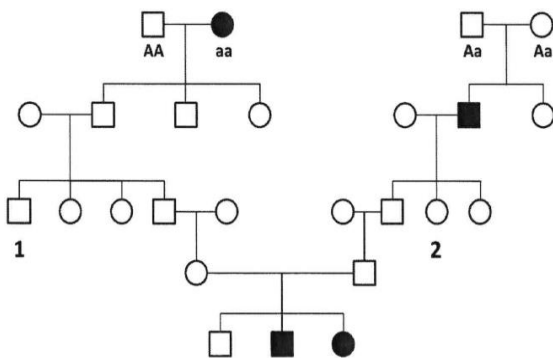


PROVA SCRITTA NUMERO 1

- A) Sindrome Cornelia De Lange: meccanismi patogenetici e tecniche diagnostiche.
- B) Mieloma Multiplo: anomalie citogenetiche, impatto prognostico e tecniche diagnostiche.
- C) In una popolazione in equilibrio la frequenza del genotipo omozigote recessivo (aa) è il 36%. Calcolate la frequenza dell'allele a, la frequenza dell'allele A, la frequenza dei genotipi AA ed Aa, la frequenza dei due possibili fenotipi se A è completamente dominante su a.

PROVA SCRITTA NUMERO 2

- A) NEUROFIBROMATOSI di tipo 1: meccanismi patogenetici e tecniche diagnostiche.
- B) Genetica delle neoplasie mieloidi ereditarie.
- C) Se gli individui 1 e 2 hanno un figlio, qual è la probabilità che questo sia affetto dalla malattia recessiva (aa)?

