

SELEZIONE PUBBLICA N. 2022N51, PER ESAMI, PER L'ASSUNZIONE A TEMPO INDETERMINATO DI N. 1 PERSONA DI CATEGORIA D, POSIZIONE ECONOMICA D1, AREA SOCIO-SANITARIA, A TEMPO PIENO, PRESSO L'UNIVERSITÀ DEGLI STUDI DI PADOVA. TECNICO DI LABORATORIO BIOMEDICO - PROFILO CONVENZIONATO CON IL S.S.N.

QUESITI PROVA SCRITTA

- 1) Cosa sono le sequenze LRG?
 - una struttura di DNA genomico stabile per la segnalazione di varianti con un ID permanente e un contenuto di base che non cambia mai
 - sequenze create appositamente per la segnalazione clinica integrate in Ensembl/GENCODE/NCBI
 - è un database il cui scopo è quello di raccogliere sequenze e varianti ben note, cioè ben caratterizzate da non essere suscettibili di essere ulteriormente aggiornate.
 - locus-genome-reference: sequenze create su richiesta della comunità clinica e in collaborazione con esperti gene-specifici.
 - tutte le precedenti

- 2) Quale delle seguenti non può essere considerata una sonda molecolare?
 - un polisaccaride
 - un cDNA
 - una molecola di RNA
 - un polipeptide
 - una sequenza di DNA clonata in plasmide

- 3) Penetranza età-dipendente per una malattia autosomica dominante significa:
 - che negli anziani il carattere non si manifesta
 - i segni clinici compaiono progressivamente
 - che la malattia compare nei figli di genitori anziani
 - le mutazioni sono più frequenti nei maschi di età >40 anni
 - tutte le precedenti

- 4) Se un tratto di filamento di DNA ha la seguente sequenza GTTGTA, qual'è la corrispondente sequenza del filamento complementare antisense:
 - UAAUAT
 - GGGAAA
 - CAACAT
 - TACAAC
 - ACCACG

- 5) Una mutazione di un sito di “splicing” può provocare una qualunque delle seguenti conseguenze meno una. Quale?
- sostituzione di un aminoacido con un altro
 - terminazione prematura della proteina codificata
 - perdita di un segmento di DNA
 - inattivazione della traduzione
 - allungamento della proteina codificata
- 6) Penetranza incompleta significa:
- che negli anziani il carattere non si manifesta
 - i segni clinici compaiono progressivamente
 - che la malattia compare nei figli di genitori anziani
 - le mutazioni sono più frequenti nei maschi di età >40 anni
 - alcuni eterozigoti non manifestano la condizione
- 7) Espressività è:
- la probabilità di trasmissione della mutazione dominante
 - il grado di intensità dei segni clinici presenti per una mutazione dominante
 - l'effetto su mRNA messaggero della mutazione dominante
 - nessuna delle precedenti
 - tutte le precedenti
- 8) In che situazioni viene utilizzata l'analisi di linkage:
- nello studio dei gemelli monozigoti
 - studio di mutazioni
 - analisi indiretta di malattia con marcatori del DNA
 - nello studio dei gemelli eterozigoti
 - analisi della penetranza
- 9) I marcatori polimorfici della famiglia sono i seguenti: Padre a (1-4), b (2-3), c (1-3) madre a (2-2), b (1-3), c (3-4), Figlio a (4-2), b (3-3), c(3-3) figlia a (1-2), b (1-2), c(4-1). Se sapete che il padre Gianni è affetto da una malattia autosomica dominante e sua figlia Giulia è non affetta ma non potete visitare l'altro figlio di Gianni, in base ai polimorfismi su indicati, che sapete intragenici al gene-malattia, siete in grado di dare informazioni alla coppia?
- si è affetto
 - si non è affetto
 - no
 - non so la penetranza e quindi devo aspettare che cresca

dipende

10) Quali di questi fattori condiziona maggiormente l'effetto di una mutazione missenso:

- la conservazione e il tipo del residuo sostituito
- il tipo e la conservazione in generale della proteina
- la presenza di siti di controllo per lo splicing (ESE) a livello del nucleotide affetto
- la posizione del residuo nella proteina (C-terminale versus N-terminale)
- il tipo e la conservazione di base nucleotidica sostituita

11) La PCR-RFLP è ottimale per:

- ricercare poche mutazioni note
- identificare tutte le mutazioni possibili all'interno di un gene
- analizzare pannelli di mutazioni (tipo fibrosi cistica)
- studiare la presenza di CNV
- studiare pannelli genici

