

**Concorso pubblico per titoli ed esami per n. 1 posto di Collaboratore Professionale Sanitario - Tecnico
Sanitario di Laboratorio Biomedico – cat. D da assegnare all'U.O.C. Servizio di Medicina di
Laboratorio - Genetica Medica e Neurogenetica**

Prova orale (A)

LABORATORIO

1. Illustrare le applicazioni diagnostiche del sequenziamento di nuova generazione (NGS)
2. Definire la fase preanalitica e i principali passaggi. Inoltre indicare le principali fonti di errori

CONOSCENZE INFORMATICHE

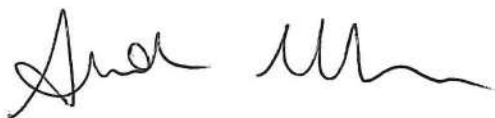
Definire il concetto di database e citare almeno un esempio nell'ambito scientifico

LINGUA INGLESE

To test heat tolerance, cultured fibroblasts were subjected to 45°C for 2 h after which the media was changed and the cells were returned to normal conditions and followed for 48 h. To induce protein misfolding stress, fibroblast media were supplemented with 20 mM canavanine (Sigma Aldrich, St Louis, MO, USA) and the cells were followed for 48 h. Each cell line was cultured in duplicate wells and 50 regions per well were imaged every second hour.

da: Ylikallio *et al.*, *Biochim Biophys Acta Clin*, 2015, 3:233–242

PROVA ESTRATTA





**Concorso pubblico per titoli ed esami per n. 1 posto di Collaboratore Professionale Sanitario - Tecnico
Sanitario di Laboratorio Biomedico – cat. D da assegnare all'U.O.C. Servizio di Medicina di
Laboratorio - Genetica Medica e Neurogenetica**

Prova orale (B)

LABORATORIO

1. Illustrare le metodologie molecolari per l'identificazione di variazioni quantitative del DNA (delezioni e duplicazioni)
2. Illustrare i principi e l'applicazione del controllo di qualità interno. Specificare le differenze con il controllo di qualità esterno

CONOSCENZE INFORMATICHE

Definire il concetto di Sistema Operativo e indicare un esempio

LINGUA INGLESE

The DNA of the index patient of family A was subjected to targeted gene panel sequencing. Filtering of missense data left no variants with frequency <0.005 in the SISu database but filtering of indel data resulted in a single previously unknown variant, heterozygous c.505delA in HSPB1. The variant was situated in the last exon (exon 3) of the gene and was predicted to lead to a p.Met169Cfs2* change, i.e. truncation of the entire C-terminus of the 205 amino acid protein. The variant was confirmed by Sanger sequencing.

da: Ylikallio *et al.*, *Biochim Biophys Acta Clin*, 2015, 3:233–242

PROVA NON ESTRATTA
Auch Mr

**Concorso pubblico per titoli ed esami per n. 1 posto di Collaboratore Professionale Sanitario - Tecnico
Sanitario di Laboratorio Biomedico – cat. D da assegnare all'U.O.C. Servizio di Medicina di
Laboratorio - Genetica Medica e Neurogenetica**

Prova orale (C)

LABORATORIO

1. Illustrare le differenze tra varianti di sequenza polimorfiche e varianti di sequenza di significato patologico
2. Definire e illustrare il Sistema di Gestione della Qualità in laboratorio. Inoltre, approfondire il concetto di “non conformità”.

CONOSCENZE INFORMATICHE

Definire il concetto di motore di ricerca e indicare un esempio in ambito scientifico.

LINGUA INGLESE

Variants leading to premature stop codons exert dominant negative effects only if the mRNAs escape nonsense-mediated decay and the stable protein is expressed. We assessed the stability of the truncated HSPB1 by SDS-PAGE on lysates of primary patient fibroblasts. While the HSPB1R127L fibroblasts had a similar amount of full-length HSPB1 protein compared to control fibroblasts, the patient's fibroblasts showed two bands reacting with anti-HSPB1, corresponding to the full-length and truncated proteins.

da: Ylikallio *et al.*, *Biochim Biophys Acta Clin*, 2015, 3:233–242

PROVA NON ESTRATTA

And M

[Signature]
1