Allegato 1 al verbale 5 - Elenco quesiti 1

Tecniche Omiche

- 1) Che cos'è il trascrittoma e come lo si analizza?
- 2) Che cos'è l'RNA-Seq?
- 3) La tecnica del microarray.
- 4) Che cos'è un profilo di espressione genica?
- 5) Quanto è diffusa l'applicazione del NGS per la diagnosi di patologie pediatriche?
- 6) In quali casi risulta maggiormente utile l'applicazione del NGS alle patologie pediatriche?
- 7) Quali diverse informazioni ci forniscono il Whole Genome Sequencing e il Whole Exome Sequencing?
- 8) Che cos'è il targeted NGS?
- 9) Quando si usano i pannelli per l'analisi di geni e perchè?
- 10) Come si effettua il disegno di un pannello di geni?
- 11) Analisi dei dati ottenuti da NGS.
- 12) Quali sono le principali e più onerose voci di spesa da considerare per l'analisi di dati ottenuti da NGS?
- 13) Quali sono i tempi di esecuzione di un'indagine genetica eseguita con NGS?
- 14) Che procedura si segue per effettuare l'analisi di una nuova variante genomica?
- 15) Che cosa si intende per nomenclatura delle varianti genomiche?
- 16) Come si effettua la classificazione delle varianti? (es. Linee-guida dell'American College of Human Genetics and Genomics)

Mar

M

Allegato 2 al verbale 5 - Elenco Quesiti 2

Tecniche di Biologia Cellulare

- 1) Di che cosa si compone un terreno per colture cellulari?
- 2) Che funzione ha il siero nelle colture cellulari? Che cosa succede se lo rimuoviamo?
- 3) Differenza tra cellule primarie e linee stabili.
- 4) Le cellule primarie si possono rendere stabili?
- 5) Tecniche di mantenimento in coltura di linee cellulari stabili.
- 6) Quanto si possono mantenere in coltura le cellule primarie?
- 7) Tecniche di conservazione a lungo termine di cellule primarie e linee stabili.
- 8) Che cosa significa lavorare in sterilità?
- 9) Che cos'è un'analisi istologica e che cosa ci permette di vedere?
- 10) Che cos'è un'analisi istochimica?
- 11) Perché si produce una linea cellulare ingegnerizzata?
- 12) Che cos'è una trasfezione stabile e come si ottiene?
- 13) Tecniche di trasfezione transiente.
- 14) Una linea cellulare over-esprimente un gene di interesse a cosa potrebbe essere utile?
- 15) Una linea cellulare knock-out per un gene di interesse a cosa potrebbe essere utile?
- 16) Che cosa sono le Induced Pluripotent Stem Cells?

M Cu

M

Allegato 3 al verbale 5 - Elenco Quesiti 3

Tecniche di Biologia Molecolare (e Biochimica)

- 1) Che cos'è la Real-Time PCR e che informazioni fornisce?
- 2) Come si estrae il DNA da sangue?
- 3) Come si valuta la concentrazione e la "bontà" del DNA estratto?
- 4) Come si estrae il DNA da tessuto?
- 5) Come si estrae l'RNA da sanque?
- 6) Come si estrae l'RNA da tessuto?
- 7) Come si conservano DNA e RNA estratti?
- 8) Che cos'è la RT-PCR e quando si applica?
- 9) Come si effettua l'analisi delle sequenze introniche?
- 10) Quale <u>utilità</u> potrebbe avere l'analisi delle sequenze introniche dei geni?
- 11) Quali difficoltà potrebbe presentare l'interpretazione delle sequenze introniche dei geni?
- 12) In quali casi la ricerca di varianti genomiche può essere eseguita utilizzando solo un Sanger sequencing?
- 13) Come si effettua la quantificazione della concentrazione proteica?
- 14) Come si esegue l'analisi delle proteine mediante western-blotting?
- 15) Come si esegue l'analisi delle proteine mediante ELISA?
- 16) Qual è il vantaggio più diretto del saggio ELISA rispetto all'analisi mediante western blotting?

M Gen

6

Allegato 4 al verbale 5 - Elenco quesiti 4

Conoscenze informatiche e bio-informatiche

- 1) Come si esegue l'analisi in silico di una variante genomica?
- 2) Come si sottomette una nuova variante ad un database?
- 3) Tools informatici per valutare la patogenicità delle mutazioni.
- 4) Analisi bioinformatica dei dati ottenuti da WES.
- 5) Software di supporto per la messa a punto di una Real-Time PCR
- 6) Qual è l'utilità di rendere pubblica una nuova variante?
- 7) Che cos'è un database di varianti genomiche?
- Banche di dati genetici.
- 9) Come si esegue una ricerca bibliografica in rete?
- 10) Motori di ricerca biomedica online.
- 11) Come si fa a sapere se una variante genica è già nota oppure se è nuova?
- 12) Se abbiamo una nuova variante genica come facciamo a renderla pubblica?
- 13) Che cosa sono i tools come Alamut Visual o Poly-Phen o altri?
- 14) Analisi bioinformatica dei dati ottenuti da WGS.
- 15) Esistono databases pubblici che raccolgono le varianti?
- 16) Che cos'è un database?

R