo limbico mesiale

4) Nella CAA-related inflammation (CAA-ri), variante infiammatoria dell'angiopatia amiloide cerebrale caratterizzata da estesa iperintensità asimmetrica della sostanza bianca associata a microbleeds multipli, qual è il cardine terapeutico?

- A. Anticorpi monoclonali anti-amiloide (lecanemab/donanemab), con eventuali cicli di Immunoglobuline ad alte dosi (IgIV)
- B. Anticoagulazione sistemica a lungo termine
- C. Terapia trombolitica endovenosa in fase acuta
- D. Corticosteroidi ad alte dosi, con eventuale associazione di immunosoppressori risparmiatori di steroidi



5) Nella vasculite primitiva del sistema nervoso centrale (PACNS), quale metodica rappresenta il gold standard diagnostico, pur con il limite di possibili falsi negativi legati alla distribuzione segmentaria della malattia?

- A. Biopsia leptomeningea-corticale, nonostante possibili falsi negativi per la natura segmentaria della malattia
- B. Angiografia cerebrale digitale, dotata di elevata specificità diagnostica, in combinazione alla presenza di dati emato-biochimici di infiammazione
- C. Analisi del liquor, che mostra tipicamente un pattern altamente specifico e patognomonico
- D. Positività di ANCA e crioglobuline sieriche, costantemente presente nella forma isolata del SNC

6) Secondo la classificazione WHO dei gliomi diffusi dell'adulto, quale combinazione molecolare è necessaria per la diagnosi di oligodendroglioma?

- A. Mutazione IDH e amplificazione EGFR
- B. Mutazione IDH e codelezione 1p/19q
- C. Wild-type IDH e mutazione ATRX
- D. Mutazione TERT e perdita di CDKN2A/B

7) In un paziente con glioblastoma IDH-wild type e promotore MGMT non metilato, quale affermazione è corretta?

- A. La sensibilità alla temozolomide è generalmente ridotta
- B. La temozolomide è particolarmente efficace
- C. È indicata esclusivamente immunoterapia anti-PD1
- D. Non è necessario eseguire radioterapia

8) Nei criteri McDonald 2024, quale biomarcatore liquorale è stato accettato come alternativa equivalente alla presenza di bande oligoclonali per dimostrare la disseminazione temporale (DIT) nella SM?

- A. Il rapporto albumina liquor/siero (indice di Link)
- B. La proteina basica della mielina liquorale
- C. L'indice delle catene leggere libere kappa (kFLC index)
- D. La concentrazione di neurofilamenti a catena pesante liquorali

9) Quale farmaco per la SM è controindicato in fase di pianificazione della gravidanza e in gravidanza per il documentato rischio teratogeno, richiedendo un periodo di sospensione e wash-out (o l'utilizzo di procedure di eliminazione accelerata) prima del concepimento?

- A. Natalizumab
- B. Glatiramer acetato
- C. Teriflunomide
- D. Interferone beta

10) In un paziente con SM recidivante-remittente che sviluppa una sindrome da ricostituzione immunitaria infiammatoria (IRIS) correlata a PML dopo sospensione di natalizumab (trattata con plasmaferesi per accelerare la clearance del farmaco), quale intervento terapeutico è indicato per contenere il peggioramento clinico legato all'IRIS?

- A. Nessun trattamento, poiché l'IRIS si risolve sempre spontaneamente senza sequele
- B. Ripresa immediata di natalizumab a dosaggio pieno
- C. Terapia antivirale specifica anti-JCV, di comprovata efficacia in questo contesto
- D. Corticosteroidi ad alte dosi

11) Perché le mutazioni MFN2 determinano neuropatia?

- A. Eccesso di dismielinizzazione (anormale) con danno assonale secondario
- B. Difetto della fusione mitocondriale e del trasporto assonale energetico
- C. Ridotta sintesi di neurotrasmettitori
- D. Attivazione del complemento

12) La "neuropatia ereditaria con suscettibilità alla compressione" (HNPP) deriva classicamente da:

- A. Duplicazione PMP22
- B. Delezione PMP22
- C. Mutazione SCN9A
- D. Mutazione TTR

13) Il disturbo del movimento nella malattia Huntington-like tipo 2 (HDL2) ha come sintomatologia prevalente la associazione dei quale dei seguenti sintomi?

- A. Esordio in età giovane-adulta con iniziali disturbi psichiatrici e poi corea/distonia che evolve in parkinsonismo
- B. Esordio in età infantile con corea, distonia e poi disturbi psichiatrici e precoce deterioramento cognitivo, tipo FTD
- C. Esordio in età infantile con Parkinsonismo, poi disturbi psichiatrici e infine corea/distonia
- D. Fenomenologia variabile in relazione all'età di esordio della malattia

14) Nella malattia di Nieman-Pick C si possono associare tutti i sintomi elencati sotto tranne uno, quale?

