

**CONCORSO PUBBLICO, PER TITOLI ED ESAMI, PER LA COPERTURA A TEMPO INDETERMINATO DI
N. 1 POSTO DI DIRIGENTE MEDICO - DISCIPLINA GENETICA MEDICA**

Prova scritta:

Busta B

- 1) Rischi riproduttivi per una donna eteroplasmica per mutazioni mtDNA e diagnosi prenatale;
- 2) Approccio clinico genetico al feto con igroma cistico;
- 3) Diagnosi biochimica e genetica delle patologie perossisomiali e principali entità cliniche.

Busta C

- 1) Test di screening neonatali per fibrosi cistica e fenilchetonuria;
- 2) Spettro di neoplasie associate a mutazioni BRCA2;
- 3) Patologie genetiche con sublussazione del cristallino.

Busta A

- 1) Consulenza genetica in caso di feto con traslocazione apparentemente bilanciata a tutto braccio 11p.13q. diagnosticata dopo amniocentesi;
- 2) Spettro autistico e test genetici;
- 3) NIPT e gravidanze gemellari.

Prova pratica:

Busta n.1:

- 1) In una famiglia di consanguinei è morto recentemente un figlio affetto da malattia di Lesch-Nyan (fitness 0). Nessuno nelle famiglie dei coniugi aveva mai avuto questa malattia.
Di che patologia si tratta e qual è il gene responsabile?
Quali sono le caratteristiche clinico-patologiche più importanti?
Che rischio ha questa famiglia di avere un altro figlio affetto?
- 2) Quali sono i test genetici e/o non genetici più indicati per diagnosticare:
 - a) Zellweger
Caratteristiche clinico patologiche e geni coinvolti;
 - b) La sindrome di Williams:

- Caratteristiche clinico patologiche e spettro fenotipico;
- c) Caratterizzazione di un marcitore sovrannumerario
- Quali sono i marcatori più frequenti e presentazione clinica.

Busta n.3:

- 1) Sospetto di Rasopatia in diagnosi prenatale: workflow ed interpretazione dei dati genetici;
- 2) Sbilanciamenti subtelomerici metodi di indagini Rischio di ricorrenza e consulenza genetica.

Busta n. 2:

- 1) Malattia di Steiner, geni coinvolti e tipo di mutazioni; Fenotipo neonatale, classi e forme frustre; Quadro elettromiografico;
- 2) VUS: Metodi di validazioni di una VUS in genomica.