12) Il sequenziamento diretto secondo Sanger:

- identifica tutte le possibili mutazioni in un gene
- non identifica mutazioni silenti
- identifica ampie delezioni in eterozigosi
- identifica solo le mutazioni a livello della regione codificante, ma non quelle di splicing
- non identifica riarrangiamenti genomici

13) Un' inserzione di 2 nucleotidi a livello di un esone provoca:

- un'acquisizione di funzione della proteina risultante
- la formazione di un codone STOP
- l'inclusione dell'introne successivo nel trascritto
- l'alterazione del registro di lettura del trascritto
- la sostituzione di un codone

14) Mutazioni patologiche nel 3' UTR:

- possono alterare la stabilità del trascritto
- inibiscono l'attacco del ribosoma al trascritto
- provocano proteine tronche
- si associano a formazione di tratti poliQ
- non vengono descritte mai perché non rilevanti

15) Se si unisce nella stessa molecola DNA umano e DNA di un batterio, si ottiene:

- una molecola di DNA ricombinante
- una molecola mutante
- un organismo transgenico
- un organismo clonato
- un organismo poliploide

16) Indicare la tipologia di provetta idonea per la richiesta di un'indagine genetica per una cardiomiopatia eredo-familiare:

- provette contenente K2-EDTA
- provette contenente inibitori per la glicolisi
- provette contenente sodio citrato
- provette senza additivi con gel
- provette contenente silice micronizzata attivatore della coagulazione

17) Il RIN viene misurato con metodo:

- crioscopico
- enzimatico
- fluorimetrico
- radioimmunometrico
- spettrofotometrico

18) Che cos'è la valutazione esterna di qualità?

- il controllo di qualità che viene eseguito tutti i giorni su campioni a titolo noto
- una verifica del Sistema Qualità adottato dal laboratorio svolta da una Commissione certificatrice esterna
- la determinazione di analisi su campioni a titolo ignoto in cui i risultati vengono confrontati con quelli degli altri partecipanti al programma di controllo o con il valore determinato con un metodo di riferimento
- l'impiego quotidiano di controlli di qualità forniti da un produttore diverso dal fornitore strumentale
- una verifica periodica del buon funzionamento del laboratorio svolta da una Commissione certificatrice esterna

19) Il DIN:

- è una valutazione numerica dell'integrità dell'RNA:
- è una unità di misura ottenuta dalla piattaforma tapestation assieme ad un software, che permette di determinare l'integrità del miRNA
- indica l'integrità del gDNA ottenuta dalla piattaforma Tapestation
- per effettuare una libreria di sequenziamento dovrebbe essere pari o meno di 1

può essere utilizzato per valutare l'integrità del RNA estratto da una varietà di fonti campione per es. FFPE

20) La tecnica DHPLC (Denaturing High Performance Liquid Chromatography):

non consente di individuare diversi tipi di mutazioni come piccole inserzioni e delezioni, tandem repeat, SNPs, note o sconosciute

è un tipo di cromatografia solida

per ottenere un'elevata efficienza nella separazione è necessario che le dimensioni delle particelle del riempimento siano molto ridotte (di solito hanno diametri compresi da 3 a 10 μm), per questo motivo è indispensabile applicare un'elevata pressione se si vuole mantenere una ragionevole velocità di flusso dell'eluente e quindi un tempo di analisi adeguato

ha un costo molto basso e tempi di analisi e corsa rapidi per analizzare molti geni

tutte le precedenti

21) Il Qubit:

utilizza coloranti fluorescenti per determinare la concentrazione di acidi nucleici o proteine in un campione

è un sistema di elettroforesi a capillare

è un robot automatizzato con alta flessibilità ed affidabilità, che permette la gestione dei liquidi per il dimensionamento e la quantificazione precisa dei campioni di DNA e RNA

utilizza coloranti fluorescenti per determinare la qualità degli acidi nucleici o proteine in un campione

tutte le precedenti

22) Il GATK:

ha due tipi di file di archiviazione dei risultati: SAM (Sequence Alignment/Map) e BAM (Binary Alignment/Map)

è un algoritmo di bioinformatica utilizzato per la 'chiamata di varianti' dopo il processo dell'allineamento delle sequenze

è in grado di allineare solo single-end reads

consente di produrre reads di ben 700 bp con un'accuratezza del 99.9% (dopo l'uso di filtri) e un output di 0,7 Gb al giorno