- A. Paralisi sopranucleare saccadi verticali
- B. Distonia
- C. Atassia
- D. Tremore cerebellare (intenzionale)

15) Tra i seguenti sintomi, quale è più tipico dell'encefalite anti-LGI1?

- A. Convulsioni focali e movimenti involontari
- B. Disturbi psichiatrici predominanti e convulsioni generalizzate con movimenti buccali
- C. Dolori facciali e spasmi dolorosi
- D. Disfunzione del sistema nervoso autonomo

16) L'età di insorgenza della malattia di Moyamoya è frequentemente bimodale, con due picchi di età rispettivamente a:

- A. 20 anni; 50 anni
- B. 15-16 anni; 60 anni
- C. 5-10 anni; 40 anni
- D. 30 anni; 60 anni

17) Il "tremore secondario a patologie metaboliche" tipicamente è un:

- A. Tremore del capo e mento, meno agli arti che hanno posture distoniche
- B. Tremore incrementale nel mantenimento posture
- C. Tremore posturale riemergente, irregolare, con talora mioclonie
- D. Tremore arti sempre simmetrico

18) Per gli oligodendrogliomi con delezione del 1p/19q, quale strategia terapeutica è considerata particolarmente efficace?

- A. Solo chirurgia senza adiuvanti
- B. Temozolomide in associazione con radioterapia
- C. Inibitori delle tirosine kinase
- D. IDH inibitor: Vorasedinib

19) Un'arteriopatia non aterosclerotica e non infiammatoria che colpisce prevalentemente le arterie di medio calibro (in particolare il tratto distale della carotide interna extracranica), con aspetto angiografico a "corona di rosario" e forte associazione con la dissezione spontanea delle arterie cervico-encefaliche, corrisponde a quale entità?

- A. Displasia fibromuscolare, con coinvolgimento angiografico a carico del tratto cervicale distale della carotide interna
- B. Arterite di Takayasu, con coinvolgimento prossimale dei grossi vasi dell'arco aortico
- C. Malattia di moyamoya, con stenosi del circolo carotideo terminale intracranico
- D. Vasculite primitiva del SNC, con coinvolgimento multifocale dei piccoli vasi intracranici

20) Quale caratteristica clinico-radiologica distingue più tipicamente la sindrome da vasocostrizione cerebrale reversibile (RCVS) dalla vasculite primitiva del SNC (PACNS)?

- A. Assenza pressoché costante di cefalea all'esordio clinico
- B. Presenza costante di pleiocitosi liquorale marcata (>100 cellule/ μ L)
- C. Risposta clinica e radiologica ai corticosteroidi ad alte dosi
- D. Reversibilità documentata della vasocostrizione segmentaria multifocale entro circa 3 mesi all'imaging di controllo

21) Un paziente presenta simultanagnosia, aprassia ottica e atassia ottica (sindrome di Bálint), disorientamento visuo-spaziale progressivo con relativo risparmio della memoria episodica nelle fasi iniziali, e atrofia parieto-occipitale bilaterale. Quale sindrome clinico-radiologica è più probabile e quale ne è il substrato patologico più frequente?

- A. Variante semantica della PPA; più frequentemente TDP-43 tipo C
- B. Atrofia corticale posteriore (PCA); più frequentemente tipo Alzheimer
- C. Paralisi sopranucleare progressiva; più frequentemente tauopatia 4R
- D. Degenerazione corticobasale; più frequentemente sinucleinopatia

22) Quale combinazione liquorale è maggiormente suggestiva di malattia di Alzheimer secondo il framework biologico?

- A. A β 42 normale, p-tau normale, NfL elevati
- B. A β 42 ridotta, p-tau aumentata, t-tau aumentata
- C. A β 42 aumentata, p-tau aumentata, GFAP aumentata
- D. A β 40 ridotta isolatamente

23) La NBIA dovuta a mutazione del gene PLA2G6 ha i seguenti sintomi/segni clinici tranne uno. Quale?

- A. Crisi epilettiche
- B. Dystonia
- C. Parkinsonismo
- D. Neuropatia assonale

24) Quale forma genetica di "dystonia", tra quelle elencate di seguito, è autosomica recessiva?

- A. DYT-TOR-1A
- B. DYT-THP1
- C. NBIA-2
- D. DYT-SGCE

Pag. 5 a 5

PROVA NON ESTRATTA

SOMME CRISTINA POLOVINA

23/09/2026

Jodie C. Polovina

PROVA SCRITTA N. 3

1) Nelle forme miasteniche, quale affermazione riguardante gli anticorpi anti-LRP4 è corretta?

