

01_Concorso Pubblico, per titoli ed esami, per la copertura a tempo determinato, della durata di cinque anni per n. 4 posti di RICERCATORE SANITARIO, cat. D, livello D super da assegnare a: UOC SERVIZIO DI MEDICINA DI LABORATORIO – GENETICA MEDICA E NEUROGENETICA, UOC NEUROLOGIA 3 – NEUROALGOLOGIA, UOC NEUROLOGIA 4 – NEUROIMMUNOLOGIA E DELLE MALATTIE NEUROMUSCOLARI, UOC NEUROLOGIA 5 – NEUROPATOLOGIA

PROVA

VERSIONE

1

A

1. Qual è la probabilità che un individuo di sesso maschile e portatore di una variante nel DNA mitocondriale la trasmetta ai figli?

- A) il 25%
- B) il 50%
- C) il 100%
- D) nessuna

2. L'analisi trascrittomica:

- A) permette di individuare trascritti aberranti e splicing alternativi
- B) è indipendente dal campione biologico analizzato
- C) valuta l'effetto di varianti missenso sulla stabilità della proteina
- D) non permette di identificare varianti introniche

3. Quale tipo di mutazione NON è possibile identificare nel DNA mitocondriale?

- A) delezione eteroplasmica
- B) mutazione di splicing eteroplasmica
- C) mutazione missenso eteroplasmica
- D) mutazione missenso omoplasmica

4. Cosa sono i ibridi?

- A) cellule eterodicarionti
- B) cellule in cui il nucleo e il DNA mitocondriale provengono da cellule diverse
- C) cellule in cui il nucleo e il DNA mitocondriale provengono dalla stessa cellula
- D) cellule di fusione con nuclei provenienti da cellule diverse

5. Cosa definisce il concetto di eteroplasmia?

- A) una condizione per cui tutte le molecole di DNA mitocondriale sono identiche
- B) una condizione in cui i mitocondri sono ridotti in numero
- C) una condizione in cui coesistono specie diverse di DNA mitocondriale
- D) una condizione in cui i mitocondri hanno morfologia diversa

6. Quali cellule vengono utilizzate per generare organoidi retinici?

- A) cellule staminali totipotenti
- B) cellule progenitrici
- C) cellule staminali pluripotenti indotte
- D) cellule della retina del paziente

7. In quali ambiti è possibile utilizzare tecniche NGS?

- A) solo per sequenziamento DNA
- B) solo per sequenziamento DNA e RNA
- C) per sequenziamento DNA e RNA e per studi di metilazione sul DNA
- D) per sequenziamento e studi di metilazione sul DNA, ma non per analisi su RNA

8. Cosa è il DNA mitocondriale:

- A) segmenti di DNA trasferiti dal nucleo ai mitocondri
- B) DNA circolare presente all'interno dei mitocondri codificante proteine della catena respiratoria mitocondriale
- C) DNA non codificante, residuo del trasferimento genico durante l'endosimbiosi
- D) DNA circolare intra-mitocondriale che sintetizza trascritti esportati nel citoplasma

9. Per preparare 100 ml di una soluzione di NaCl 10 mM (PM = 58,44) quanto sale dovrà pesare?

- A) 5,84 gr
- B) 584,40 mg
- C) 58,44 mg
- D) 5,84 mg

10. Per aumentare la stringenza/specificità di una reazione di PCR è possibile:

- A) diminuire la temperatura di annealing
- B) diminuire la temperatura di extension
- C) diminuire la concentrazione di DMSO
- D) diminuire la concentrazione di $MgCl_2$

11. Con quale probabilità un uomo di genotipo "Aa Bb cc DD Ee" produce gameti con composizione genetica "A b c D e" se i 5 geni si distribuiscono in modo indipendente?