è basato sulla tecnologia dei pirofosfati che vengono sfruttati nella reazione di sequenziamento

23) Varsome:

è un piattaforma certificata che consente l'allineamento rapido ed accurato delle sequenze, l'annotazione delle varianti e l'interpretazione di quest'ultime partendo da dati NGS per interi genomi, esomi e pannelli genici

è un software di bioinformatica utilizzato per la 'chiamata di varianti' dopo il processo dell'allineamento delle sequenze

utilizza coloranti fluorescenti per determinare la concentrazione di acidi nucleici o proteine in un campione. Il metodo più comune per misurare la concentrazione di acidi nucleici e proteine è il metodo di assorbimento UV

è una piattaforma certificata che consente l'allineamento rapido ed accurato delle sequenze a partire da file RAM

è un robot intuitivo che permette la gestione dei liquidi

24) I microsatelliti non vengono utilizzati nelle analisi di:

criminologia

test di paternità

discriminazione di contaminazione da DNA materno in diagnosi prenatale

discriminazione di contaminazione da DNA paterno in diagnosi prenatale

genetica di popolazione

25) Il Variant Call Format (VCF):

è un formato di puro testo disegnato da Wellcome Trust Sanger Institute per associare ad una sequenza la qualità di ogni sua singola base

è un pacchetto software in grado di predire l'aumento e la diminuzione del coverage per rilevare duplicazioni e delezioni e predire i numeri assoluti di copie (con approccio read - count)

è un formato di file di testo per la memorizzazione delle varianti genomiche, che contiene righe di meta-informazioni, una riga di intestazione e quindi righe di dati ciascuna contenente informazioni su una posizione nel genoma

è un file progettato per la normalizzazione, la visualizzazione e l'analisi differenziale di dati di conteggio - si avvale di tecniche empiriche di Bayes per stimare a priori il cambiamento e la dispersione logaritmica

tutte le precedenti

26) Regioni del DNA con anomalie nel numero di copie possono essere identificate efficacemente con le tecniche di:

targeted resequencing e sequenziamento diretto

exome sequencing e reazione a catena della polimerasi (PCR)

amplificazione legatura-dipendente multipla della sonda (MLPA) e CGH-array

DHPLC e SNP array analysis

tutte le precedenti

27) Il numero di reads per gene/trascritto:

dipende dal livello di espressione, la lunghezza del trascritto, la profondità di sequenziamento

viene normalizzato per Letture per kilobase di esone per milione di letture mappate (RPKM) per rendere raffrontabili i livelli di espressione tra campioni, pur mantenendo la comparabilità dei livelli di espressione tra geni in uno stesso campione

- dovrebbe essere normalizzato per frammenti per kilobase di esone per milione di letture mappate (FPKM) nel caso di pair-ended sequencing
- viene normalizzato per Transcripts Per Million, per rendere una misura accurata del livello di espressione genica, pur dipendendo sempre dal numero di trascritti espressi
- tutte le precedenti affermazioni sono vere ma se volessi ottenere delle misure assolute dovrei fare affidamento a trascritti sintetici «spike-in» inseriti con concentrazioni note in fase di preparazione delle librerie

28) Phred Quality Score:

- si riferisce all' indice di qualità per ogni base letta nella lettura della sequenza primaria
- è inversamente proporzionale alla probabilità di errore di identificazione delle basi
- da valori bassi indica elevata consistenza di una base sequenziata
- 30 indica precisione nella chiamata della base pari a 99,999%
- tutte le precedenti affermazioni sono corrette

29) Un pannello custom è stato disegnato con una target region di 150kb. La preparazione della libreria per enrichment si prevede produrrà un 10% di duplicati di PCR e un arricchimento del 80%. Stimare quanti campioni caricare su una flow cell V3 del Miseq per ottenere un coverage di almeno 200x:

- 96 campioni
- 6 campioni
- 48 campioni
- 12 campioni
- 24 campioni

30) Una libreria ottenuta per enrichment presenta una concentrazione di 45ng/ul e una grandezza media dei frammenti di 450bp. Quale è la sua molarità?

- $1.51 \cdot 10^{-4}$ mmol
- $3.02 \cdot 10^{-4}$ mmol
- $4.53 \cdot 10^{-4}$ mmol
- $6.04 \cdot 10^{-4}$ mmol
- $7.55 \cdot 10^{-4}$ mmol