- A. Sono presenti nella maggioranza delle forme anti-AChR positive
- B. Appartengono esclusivamente alla classe IgM
- C. Possono essere identificati in una quota di pazienti sieronegativi
- D. Sono invariabilmente associati a timoma

2) Nelle forme di malattia di Alzheimer familiare a trasmissione autosomica dominante ad esordio precoce, quale gene rappresenta la causa più frequentemente identificata?

- A) PSEN1 (presenilina 1)
- B) APP (proteina precursore dell'amiloide)
- C) PSEN2 (presenilina 2)
- D) APOE

3) Nel trattamento dell'oligodendroglioma anaplastico con con delezione 1p/19q, quale schema chemioterapico ha dimostrato il maggiore beneficio in sopravvivenza a lungo termine?

- A. Temozolomide in monoterapia
- B. Bevacizumab
- C. PCV (procarbazina, lomustina, vincristina)
- D. Cisplatino ed etoposide

4) Quale reperto ultrastrutturale alla microscopia elettronica è più caratteristico delle neuropatie paranodali autoimmuni?

- A. Onion bulbs diffuse con disgregazione della mielina "segmentale" lungo il nervo
- B. Distacco delle anse terminali della mielina dal versante assonale
- C. Corpi zebra
- D. Inclusioni tubuloreticolari

5) Un paziente presenta anomia progressiva, deficit di comprensione di singole parole, parafasie semantiche e dislessia di superficie, con atrofia temporale anteriore asimmetrica (tipicamente sinistra). Quale variante di afasia progressiva primaria (Gorno-Tempini et al. 2011) è più probabile, e quale substrato patologico è più frequentemente associato?

- A) Variante semantica (svPPA); più frequentemente proteinopatia TDP-43 tipo C
- B) Variante non-fluente/agrammatica (nfvPPA); più frequentemente tauopatia 4R
- C) Variante logopenica (lvPPA); più frequentemente patologia di Alzheimer
- D) Variante semantica (svPPA); più frequentemente patologia di Alzheimer

6) In un candidato a terapia con anticorpi monoclonali anti-amiloide (lecanemab/donanemab), quale fattore comporta il rischio più elevato di ARIA (amyloid-related imaging abnormalities) severe, imponendo particolare cautela o controindicazione relativa?

- A) Eterozigosi per l'allele APOE e3/e4
- B) Omozigosi per l'allele APOE e4
- C) Assenza di allele APOE e4
- D) Età inferiore a 65 anni indipendentemente dal genotipo APOE

7) Quale meccanismo di citocina è più coinvolto nel mantenimento della neuroinfiammazione durante le fasi prolungate della sclerosi multipla?

- A. TGF- β , coinvolto nella regolazione immunitaria
- B. IL-10, che ha un ruolo immunosoppressore
- C. IL-17 prodotto dai Th17 cells
- D. IL-4, che favorisce l'attivazione dei macrofagi M2

8) Qual è l'approccio terapeutico principale per la chirurgia di un glioma astrocitico di basso grado?

- A. Immunoterapia con anticorpi monoclonali, con follow-up periodico RMN
- B. Chemioterapia esclusiva senza intervento chirurgico
- C. Radioterapia di prima linea senza resezione
- D. Resezione chirurgica massiva, se possibile, associata a chemioterapia

9) Il 95% delle mutazioni a carico del gene NOTCH3, nei pazienti affetti da CADASIL, sono:

- A. Missenso
- B. Delezioni
- C. Duplicazioni
- D. Traslocazioni

10) In quali componenti cellulari è maggiormente espresso il recettore NOTCH3, la cui mutazione predispone a CADASIL?

- A. astrociti
- B. EC (cellule endoteliali)
- C. EPC (cellule progenitrici vascolari)
- D. VSMC (cellule muscolari lisce vascolari)

11) In quadri di Complex Regional Pain Syndrome (CRPS) di tipo 1:

- A. Si può fare diagnosi di dolore neuropatico con potenziali evocati nocicettivi da stimolo laser
- B. E' possibile nelle forme acute riscontrare un incremento di cellule infiammatorie epidermiche
- C. E' possibile nelle forme croniche di lunga data riscontrare un incremento di cellule infiammatorie epidermiche
- D. Si può fare diagnosi applicando uno studio combinato elettroencefalografico-elettromiografico e ecografia di nervo

12) Quale biomarcatore è il miglior predittore di risposta alla temozolomide nel glioblastoma?

- A. Mutazione TP53
- B. Mutazione PTEN
- C. Metilazione del promotore MGMT
- D. Amplificazione PDGFRA

13) Una paziente affetta da SM recidivante-remittente presenta elevata attività di malattia nonostante terapia con interferone beta. Quale farmaco possiede il più elevato potenziale di deplezione immunologica tra quelli elencati?