- A) 1/16
- B) 1/32
- C) 1/2
- D) 1/8

12. Le malattie da espansione di sequenze ripetute possono mostrare sintomatologia più grave e precoce in generazioni successive. Questo fenomeno è conosciuto come:

- A) penetranza incompleta
- B) espressività variabile
- C) anticipazione
- D) variabilità fenotipica

13. Che cos'è una CRISPR?

- A) una sequenza ripetuta di DNA di origine virale
- B) un tool per l'editing genomico
- C) un meccanismo di difesa dei batteri
- D) tutte le risposte precedenti sono corrette

14. Il sequenziamento NGS con tecnologia Illumina è basata su:

- A) sequencing by ligation
- B) pyrosequencing
- C) shotgun sequencing
- D) sequencing by synthesis

15. Polygenic risk score: quale delle seguenti affermazioni è corretta?

- A) è il rischio di sviluppare una malattia essendo portatori di mutazioni patogeniche in numerosi geni-malattia
- B) è il rischio di sviluppare una malattia se si è portatori di importanti fattori di rischio genetico
- C) è il rischio di sviluppare una malattia tenuto conto di un numero ampio di polimorfismi genetici ognuno dei quali dà un contributo molto piccolo alla patologia
- D) tutte le precedenti

16. Le malattie da prioni sono:

- A) solo genetiche
- B) sporadiche, genetiche, trasmissibili
- C) autosomiche recessive
- D) causate esclusivamente da mutazioni missenso

17. I fattori genetici che non tendono a far cambiare le frequenze alleliche in una popolazione sono:

- A) la selezione naturale
- B) gli incroci casuali
- C) la deriva genetica
- D) l'insorgenza di mutazioni *de novo*

18. Attraverso quali sistemi genetici NON è possibile ottenere cellule indotte pluripotenti (iPSCs)?

- A) mediante plasmidi
- B) mediante retrovirus
- C) mediante retro-trasposoni
- D) mediante sistemi virali non integranti

19. I miotubi:

- A) sono cellule mononucleate che fondono nel processo di formazione del muscolo
- B) sono l'unità funzionale della fibra muscolare
- C) sono cellule sinciziali con nuclei centrali che si formano durante la miogenesi mediante fusione dei mioblasti
- D) sono cellule polinucleate che stanno per intraprendere il processo di fusione

- 20. Se volete osservare spettrofotometricamente l'azione di un enzima che ossida il NADH, a quale lunghezza d'onda farete le vostre misure?**
A) 230 nm
B) 280 nm
C) 340 nm
D) 412 nm
- 21. In un saggio quantitativo di PCR real-time, qual è la differenza tra l'utilizzo di intercalanti fluorescenti e le sonde fluorescenti?**
A) non è necessario disegnare i primer per il saggio
B) non serve ottimizzare le condizioni della reazione
C) la possibilità di discriminare tra prodotti di amplificazione specifici e aspecifici
D) la quantità di DNA stampo non deve essere dosata
- 22. La muscle specific kinase (MuSK) è:**
A) una proteina mitocondriale espressa nel muscolo scheletrico
B) necessaria per il raggruppamento dei recettori dell'acetilcolina
C) espressa solo nel muscolo cardiaco
D) espressa nella porzione presinaptica della giunzione
- 23. Qual è il principale effetto dei siRNA?**
A) attivazione genica
B) inattivazione cromosomica
C) inattivazione del cromosoma X
D) inibizione dell'espressione genica
- 24. Quali fibre muscolari sfruttano l'ossidazione del piruvato nel ciclo di Krebs e la beta-ossidazione degli acidi grassi per ottenere l'ATP necessario alla contrazione?**
A) le fibre di tipo I
B) le fibre di tipo IIa
C) le fibre di tipo IIb
D) tutti i tipi di fibre
- 25. Un individuo si definisce eterozigote quando:**
A) ha due cromosomi sessuali diversi
B) ha una quantità maggiore di eterocromatina rispetto alla norma
C) possiede alleli diversi ad un determinato locus
D) possiede specie diverse di DNA mitocondriale
- 26. Qual è il test diagnostico di elezione per la mutazione del gene C9ORF72?**
A) sequenziamento diretto tramite Sanger
B) next generation sequencing tramite ampliconi
C) digestione specifica con enzimi di restrizione
D) repeat-primed PCR
- 27. Cosa sono le muscle stem cell?**
A) cellule staminali in grado di originare il tessuto connettivo che sostiene le fibre muscolari
B) cellule staminali totipotenti in grado di formare nuove fibre muscolari
C) cellule staminali adulte in grado di autorinnovarsi e di dare origine a cellule muscolari scheletriche
D) cellule staminali pluripotenti
- 28. Quale è l'ordine delle fasi di un tipico sequenziamento di nuova generazione?**
A) frammentazione DNA - amplificazione clonale - allineamento - sequenziamento
B) amplificazione clonale - frammentazione DNA - sequenziamento - allineamento
C) frammentazione DNA - amplificazione clonale - sequenziamento - allineamento
D) amplificazione clonale - frammentazione DNA - allineamento - sequenziamento
- 29. Il gene MAPT codifica per:**
A) la proteina tubulina, che serve a costruire i microtubuli del citoscheletro cellulare
B) la proteina presenilina 1, coinvolta nel processing della proteina precursore dell'amiloide
C) la proteina tau, che promuove la polimerizzazione dei microtubuli
D) la proteina tau, che è un neurotrasmettitore