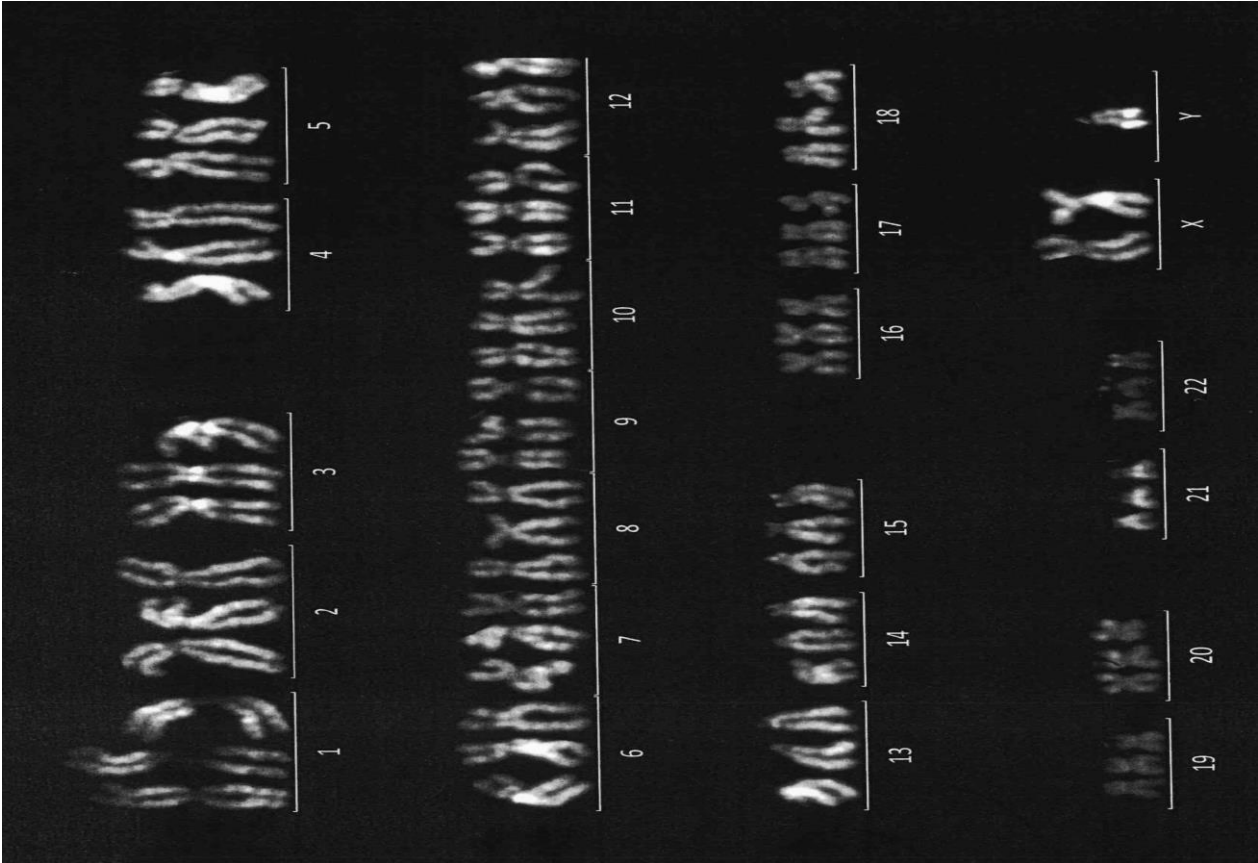


PROVA SCRITTA NUMERO 3

- A) Alterazioni genetiche non evidenziabili con l'analisi dell'esoma.
- B) Anomalie citogenetiche/molecolari nelle neoplasie mieloidi/linfoidi con ipereosinofilia: riarrangiamenti, meccanismi patogenetici e tecniche diagnostiche.
- C) Una donna risulta portatrice di malattia di Wilson (AR-frequenza portatore 1/90). Il partner esegue il test genetico che ha una sensibilità del 98% e risulta non portatore. Qual è il rischio residuo di concepire un figlio affetto dalla malattia?

