

Università degli Studi di Ferrara via Ariosto, 35 • 44121 Ferrara urp@unife.it

Tel. +39 0532 293111 www.unife.it

CONCORSO PUBBLICO, PER TITOLI ED ESAMI, PER LA COPERTURA DI N. 1 POSTO DI CATEGORIA D - POSIZIONE ECONOMICA D1, AREA TECNICA, TECNICO-SCIENTIFICA ED ELABORAZIONE DATI A TEMPO INDETERMINATO PER IL DIPARTIMENTO DI MEDICINA TRASLAZIONALE E PER LA ROMAGNA – PROFILO 2 AMBITO BIOINFORMATICA E MOLECOLARE PRESSO QUESTO ATENEO

#### CRITERI DI VALUTAZIONE

## **TITOLI:**

# Titoli di studio post-laurea triennale e formazione documentata (fino ad un massimo di 7 punti)

Titolo	Punti
Laurea V.O.	Fino a 2 punti se in ambiti coerenti alla posizione a bando e di
Laurea specialistica Laurea magistrale	interesse del profilo.
Master universitari	Fino a 1 punto per Master universitari I e II livello se in ambiti coerenti alla posizione a bando e di interesse del profilo.
	(Massimo 2 punti)
Dottorato di ricerca	Fino a 4 punti per Dottorato di ricerca o Scuola di specializzazione se
Scuola di specializzazione	in ambiti coerenti alla posizione a bando e di interesse del profilo.
	(Massimo 4 punti)
Altre attività formative	Fino a 0,1 punti per ogni attività se in ambito coerente alla posizione a bando e di interesse del profilo.
	(Massimo 1 punto)
Frequenza a corsi di dottorato, se il titolo non è stato conseguito	Fino a 1 punto per anno (o frazione di 1 in proporzione ai mesi di effettiva frequenza) se in ambiti coerenti alla posizione a bando e di interesse del profilo.
	(Massimo 3 punti)

## Esperienza documentata in ambiti di interesse del profilo (fino ad un massimo di 13 punti) \*

Esperienza	Punti
Rapporti di lavoro subordinato presso Università o altri soggetti pubblici e privati	Fino a punti 1,2 per anno (o frazione di 1,2 in proporzione ai mesi di effettiva frequenza) di esperienza professionale post-laurea triennale, della durata di almeno 3 mesi, in ambiti coerenti alla posizione a bando e di interesse del profilo.
Assegnisti di ricerca	Fino a punti 1,2 per anno (o frazione di 1,2 in proporzione ai mesi effettivi) di esperienza professionale post-laurea triennale, in ambiti coerenti alla posizione a bando e di interesse del profilo.



Università degli Studi di Ferrara

via Ariosto, 35 • 44121 Ferrara urp@unife.it Tel. +39 0532 293111 www.unife.it

Borsisti di ricerca Titolari di collaborazioni coordinate e continuative o a progetto	Fino a punti 1,2 per anno (o frazione di 1,2 in proporzione ai mesi effettivi) di esperienza professionale post-laurea triennale, in ambiti coerenti alla posizione a bando e di interesse del profilo. Non saranno presi in considerazione incarichi di durata inferiore a 3 mesi.
Tutorato didattico	Fino a 0,15 punti per contratto in ambiti coerenti alla posizione a bando e di interesse del profilo.  (Massimo 1 punto)
Tirocini post-laurea	Fino a 0,5 punti per ogni anno (o frazione di 0,5 in proporzione ai mesi di effettiva frequenza) di esperienza in ambiti coerenti alla posizione a bando e di interesse del profilo.  (Massimo 2 punti)
Servizio civile negli ambiti di interesse del profilo	Fino a 0,5 punti per ogni anno (o frazione di 0,5 in proporzione ai mesi di effettiva frequenza) di esperienza in ambiti coerenti alla posizione a bando e di interesse del profilo.  (Massimo 2 punti)

<sup>\*</sup>Titoli valutabili solo se attinenti al profilo posto a bando e di interesse del profilo.

