

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 PRATICA CON ANONIMATO

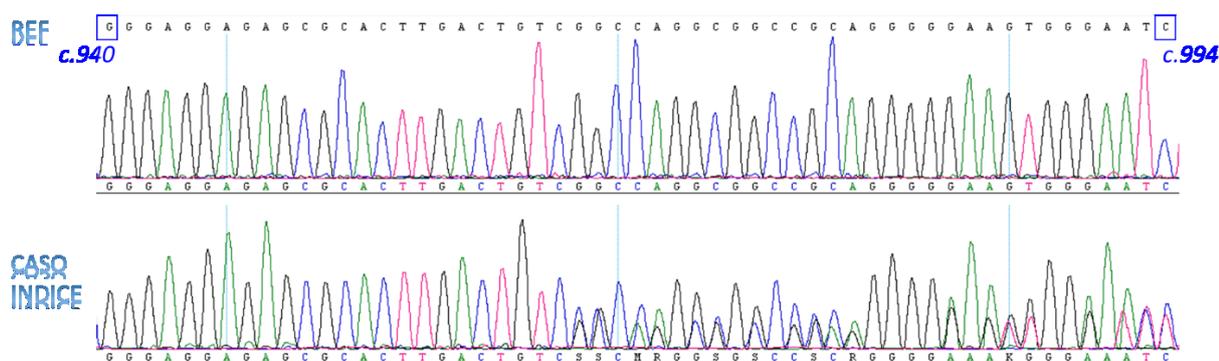
PROVA N. 1

1. CASO A

Verifica dei risultati di sequenziamento diretto ottenuto in un soggetto di 42 anni, maschio, ricoverato in Cardiologia per un impianto ICD.

- Descrivere la sequenza delle operazioni effettuate dal tecnico di laboratorio al fine di ottenere il seguente grafico e di verificare la sua autenticità.
- Indicare e specificare la variante identificata secondo HGVS,
- Qual è la conseguenza di tale variante?

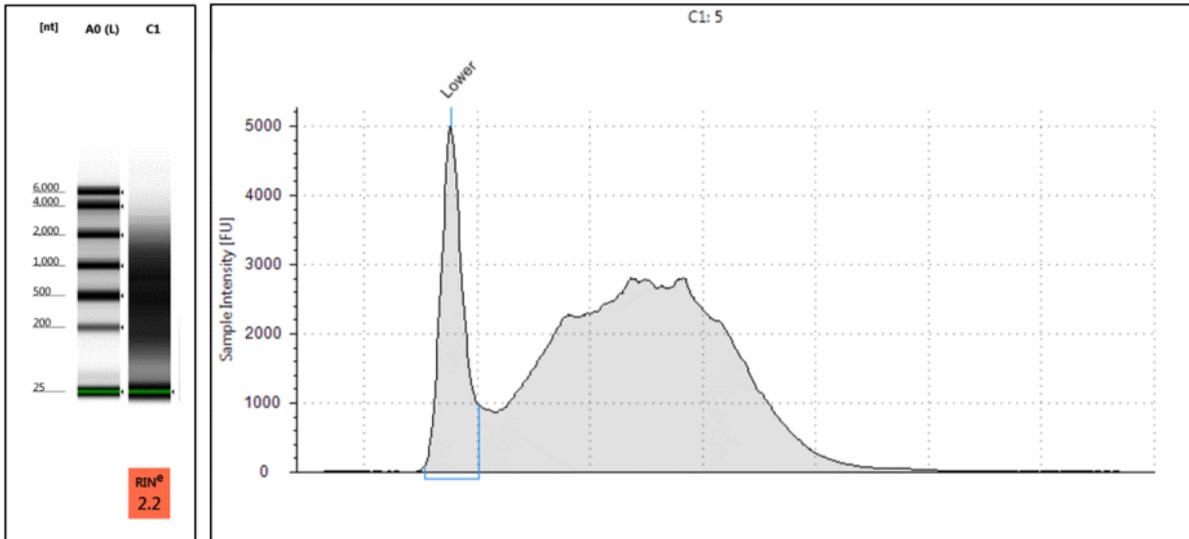
GENE: PKP2, NM_004572.3



2. CASO B

Il materiale biologico di una femmina di 60 anni, riferita dall'ambulatorio di scompenso di Treviso per una possibile malattia cardiaca eredo-familiare, viene sottoposta a valutazione su piattaforma TapeStation-Agilent.

- Qual è il materiale biologico di partenza? Descrivere la sequenza delle operazioni effettuate dal tecnico di laboratorio al fine di ottenere il grafico sottorappresentato e le ragioni per le quali tale materiale biologico è stato sottoposto a alla valutazione mediante TapeStation. Suggestire le possibili motivazioni del risultato ottenuto.
- Indicare possibili soluzioni.