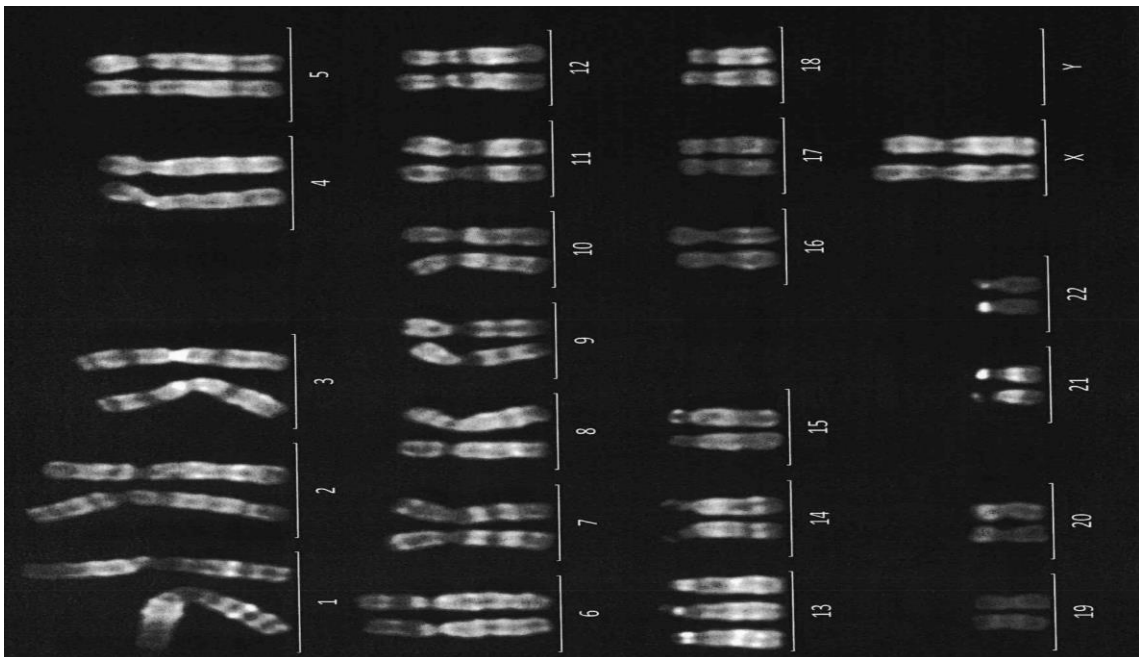
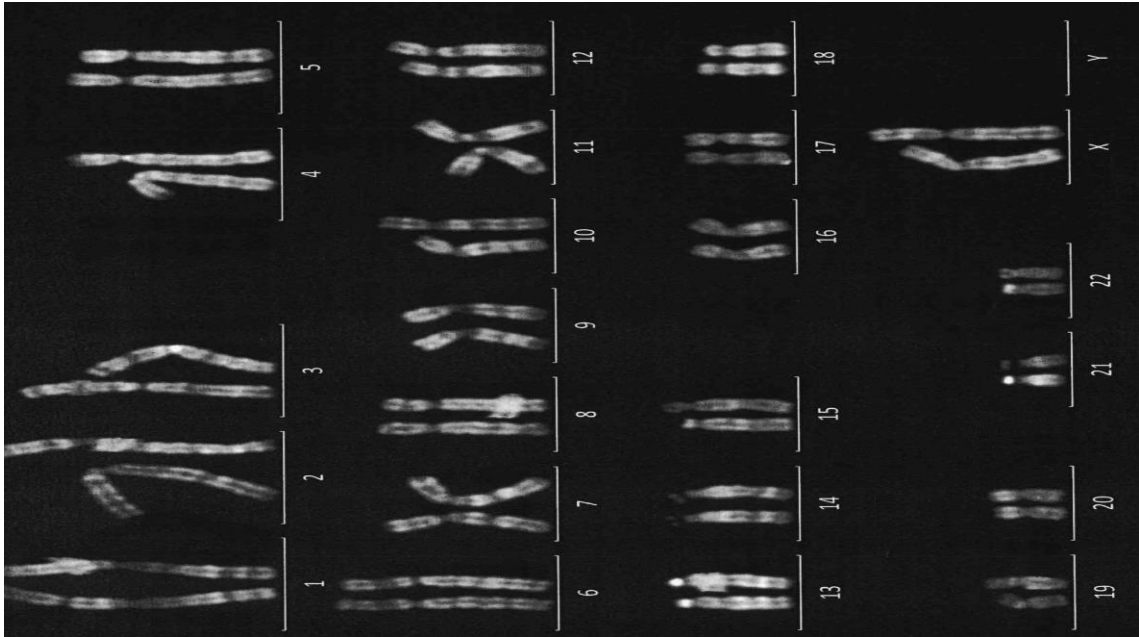
PROVA PRATICA NUMERO 1

- A) L'emofilia è una malattia genetica determinata da un carattere recessivo legato al sesso. Una coppia di genitori sani ha un figlio con Sindrome di Klinefelter ed emofilia. Spiegate i possibili eventi che hanno portato alla nascita dell'affetto e qual è il conseguente rischio di ricorrenza.
- B) Immagine di cariotipo da materiale abortivo in cui individuare l'anomalia e scrivere la formula ISCN