30. Quali enzimi inducono modificazioni epigenetiche del DNA?

- A) DNA polimerasi RNA dipendente
- B) DNA metiltransferasi
- C) DNA acetilasi
- D) DNA topoisomerasi

31. I miRNA possono:

- A) essere usati per modificare il genoma di una cellula
- B) essere usati per indurre una malattia genetica in un organismo
- C) essere usati come biomarcatori e target terapeutici
- D) essere usati per studiare le proteine di una pathway funzionale specifica

32. Le mutazioni del gene *GRN* causano:

- A) demenza frontotemporale e malattia di Parkinson
- B) malattie da prioni, demenza di Alzheimer e demenza a corpi di Lewy
- C) esclusivamente demenza frontotemporale
- D) demenza frontotemporale, degenerazione corticobasale, ceroidolipofusinosi neuronale

33. Le pieghe della membrana interna dei mitocondri sono dette:

- A) reticoli
- B) invaginazioni
- C) creste
- D) cisterne

34. Quale tra le seguenti tecniche di biologia molecolare permette un'analisi a livello dell'RNA?

- A) Northern blot
- B) Southern blot
- C) Western blot
- D) Eastern blot

35. Quali sono le funzioni fisiologiche della proteina progranulina codificata dal gene *GRN*?

- A) è un enzima mitocondriale che serve a produrre ATP
- B) è un fattore di crescita e un neurotrasmettitore
- C) è un fattore di crescita e una proteina con attività lisosomiale
- D) è coinvolta nel catabolismo degli acidi nucleici

01_Concorso Pubblico, per titoli ed esami, per la copertura a tempo determinato, della durata di cinque anni per n. 4 posti di RICERCATORE SANITARIO, cat. D, livello D super da assegnare a: UOC SERVIZIO DI MEDICINA DI LABORATORIO – GENETICA MEDICA E NEUROGENETICA, UOC NEUROLOGIA 3 - NEUROALGOLOGIA, UOC NEUROLOGIA 4 – NEUROIMMUNOLOGIA E DELLE MALATTIE NEUROMUSCOLARI, UOC NEUROLOGIA 5 – NEUROPATOLOGIA

PROVA

2

VERSIONE

A

1. Una malattia genetica autosomica dominante:

- A) si trasmette solo da madre a figlio
- B) si trasmette a tutta la prole
- C) si trasmette saltando una generazione
- D) si può trasmettere a tutta la prole

2. L'approccio terapeutico attualmente in uso per ripristinare parzialmente la funzionalità della distrofina nei pazienti con distrofia di Duchenne:

- A) è basato sul taglio proteico della Distrofina
- B) è basato sull'utilizzo di anticorpi monoclonali
- C) è basato su gene delivery tramite uso di vettori virali
- D) è basato sulla modifica del codice genetico

3. Quale di queste affermazioni è vera?

- A) gli organoidi umani derivati da iPSCs ricapitolano lo sviluppo corticale prenatale
- B) gli sferoidi sono grossi organoidi che si assemblano in una struttura sferica più grande
- C) gli organoidi sono strutture organizzate spazialmente ma che non sono in grado di autoassemblarsi
- D) i neuroni in coltura bidimensionale non sono funzionali se non sono presenti cellule di microglia

4. Per preparare 100 ml di una soluzione di NaCl 100 mM (PM = 58,44) quanto sale dovrò pesare?

- A) 5,84 gr
- B) 584,40 mg
- C) 58,44 mg
- D) 5,84 mg

5. La "degenerazione" del codice genetico consiste in:

- A) ad una tripletta di nucleotidi corrispondono più aminoacidi
- B) ad un aminoacido corrispondono più triplette di nucleotidi
- C) ad un aminoacido corrisponde un solo tRNA
- D) ad una tripletta di nucleotidi corrispondono 2 aminoacidi