3. CASO C

Femmina, 35 anni, riferita dalla Medicina Sportiva di Padova si sottopone al test genetico mediante Next Generation Sequencing-NGS. L'analisi della corsa mostra i parametri tabulati nella tabella che segue.

- Descrivere la sequenza delle operazioni effettuate dal tecnico di laboratorio al fine di ottenere questi dati.
- Suggerire le possibili motivazioni di tale risultato.
- Indicare possibili soluzioni.

Sample	Total Aligned Bases	Targeted Aligned Bases	Base Enrichment	Padded Target Aligned Bases	Padded Base Enrichment
1	274,679,345	78,118,436	28.4%	78,833,923	28.7%
2	245,266,725	60,057,575	24.5%	60,542,297	24.7%
3	251,572,783	67,594,933	26.9%	68,265,102	27.1%
4	187,316,498	43,662,951	23.3%	44,064,243	23.5%
5	218,855,108	61,361,555	28.0%	61,910,953	28.3%
6	198,188,025	54,005,374	27.2%	54,554,142	27.5%
7	200,019,473	52,584,046	26.3%	53,062,248	26.5%
8	283,687,671	70,903,346	25.0%	71,516,710	25.2%
9	214,598,956	56,550,428	26.4%	57,055,576	26.6%
10	247,299,471	72,481,070	29.3%	73,164,488	29.6%
11	282,573,862	74,528,443	26.4%	75,266,714	26.6%
12	227,542,278	64,135,625	28.2%	64,734,505	28.4%

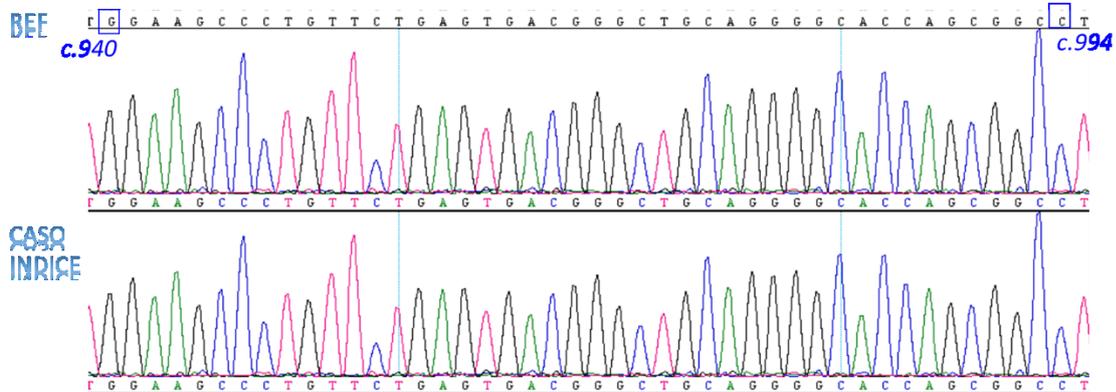
PROVA N. 2

1. CASO A

Il caso indice è stato analizzato mediante Next Generation Sequencing-NGS, unico campione nella corsa con coverage 5000X. L'analisi dei dati ha portato all'identificazione di una variante nucleotidica che ha passato tutti i filtri di qualità escludendo errori tecnici. La variante genetica c.956G>A è localizzata nel gene associato alla patologia del paziente.

- Descrivere la sequenza delle operazioni effettuate dal tecnico di laboratorio al fine di confermare la variante mediante sanger.
- Qual è il problema riscontrato nel grafico?
- Quali sono possibili cause?

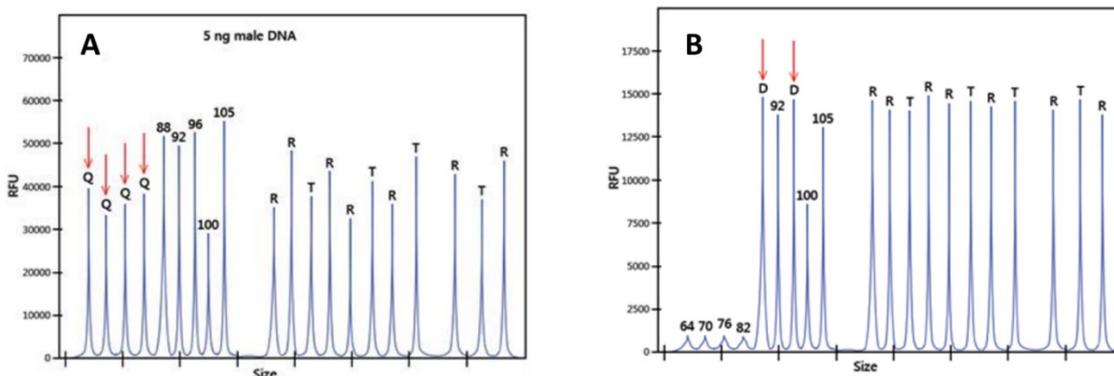
GENE: DSG2, NM_001943.5



2. CASO B

Maschio, 15 anni, riferito dalla Medicina Sportiva di Treviso si sottopone al test genetico mediante amplificazione legatura-dipendente multipla della sonda.

