

SELEZIONE PUBBLICA N. 2019N78, PER TITOLI ED ESAMI, PER L'ASSUNZIONE A TEMPO INDETERMINATO DI N. 1 UNITÀ DI PERSONALE DI CATEGORIA D, POSIZIONE ECONOMICA D1, AREA TECNICA, TECNICO-SCIENTIFICA ED ELABORAZIONE DATI, A TEMPO PIENO, PRESSO L'UNIVERSITÀ DEGLI STUDI DI PADOVA - TECNICO DI SUPPORTO ALLA RICERCA DI LABORATORIO NEL SETTORE DELLE MALATTIE GENETICHE PER LA PRODUZIONE E L'ANALISI DEI DATI OTTENUTI.

QUESITI COLLOQUIO

Elenco n. 1

Argomenti:

- moderne tecniche di sequenziamento genico
 - indicazioni nell'applicazione delle diverse tecniche di analisi genetico-molecolare.
- 1) Cosa si intende per "Coverage"? Perché è importante in ambito diagnostico?
 - 2) Quali sono le due principali metodiche di "enrichment" nella preparazione di una libreria per NGS? Quali sono le loro caratteristiche principali?
 - 3) È utile valutare i "raw data" di un sequenziamento NGS? Quando e perché?
 - 4) Come è possibile utilizzare i dati NGS per studiare le CNV?
 - 5) Quali sono le differenze tra il WES e il WGS?
 - 6) Quando e perché è ancora utile il sequenziamento Sanger?
 - 7) Quale tecnica di analisi è indicata per lo studio di una malattia monogenica caratterizzata da elevata eterogeneità genetica (come ad esempio le cardiomiopatie aritmogene)?
 - 8) L'esame cromosomico ha identificato un piccolo cromosoma marcatore sovranumerario. Sono indicate tecniche di approfondimento? Quali?

Elenco n. 2

Argomenti:

- metodiche di interpretazione dei dati derivanti dalle moderne tecniche di sequenziamento genico
 - software applicativi e database di varianti genomiche
- 1) L'analisi NGS di un pannello di 100 geni causativi di ipoacusia non sindromica ha identificato 200 varianti. Quali sono le metodiche da applicare per la loro interpretazione?
 - 2) Quali sono gli approcci possibili per ridurre il numero di varianti di significato incerto che si ottengono da una analisi WES?
 - 3) L'analisi mediante NGS di un gene di 60 esoni ha identificato una rara variante nonsense in circa il 25% delle reads (con profondità di lettura pari a 800x). Come si interpreta tale risultato?
 - 4) Quali sono le caratteristiche, i vantaggi ed i limiti dei database LOVD e HGMD?
 - 5) Che cos'è e qual è l'utilizzo del database gnomAD?
 - 6) Quando e perché sono utilizzati software come PolyPhen e SIFT?
 - 7) Sono disponibili software predittivi di alterazioni del meccanismo di splicing? Quando è consigliabile il loro utilizzo?
 - 8) Un bambino è affetto da fibrosi cistica, malattia autosomica recessiva causata da mutazioni nel gene CFTR.

L'analisi NGS su DNA estratto dal sangue periferico ha identificato una sola variante patogena in eterozigosi. Indicare le possibili motivazioni per cui l'analisi non ha identificato la seconda variante patogena.