6. Per quanto riguarda le procedure immunoistochimiche, la fissazione in formalina spesso induce:

- A) distacco della sezione dal vetrino
- B) smascheramento antigenico
- C) mascheramento antigenico
- D) comparsa di autofluorescenza

7. Cosa è la chemio-osmosi:

- A) la formazione di una pressione osmotica da parte dei mitocondri
- B) l'utilizzazione della pressione osmotica intracellulare per svolgere numerose reazioni chimiche nei mitocondri
- C) la formazione di un gradiente elettrochimico transmembrana durante la respirazione mitocondriale
- D) l'esportazione di ATP dai mitocondri al citosol mediante trasportatori di membrana

8. Qual è l'ordine delle fasi di un tipico sequenziamento con tecnologia NGS?

- A) amplificazione clonale - frammentazione DNA - allineamento - sequenziamento
- B) frammentazione DNA - amplificazione clonale - allineamento - sequenziamento
- C) amplificazione clonale - frammentazione DNA - sequenziamento - allineamento
- D) frammentazione DNA - amplificazione clonale - sequenziamento - allineamento

9. Se volete osservare spettrofotometricamente l'azione di un enzima che riduce il NAD⁺, a quale lunghezza d'onda farete le vostre misure?

- A) 412 nm
- B) 340 nm
- C) 280 nm
- D) 230 nm

10. Il codice genetico del DNA mitocondriale e nucleare è interscambiabile?

- A) sì, ma solo per i geni delle subunità del complesso III
- B) sì, ma solo per i codoni di stop
- C) no, i codoni sono diversi
- D) no, solo i codoni di stop sono diversi

11. Quale di queste affermazioni riguardanti le demenze frontotemporali è corretta?

- A) è un gruppo di patologie geneticamente determinate a trasmissione recessiva
- B) è un gruppo di patologie sia sporadiche che familiari, a trasmissione autosomica dominante
- C) è un gruppo di patologie sporadiche del sistema nervoso periferico
- D) è un gruppo di patologie monogeniche a penetranza completa.

12. Le mutazioni del DNA mitocondriale possono essere?

- A) eterozigoti o omozigoti
- B) emizigoti o omozigoti
- C) eteroplasmiche o omoplasmiche
- D) solo omoplasmiche

13. Quanti tipi di gameti sono prodotti da un individuo di genotipo AA Bb cc DD Ee Ff Gg se i 7 geni si distribuiscono in modo indipendente?

- A) 2
- B) 2^4
- C) 2^7
- D) 2^3

14. Il proteoma:

- A) è specifico per un particolare tessuto indipendentemente dalle condizioni patologiche o ambientali
- B) è lo stesso in tutti gli individui della stessa popolazione
- C) è lo stesso in tutti gli individui con una stessa patologia
- D) può variare a seconda degli stimoli a cui è sottoposta una cellula

15. L'allele che in un organismo eterozigote NON manifesta la sua azione viene detto:

- A) dominante
- B) minore
- C) recessivo
- D) co-dominante

16. Il sequenziamento NGS con tecnologia Illumina nella fase di sequenziamento utilizza:

- A) deossiribonucleotidi trifosfato
- B) terminatori irreversibili fluorescenti
- C) un mix di deossinucleotidi e dideossinucleotidi fluorescenti
- D) terminatori reversibili fluorescenti

17. In spettrofotometria, l'assorbanza di una determinata sostanza è indipendente da:

- A) la concentrazione della sostanza
- B) la lunghezza d'onda della luce incidente
- C) il coefficiente di estinzione molare della sostanza
- D) nessuna delle precedenti

18. Il metodo di single-cell RNA sequencing:

- A) prevede l'estrazione di DNA e RNA da una singola cellula e il successivo sequenziamento
- B) prevede la preparazione della library da una sola cellula
- C) è un metodo sviluppato per analizzare tutti i trascritti di una singola cellula
- D) è un metodo sviluppato per analizzare il genoma di una singola cellula