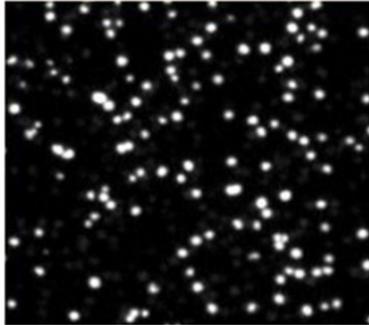
- Per quale scopo viene utilizzata questa tecnica?
- Descrivere la sequenza delle operazioni effettuate dal tecnico di laboratorio al fine di ottenere i grafici che seguono e definire il materiale di partenza che è stato analizzato.
- Suggerire le possibili motivazioni di tale risultato ed indicare possibili soluzioni.



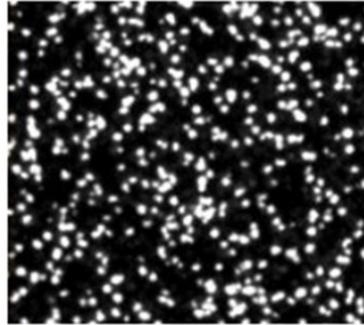
3. CASO C

Le immagini A, B, C rappresentano il risultato di tre diverse corse NGS su piattaforma MiSeq-Illumina.

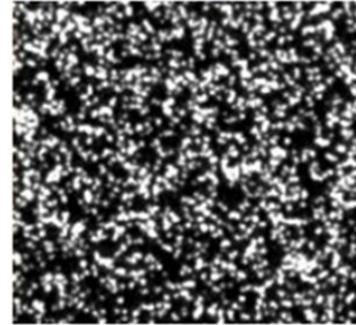
- Descrivi cosa viene visualizzato e commenta i risultati ottenuti dalle corse
- Suggerire possibili motivazioni di tale risultato.
- Indicare possibili soluzioni.



A



B



C

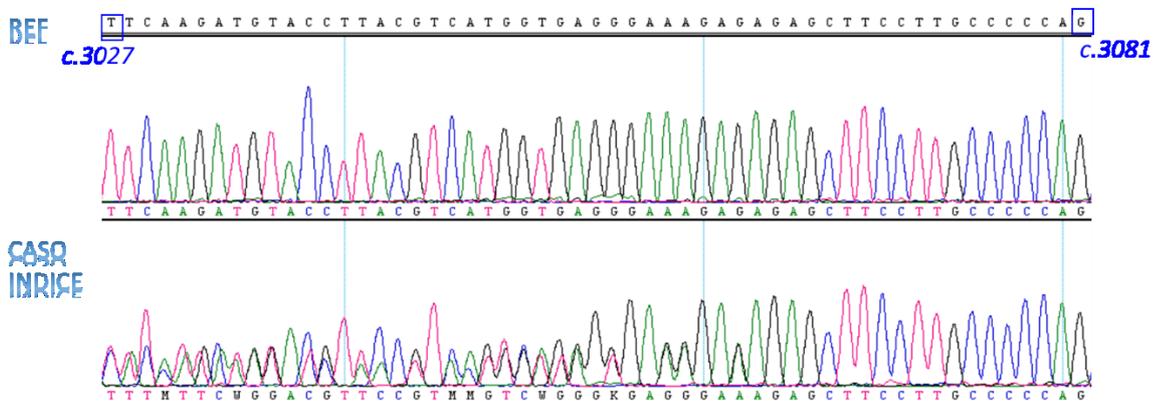
PROVA N. 3

1. CASO A

Il caso indice è stato analizzato mediante Next Generation Sequencing-NGS, unico campione nella corsa con coverage 400X. L'analisi dei dati ha portato all'identificazione di una variante nucleotidica che ha passato tutti i filtri di qualità escludendo errori tecnici.

- Descrivere la sequenza delle operazioni effettuate dal tecnico di laboratorio al fine di confermare la variante mediante sanger.
- Indicare e specificare la variante identificata secondo HGVS.
- Qual è la conseguenza di tale variante?