- A. Glatiramer acetato
- B. Teriflunomide
- C. Natalizumab
- D. Alemtuzumab

14) Quale tra le seguenti affermazioni sulla progressione indipendente dall'attività di malattia (PIRA, Progression Independent of Relapse Activity) è la più corretta?

- A. Si verifica esclusivamente nella forma progressiva primaria, indipendentemente dal carico lesioni encefaliche alla RMN
- B. È incompatibile con assenza di recidive cliniche
- C. Rappresenta un meccanismo di accumulo di disabilità anche nelle forme recidivanti trattate efficacemente
- D. È definita esclusivamente dalla presenza di nuove lesioni captanti gadolinio nelle forme recidivanti-remittenti, non responsive alla terapia

15) Quale caratteristica distingue più nettamente la neuropatia motoria multifocale (MMN) dalla CIDP classica?

- A. Presenza di blocchi di conduzione
- B. Associazione con anticorpi anti-GM1
- C. Coinvolgimento di nervi periferici
- D. Risposta alle immunoglobuline

16) Nella sindrome di Guillain-Barré variante AMAN (acute motor axonal neuropathy), quale bersaglio immunologico è più frequentemente implicato?

- A. MBP (myelin basic protein)
- B. Neurofascina 155
- C. Gangliosidi GM1 e GD1a
- D. Aquaporina 4

17) I criteri di Gilman per la diagnosi di MSA possibile prevedono la presenza di "disfunzione autonoma" associata a Parkinsonismo o sindrome cerebellare, oltre ad uno o più segni aggiuntivi. Quali tra questi?

- A. Parkinsonismo rapidamente progressivo
- B. Disfagia entro 10 anni dall'esordio dei sintomi motori
- C. Atrofia alla RMN del peduncolo cerebellare, Caudato e corteccia motoria
- D. Instabilità posturale entro 5 anni dall'esordio



18) Quale delle seguenti mutazioni è causa di un quadro clinico caratterizzato da Distonia Responsiva alla Levodopa associata ad Iperfenilalaninemia?

- A. GTP-CH1, forme autosomico dominanti
- B. GTP-CH1, forme autosomico recessive
- C. Sepiapterina Reduttasi
- D. Tirosina Idrossilasi

19) Quale forma genetica di "distonia", tra quelle elencate di seguito, è autosomica dominante?

- A. DYT-3
- B. DYT-SGCE
- C. NBIA-2
- D. PLA2G6

20) Nella demenza-Parkinsonismo tipo Alzheimer, oltre ai sintomi motori, quale tra questi pattern neuropsicologici è possibile riconoscere?

- A. Disturbo visuo-spaziale e visuo-percettivo, sindrome di Balint-Holmes
- B. Grave decadimento cognitivo, deficit visuo-costruttivo e visuo-spaziale, deficit delle funzioni attentivo-esecutive
- C. Disturbo della memoria a lungo termine, deficit visuo-costruttivi, deficit delle funzioni frontali
- D. Nessuna delle precedenti

21) Mutazioni su quali geni sono state associate sia a malattia di Parkinson con riscontro autoptico di corpi di Lewy positivi alla α -Sinucleina che a Paralisi Sopranucleare Progressiva associata a patologia 4-R Tau?

- A. MAPT
- B. GBA1
- C. DCTN1
- D. LRRK2

22) Il "mioclono funzionale" (criteri di Fahn-Williams) ha tutte le caratteristiche di cui sotto, tranne una. Quale?

- A. Registrazione EMG rileva burst della durata di 100-150 msec nei distretti interessati
- B. Stimolo sensibilità
- C. Potenziali Premotori negativi (no correlato)
- D. Variabilità nella sede di comparsa del mioclono

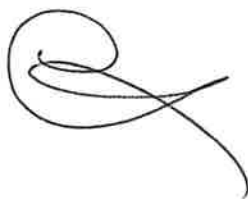
Pag. 4 a 5

23) Il disturbo del movimento nelle forme di "ADCY5" hanno come "core diagnostico" la associazione dei quale dei seguenti sintomi?

- A. Movimenti coreici, facies ipomimica, ipertonìa muscolare assiale
- B. Movimenti distonici, discinesie facciali, ipertonìa muscolare assiale
- C. Movimenti coreici, discinesie facciali, ipotonia muscolare assiale
- D. Tremore posturale, facies ipomimica, ipotonia muscolare assiale

24) Nella malattia di Nieman-Pick C si possono associare tutti i sintomi elencati sotto tranne uno, quale?

- A. Distonia
- B. Atassia
- C. Paralisi sopranucleare della saccade verticale
- D. Tremore a riposo



PROVA NON ESTRATTA

SOME CRISTINA POLOVINA

23/09/2026

Jodie C. Polovina