19. Il termine di ereditabilità indica:

- A) la misura statistica del grado di determinazione genetica di un carattere
- B) una variazione nel grado di espressione di un gene da una generazione all'altra
- C) la frequenza di espressione di un genotipo
- D) la probabilità di trasmettere un carattere da una generazione all'altra

20. Durante l'elettroforesi su gel di poliacrilamide in presenza di dodecilsolfato di sodio (SDS), le proteine vengono separate in base a:

- A) struttura terziaria
- B) peso molecolare
- C) rapporto massa/carica
- D) massa e struttura secondaria

21. In biologia molecolare cosa definisce l'acronimo inglese RFLP?

- A) un polimorfismo del singolo nucleotide
- B) una sequenza polimorfica ripetuta
- C) un polimorfismo dei frammenti di restrizione
- D) una corta sequenza ripetuta presente negli introni

22. Quale, tra i seguenti tipi di sequenze, è presente nei centromeri dei cromosomi eucariotici?

- A) geni ribosomali
- B) sequenze ripetute in tandem
- C) sequenze derivate da trasposoni
- D) pseudogeni

23. Il sequenziamento dell'esoma prevede l'analisi di:

- A) la sequenza delle regioni codificanti del genoma
- B) l'intera sequenza del cromosoma X
- C) la sequenza delle regioni del genoma associate a patologia umana
- D) circa 5000 esoni corrispondenti a circa 300 geni

24. La valutazione dell'integrità genomica delle cellule indotte pluripotenti (iPSCs) è necessaria per:

- A) determinare l'espressione dei fattori di induzione
- B) stabilire la presenza di alterazioni cromosomiche
- C) stabilire i livelli di proteine coinvolte nella replicazione
- D) determinare il livello di pluripotenza delle cellule

25. L'eredità citoplasmatica nei mammiferi è:

- A) rappresentata dal DNA libero circolante
- B) rappresentata dal DNA mitocondriale
- C) rappresentata dagli mRNA che vengono tradotti nel citoplasma
- D) rappresentata da plasmidi con una propria origine di replicazione

26. La distrofina:

- A) lega direttamente la laminina-alfa 2 e il complesso dei sarcoglicani
- B) è associata a proteine e glicoproteine del sarcolemma e forma un ponte fisico tra il citoscheletro e la matrice extracellulare
- C) si trova nel nucleo delle cellule muscolari
- D) si trova nella porzione extracellulare delle fibre muscolari

27. La sequenza 5'-GTACCGTAGCCGAATG-3' è il "reverse complement" di:

- A) 5'-CATGGCATCGGCTTAC-3'
- B) 3'-GTAAGCCGATGCCATG-5'
- C) 3'-CATTCGGCTACGGTAC-5'
- D) 5'-CATTCGGCTACGGTAC-3'

28. La trascrizione:

- A) avviene sui ribosomi
- B) è quel processo attraverso cui l'informazione genetica viene tradotta in proteine
- C) è quel processo attraverso cui l'informazione genetica passa dal DNA all'RNA
- D) avviene durante il crossing-over

29. Il genome-wide association study (GWAS) è:

- A) un metodo per identificare le varianti genetiche rare associate ad una specifica malattia o gruppo di individui
- B) un metodo per ottenere dati osservazionali associati ad una specifica malattia o gruppo di individui
- C) un metodo per ottenere dati di espressione genica associati ad una specifica popolazione
- D) un metodo per identificare varianti genetiche associate ad una specifica malattia o gruppo di individui

30. Quanti sono i complessi enzimatici della catena respiratoria mitocondriale?

- A) otto
- B) sette
- C) quattro
- D) due

31. La tecnica Western blot viene utilizzata per:

- A) analizzare le proteine presenti in un campione
- B) analizzare l'mRNA presente in un campione
- C) analizzare frammenti di DNA presenti in un campione
- D) tutte le risposte sono corrette

32. Nel muscolo, le fibre veloci e le fibre lente:

- A) hanno diverso metabolismo energetico ma non diverso contenuto di glicogeno
- B) hanno diverso metabolismo energetico e diverso contenuto di glicogeno
- C) non si differenziano per il contenuto mitocondriale
- D) si differenziano per la struttura del canale del sodio voltaggio dipendente che attiva il potenziale d'azione.