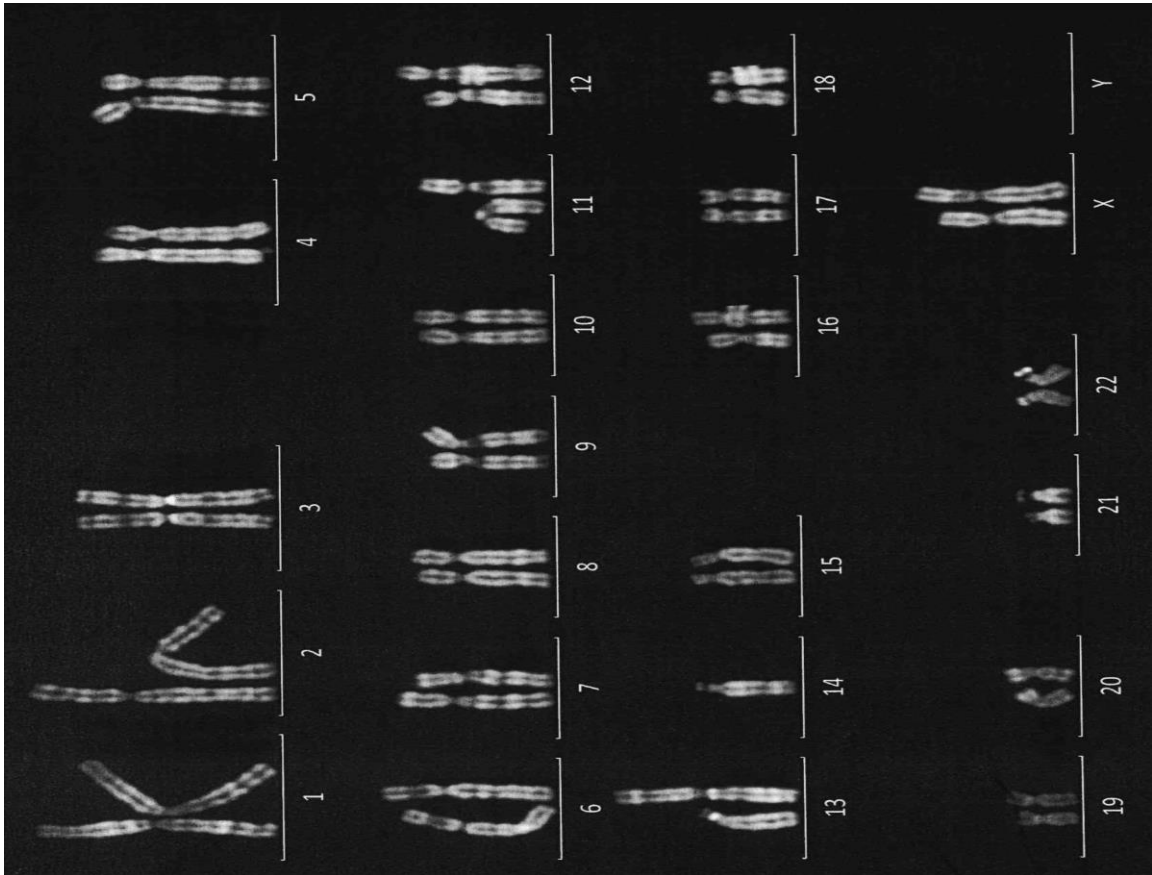
PROVA PRATICA NUMERO 2

- A) Un paziente con bassa statura, macchie cutanee caffè-latte, malformazioni scheletriche (pollice ipoplastico e radio ipoplastico), microcefalia, esegue i seguenti esami di laboratorio e risulta citopenico (trombocitopenia, leucopenia e neutropenia) con aumento di emoglobina fetale. Si sospetta l'anemia di Fanconi. Quali test genetici devono essere eseguiti per stabilire la diagnosi e calcolare il rischio di ricorrenza?
- B) Due Immagini di cariotipo costituzionale (8 e 22 metafasi) di un soggetto: individuare l'anomalia e scrivere la formula ISCN



PROVA PRATICA NUMERO 3

- A) Un bambino affetto da disabilità intellettiva ha eseguito un WES-trio (probando e genitori) che ha evidenziato la presenza di una variante patogenetica in omozigosi in un gene causativo di disabilità intellettiva autosomico-recessiva. Il padre è risultato wild-type e la madre portatrice eterozigote della variante. Quali eventi possono spiegare tale reperto? Quali test genetici si eseguono per caratterizzarlo e determinare il rischio di ricorrenza?
- B) Immagine di cariotipo costituzionale in cui individuare l'anomalia e scrivere la formula ISCN



PROVA ORALE N. 1

Analisi del rischio nel laboratorio di genetica

PROVA ORALE N. 2

Analisi Array-CGH in oncoematologia

PROVA ORALE N. 3

Cardiomiopatie nelle malattie neuromuscolari