

**CONCORSO PUBBLICO PER TITOLI ED ESAMI PER LA COPERTURA
DI N. 1 POSTO DI DIRIGENTE BIOLOGO DISCIPLINA LABORATORIA DI GENETICA
MEDICA PER ESIGENZE DELL'AZIENDA OSPEDALIERO UNIVERSITARIA DI
FERRARA**

PROVE SCRITTE

PROVA SCRITTA 1:

Quesito 1

La citogenomica: descrizione delle metodiche e principali applicazioni cliniche

Quesito 2

Diagnostica molecolare con approccio singolo gene o con pannelli genici: differenze nelle flowchart diagnostiche e nella sensibilità dei test

PROVA SCRITTA 2:

Quesito 1

Le Copy Number Variations (CNVs): definizione metodi di studio e modalità di valutazione del significato patogenico sia in silico (predizione con software) che in vitro

Quesito 2

Analisi dell'"output" NGS: tipologie di analisi NGS, descrizione dei più importanti parametri per il settaggio dei filtri genetici e criticità

PROVA SCRITTA 3:

Quesito 1

Studio delle anomalie di struttura dei cromosomi: metodi diagnostici in laboratorio citogenetico.

Quesito 2

Whole exome sequencing: descrizione del metodo sia "wet" che "dry" e principali indicazioni cliniche

PROVE PRATICHE

PROVA PRATICA N. 1

1- Analisi della molecola di RNA messaggero (mRNA): tecniche principali e principali applicazioni in Genetica Medica

- 2- La FISH come tecnica di ibridizzazione in diagnostica: metodi, interpretazione e principali indicazioni cliniche
- 3- Tecniche di clonaggio di DNA con "miniprep" in vettori: metodo e esempi di applicazioni diagnostiche

PROVA PRATICA N. 2

- 1- Il processo di splicing nelle malattie genetiche: tipologie mutazionali e metodiche di studio
- 2- La tecnica del CGH: metodo, con particolare riferimento alla identificazione di riarrangiamenti genomici complessi, analisi dell'output e principali software di utilizzo
- 3- Allestimento di librerie genomiche/geniche per analisi NGS: descrivere metodi, loro vantaggi e criticità

PROVA PRATICA N. 3

- 1- Il sequenziamento della molecola di RNA: metodi e applicazioni in diagnostica
- 2- Le colture cellulari umane adulte per validare varianti geniche e significato incerto (VUS): tipi di colture e metodi di analisi sia genetiche che proteiche
- 3- Le duplicazioni geniche e genomiche: tipologie, metodi di identificazione in citogenetica, citogenomica e in genetica molecolare

DOMANDE PROVA ORALE

1. Utilizzo di pannelli NGS per la predisposizione e diagnosi delle neoplasie
2. Diagnosi prenatale non invasiva su cfDNA, NIPT
3. Pipeline nella analisi dei pannelli NGS
4. Tecniche di clonaggio di DNA: metodo e esempi di applicazioni diagnostiche
5. Le Copy Number Variations (CNVs): principali software di analisi
6. Il sistema di qualità del laboratorio di genetica medica
7. Gli aspetti etici dei test genetici
8. Le mutazioni di splicing significato e identificazione
9. Gestione degli incidental findings in NGS
10. Impatto della diagnosi genetica sulle nuove terapie personalizzate
11. Linee guida nella diagnosi genetica delle distrofinopatie
12. Linee guida nella diagnosi genetica della CFTR
13. Approccio diagnostico alle disabilità intellettive
14. Diagnostica di cardiopatie genetiche: flowchart
15. Diagnosi molecolare di mutazioni dinamiche
16. Southern blotting: indicazioni e uso in diagnostica molecolare
17. Diagnosi genetica della SMA diagnostica e screening
18. Diagnosi genetica mediante metodiche metilazione sensibili: esempi
19. Diagnostica molecolare con approccio singolo gene o con pannelli genici: differenze nelle flowchart diagnostiche