33. Cosa è un tubulo T?

- A) l'unità funzionale del muscolo scheletrico delimitata dalle strie Z
- B) una proteina accessoria del sarcomero che insieme alla troponina regola la contrazione muscolare
- C) una struttura della membrana cellulare, necessaria per la diffusione del potenziale d'azione all'interno della fibra muscolare
- D) una struttura che permette alla miosina e all'actina di avvicinarsi durante la contrazione

34. Le mutazioni di quali di questi geni sono maggiormente coinvolte nel determinare le demenze frontotemporali?

- A) *APP, PRNP, LRRK2*
- B) *MAPT, GRN, C9ORF72*
- C) *ATM, PRNK*
- D) *PSEN1, PSEN2, APOE*

35. La proteina tau è coinvolta in diversi processi cellulari. Quali di questi sono corretti?

- A) duplicazione, ricombinazione e riparazione del DNA
- B) modificazioni post-trascrizionali e post-traduzionali di varie proteine
- C) processing, folding e degradazione proteica
- D) polimerizzazione e dinamica dei microtubuli, protezione dell'integrità cromatinica



01_Concorso Pubblico, per titoli ed esami, per la copertura a tempo determinato, della durata di cinque anni per n. 4 posti di RICERCATORE SANITARIO, cat. D, livello D super da assegnare a: UOC SERVIZIO DI MEDICINA DI LABORATORIO – GENETICA MEDICA E NEUROGENETICA, UOC NEUROLOGIA 3 – NEUROALGOLOGIA, UOC NEUROLOGIA 4 – NEUROIMMUNOLOGIA E DELLE MALATTIE NEUROMUSCOLARI, UOC NEUROLOGIA 5 – NEUROPATOLOGIA

PROVA

3

VERSIONE

A

1. Un individuo si definisce eterozigote quando:

- A) ha due cromosomi sessuali diversi
- B) possiede diverse copie di un particolare locus
- C) mostra un'inattivazione preferenziale a carico di uno dei due cromosomi X
- D) possiede alleli diversi ad un determinato locus

2. Cosa è la respirazione cellulare:

- A) acquisizione di ossigeno dal sangue e cessione di anidride carbonica da parte delle cellule
- B) formazione di ATP da parte delle cellule
- C) utilizzazione dell'ossigeno come accettore finale di elettroni derivanti dal catabolismo energetico
- D) uso dell'ossigeno per la produzione di radicali liberi e calore da parte dei mitocondri

3. Nell'ereditarietà recessiva legata al cromosoma X le figlie di madre sana e padre affetto saranno:

- A) tutte sane
- B) tutte portatrici
- C) tutte malate
- D) 1/2 affette e 1/2 non affette

4. La tecnica di estrazione da campioni biologici con fenolo/cloroformio è utilizzata per:

- A) eliminare le proteine
- B) isolare esclusivamente l'RNA
- C) isolare le proteine
- D) rimuovere le cellule

5. Quale complesso enzimatico della catena respiratoria mitocondriale NON ha subunità codificate dal DNA mitocondriale?

- A) il complesso IV
- B) il complesso II
- C) nessuno
- D) tutti

6. Per preparare 10 ml di una soluzione di NaCl 10 mM (PM = 58,44) quanto sale dovrò pesare?

- A) 5,84 gr
- B) 584,40 mg
- C) 58,44 mg
- D) 5,84 mg

7. Tramite il processo di splicing vengono rimosse:

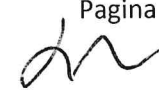
- A) le sequenze ripetute
- B) tutte le sequenze che non devono essere trascritte
- C) tutte le sequenze che non devono essere tradotte
- D) tutte le sequenze che non entrano a far parte dell'mRNA maturo

8. Quale tra questi enzimi NON consente la manipolazione di specifiche regioni del genoma?

- A) la nucleasi Talen
- B) le topoisomerasi
- C) la nucleasi Cas9
- D) la nucleasi a Zn-Finger

9. Il sarcomero:

- A) è un sincizio mononucleato
- B) non contiene actina
- C) è l'unità funzionale del muscolo
- D) contiene solo miosina

10. Quale delle seguenti sostanze non è un fissativo?

- A) formaldeide
- B) etanolo
- C) paraffina
- D) acido acetico

11. A cosa serve il dodecilsolfato di sodio (SDS) nella elettroforesi delle proteine?

- A) a conferire una carica positiva per cui le proteine migrano verso l'elettrodo negativo in base al loro peso molecolare
- B) a conferire una carica negativa per cui le proteine migrano verso l'elettrodo positivo in base al loro peso molecolare
- C) a rompere i ponti S-S nelle proteine
- D) a conferire una carica neutra alle proteine per cui esse migrano solo in base al loro peso molecolare

12. Se a 100 ml di una soluzione di tampone fosfato 1M pH=7.4 aggiungiamo 2 ml di acido acetico 0,02 M cosa succede al pH?