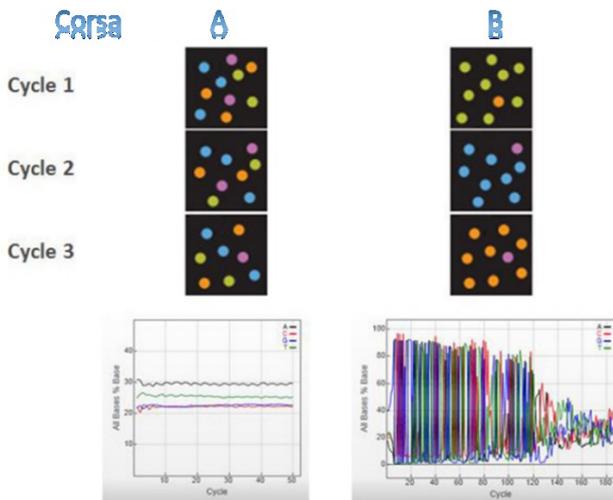
GENE: KCNQ1, NM_000218.3



2. CASO B

Le seguenti immagini sono la rappresentazione di tre cicli di due corse diverse di NGS al momento della lettura dell'index. I 4 colori indicano ciascuna delle 4 basi nucleotidiche.

- Descrivere la sequenza delle operazioni effettuate dal tecnico di laboratorio per ottenere queste immagini,
- Esplicitare le differenze dei dati ottenuti dalle due corse.
- Indicare le operazioni necessarie per ottenere dati ottimali.



3. CASO C

Maschio, 15 anni, riferito dalla Medicina Sportiva di Treviso si sottopone al test genetico mediante amplificazione legatura-dipendente multipla della sonda.

- Per quale scopo viene utilizzata questa tecnica?
- Descrivere la sequenza delle operazioni effettuate dal tecnico di laboratorio al fine di ottenere i dati che seguono e il risultato delle analisi.
- Suggerire le possibili motivazioni di tale risultato ed indicare possibili soluzioni.

384	PKP2-14	12p11.21	12-032.836434	3664	29419	1	0.06	=	=	54	0.0
339	PKP2-13	12p11.21	12-032.836816	7887	61895	0.99	0.04	=	=	81	0.0
295	PKP2-12	12p11.21	12-032.840134	9258	69345	0.96	0.02	=	=	48	0.1
463	PKP2-11	12p11.21	12-032.846648	8261	71404	1.03	0.04	=	=	90	0.0
209	PKP2-10	12p11.21	12-032.865584	10660	75761	0.98	0.04	=	=	69	0.0
179	PKP2-9	12p11.21	12-032.866698	9987	72232	0.98	0.04	=	=	81	0.1
151	PKP2-8	12p11.21	12-032.868267	9477	68992	0.97	0.03	=	=	82	0.0
421	PKP2-7	12p11.21	12-032.885284	6030	49823	0.99	0.05	=	=	72	0.1
288	PKP2-6	12p11.21	12-032.887518	10104	77040	1	0.04	=	=	78	0.0
328	PKP2-5	12p11.21	12-032.895032	9471	73334	1	0.03	=	=	75	0.0
282	PKP2-4	12p11.21	12-032.913098	4471	32916	0.52	0.03	<*	<*	60	0.0
427	PKP2-4	12p11.21	12-032.913182	7078	60392	1	0.02	=	=	79	0.0
238	PKP2-3	12p11.21	12-032.922395	9570	68521	0.98	0.03	=	=	47	0.1
202	PKP2-2	12p11.21	12-032.924700	10175	70603	1	0.04	=	=	54	0.0
172	PKP2-1	12p11.21	12-032.940539	10359	72400	1.01	0.05	=	=	59	0.0
142	PKP2-up	12p11.21	12-032.942495	9534	65268	1	0.03	=	=	56	0.0
244	Reference*	02p21	02-044.423103	9463	71531	0.95	0.06	=	=	48	0.1
493	Reference*	03p24.1	03-030.639744	7533	68358	1.01	0.04	=	=	100	0.0
166	Reference*	04q25	04-110.889789	9110	63956	0.99	0.04	=	=	73	0.0
319	Reference*	05q13.2	05-070.988325	7099	53407	1	0.02	=	=	68	0.0
124	Reference*	07q11.23	07-075.448405	10012	73998	1	0.03	=	=	66	-0.1
445	Reference*	08q13.3	08-071.130073	6513	54887	1.04	0.06	=	=	69	0.0
361	Reference*	09q31.1	09-103.223927	6967	55669	1	0.02	=	=	79	0.0
409	Reference*	13q12.2	13-026.745208	5951	50068	1.01	0.03	=	=	61	0.0
274	Reference*	20p12.2	20-010.571165	9829	71922	0.98	0.03	=	=	57	0.0
Median value all probe values:				9038	67787	0.99	0.03			68	0.01