- A) Aumenta di 0,5 unità
- B) Diminuisce di 1 unità
- C) Non subisce variazioni di rilievo
- D) Diminuisce di almeno 1 unità

13. In un saggio enzimatico, la concentrazione dei substrati deve essere

- A) uguale alla K_m
- B) $1/2 K_m$
- C) 2 volte K_m
- D) 10 volte K_m

14. Il termine MLPA indica una metodica per lo studio della variazione del numero di copie geniche associate a patologia ed è l'acronimo di:

- A) Multi Locus PCR-based Amplification
- B) Multi Level PCR-based Analysis
- C) Multiplex Ligation-dependent Probe Amplification
- D) Multiplex Ligation-dependent PCR Amplification

15. Quali sono le fasi principali, e in quale ordine, della tecnica di Western blot?

- A) preparazione del campione, saturazione della membrana, ibridazione con anticorpi, rilevamento del segnale
- B) elettroforesi su gel, ibridazione con anticorpi, rilevamento del segnale, saturazione della membrana
- C) preparazione del gel, corsa elettroforetica, saturazione della membrana, rilevamento del segnale
- D) preparazione del campione, elettroforesi su gel, trasferimento su membrana, ibridazione con anticorpi, rilevamento del segnale

16. Il DNA mitocondriale umano contiene introni?

- A) sì
- B) no
- C) sì, ma solo nei geni che codificano subunità del complesso I
- D) sì, ma solo nei tRNA

17. Qual è la probabilità che un individuo sano, la cui sorella è affetta da una malattia a trasmissione autosomica recessiva, sia portatore di un allele mutato?

- A) $1/2$
- B) $1/3$
- C) $2/3$
- D) $1/4$

18. In biologia cellulare cosa definisce l'espressione "inibizione da contatto"

- A) arresto proliferativo irreversibile di cellule in coltura che raggiungono la confluenza
- B) arresto proliferativo reversibile di cellule in coltura che raggiungono la confluenza
- C) arresto proliferativo in fase S del ciclo cellulare di cellule che entrano in contatto
- D) arresto proliferativo in fase M del ciclo cellulare di cellule che entrano in contatto

19. Quali sono, e in quale ordine sono, i 4 step del metodo di Next Generation Sequencing con tecnologia Illumina?

- A) denaturazione del DNA/amplificazione/sequenziamento/analisi dei dati
- B) etichettatura del DNA/ generazione dei cluster/sequenziamento/allineamento
- C) preparazione delle library/generazione dei cluster/sequenziamento/allineamento e analisi dei dati
- D) generazione dei cluster/preparazione delle library/allineamento e analisi dei dati/sequenziamento

20. Tutti i seguenti sono componenti della struttura di un gene, tranne:

- A) promotore
- B) introne
- C) coda poli-A
- D) enhancer

21. Quale di queste affermazioni è vera?

- A) le colture primarie di cellule possono dividersi un numero limitato di volte
- B) le linee cellulari stabilizzate possono dividersi un numero illimitato di volte
- C) le colture primarie non derivano da un tessuto
- D) le linee cellulari stabilizzate non sono utili per la ricerca a lungo termine

22. Quale di queste affermazioni è corretta se si parla di ereditarietà associata al DNA mitocondriale:

- A) solo i maschi possono essere affetti
- B) un padre affetto non trasmette la malattia ai suoi figli
- C) a trasmissione è X-linked dominante
- D) una madre affetta trasmette la malattia solo alle figlie femmine

23. Con espressività variabile si intende:

- A) la variabilità individuale indotta dai polimorfismi
- B) la diversa espressione degli ibridi (eterozigotità)
- C) il diverso grado di espressione fenotipica di un genotipo
- D) la diversa espressione di una malattia genetica in funzione dello sviluppo

24. In genetica molecolare, la coesistenza di due diverse molecole di DNA mitocondriale all'interno di una cellula è definita:

- A) eterogeneità genotipica
- B) eterocariosi
- C) eterogamia
- D) eteroplasmia

25. La trasfezione è:

- A) un metodo di inserimento di DNA endogeno in cellule eucariotiche
- B) un metodo di inserimento di DNA esogeno in cellule eucariotiche
- C) un metodo di trasferimento di organelli cellulari in cellule eucariotiche
- D) un metodo di inserimento di DNA esogeno in cellule procariote

26. La distrofia di Becker e quella di Duchenne:

- A) sono causate da mutazioni simili in geni diversi
- B) sono causate da diverse mutazioni nello stesso gene
- C) coinvolgono proteine diverse
- D) coinvolgono diversi distretti cellulari

27. L'enzima utilizzato per produrre molecole di cDNA è :

- A) l'RNA polimerasi II
- B) la Taq polimerasi
- C) la trascrittasi inversa
- D) la topoisomerasi

28. Genome Analysis Toolkit (GATK): quale delle seguenti affermazioni è errata? +++

- A) è un tool che permette di generare un coverage file
- B) è un tool che permette di generare un VCF file
- C) è un tool che permette di annotare un VCF file
- D) è un tool che permette di generare un BAM file da un FASTQ

29. Il gene C9ORF72 può avere una mutazione molto frequente in pazienti affetti da demenza frontotemporale. Di quale tipo di mutazione si tratta?

- A) missenso
- B) frameshift
- C) ripetuta espansa
- D) stop codon

30. La colorazione con ematossilina ed eosina è una colorazione bicromica. Quale di queste affermazioni è corretta?

- A) l'ematossilina, acida, colora il nucleo e i vari componenti acidi del citoplasma in viola, mentre l'eosina, basica, colora il citoplasma e i vari tessuti basici (muscolare, connettivo, osseo) di rosa
- B) l'ematossilina, basica, colora il citoplasma e i vari tessuti basici (muscolare, connettivo, osseo) di rosa, mentre l'eosina, acida, colora il nucleo e i vari componenti acidi del citoplasma in viola
- C) l'ematossilina, basica, colora il nucleo e i vari componenti acidi del citoplasma in viola, mentre l'eosina, acida, colora il citoplasma e i vari tessuti basici (muscolare, connettivo, osseo) di rosa
- D) l'ematossilina, basica, colora il citoplasma e i vari tessuti basici (muscolare, connettivo, osseo) in rosso, mentre l'eosina, acida, colora il nucleo e i vari componenti acidi del citoplasma in blu

31. Con il termine anticodone si intende:

- A) l'insieme delle regole attraverso le quali viene tradotta l'informazione codificata nel codone
- B) una sequenza di tre nucleotidi dell'mRNA antisense
- C) una sequenza di tre nucleotidi del DNA complementare (cDNA)
- D) una sequenza di tre nucleotidi del tRNA

32. Qual è il probabile meccanismo patogenetico legato alla mutazione del gene *C9ORF72* nota per essere causativa di demenza frontotemporale?

- A) aploinsufficienza dovuta a una proteina tronca
- B) perdita di attività enzimatica
- C) tossicità da accumulo di RNA
- D) alterazioni della funzione mitocondriale

33. Quale tra i seguenti composti NON è un aminoacido?

- A) arginina
- B) istamina
- C) metionina
- D) ornitina

34. La metabolomica:

- A) è un'analisi esclusivamente quantitativa
- B) si basa sul sequenziamento di nuova generazione
- C) può misurare nucleotidi e lipidi
- D) valuta il bilancio energetico di un organismo

35. Le mutazioni del gene *MAPT* hanno diversi meccanismi patogenetici. Quali di questi sono corretti?

- A) Alterazioni dell'attività enzimatica della tau con conseguente patologia da accumulo di substrato
- B) Alterazioni del legame con i microtubuli, disgregazione del citoscheletro e formazione di aggregati insolubili
- C) Alterazione della permeabilità cellulare con ingresso di molecole tossiche
- D) Perdita di attività lisosomiale e autofagica.