# Partecipazione a pubblicazioni in ambiti di interesse del profilo (fino ad un massimo di 10 punti)\*\*

Pubblicazione	Punti
Pubblicazioni in cui il candidato è autore/co-autore	Fino a 1,5 punti per ogni pubblicazione scientifica in ambiti coerenti alla posizione a bando e di interesse del profilo.
Pubblicazione in cui il candidato è espressamente menzionato nei ringraziamenti	Fino a 0,2 punti per ogni pubblicazione scientifica in ambiti coerenti alla posizione a bando e di interesse del profilo.

<sup>\*\*</sup>Non saranno ricomprese nella valutazione tesi di Laurea e di Dottorato.

#### **PROVE SCRITTE**

Le prove scritte saranno composte da 2 domande a risposta aperta su argomenti/tematiche inerenti il profilo a bando e da 4 domande a risposta multipla.

Per quanto concerne le domande a risposta aperta, si attribuirà fino ad un massimo di 6 punti per ogni domanda (complessivamente 12 punti) che sarà valutato in base ai seguenti criteri:

- Completezza della trattazione e sua attinenza alla traccia;
- Livello di informazione documentata sulle tematiche proposte;
- Chiarezza e correttezza dell'esposizione;
- Elementi di originalità che dimostrano particolare competenza;
- Capacità di sintesi.



www.unife.it

Per quanto concerne le domande a risposta multipla, che prevedono una sola risposta corretta, si attribuiranno i seguenti punteggi:

- 2 punti per ogni risposta corretta
- 0 punti per ogni risposta non corretta, omessa o multipla (non sono ammesse correzioni)

Si procederà alla correzione della seconda prova scritta solo al raggiungimento di punti 14 su 20 nella prima prova.

## **PROVA ORALE:**

- Completezza della trattazione e sua attinenza alla traccia;
- Livello di informazione documentata sulle tematiche proposte;
- Chiarezza e correttezza dell'esposizione;
- Elementi di originalità che dimostrano particolare competenza;
- Capacità di sintesi.

#### PRIMA PROVA SCRITTA:

Tema 1.1

Tema 1.1	
Domanda a	Principi ed applicazioni della droplet digital PCR.
risposta	La presente immagine è il plot di una analisi di droplet digital PCR (ddPCR) per SARS-Cov-
aperta n. 1	2. Spiega cosa l'immagine presenta e quali risultati si possono ricavare.
	Ch2 Pos:10334 Neg;372911  8000 A19 810 C10 D10 E10 F10 Q10 H10 A11 811 C11 D11 E11 F11 G11 H11 A12 B12 C12 D12 E12 F12 G12 H12  ddCoV_E
	5000 5000 4000
	2000
	0 50000 100000 150000 200000 250000 350000 Event Number
Domanda a risposta aperta n. 2	Principi ed applicazioni in ambito clinico della metodica NGS basata su piattaforme Ion Torrent e/o Illumina.
Domanda a risposta multipla n. 1	La PCR quantitativa con sistema Taqman cosa utilizza per rivelare la produzione del frammento amplificato?  A) Come la normale PCR, utilizza due primers, di cui uno legato ad un fluoroforo B) Utilizza due primer normali ed una sonda a cui è legato un fluoroforo ed un quencer C) Utilizza due primer normali ed una sonda a cui è legato un fluoroforo D) Utilizza due primer normali, in presenza di un fluoroforo capace di associarsi a DNA a doppia catena (Sybr o Eva Green)



	E) Utilizza una coppia di primers, di cui uno legato ad un fluoroforo ed il secondo ad un quencer
Domanda a risposta multipla n. 2	Uno degli step previsti nella procedura di sequenziamento Illumina è la cosiddetta "cluster generation". Qual è l'esito di questa procedura?  A) Preparazione della libreria  B) Analisi dei risultati del sequenziamento  C) Arricchimento clonale di frammenti da sequenziare  D) Fase di sequenziamento del primo strand  E) Legame degli adattatori alle estremità dei frammenti di DNA da sequenziare
Domanda a risposta multipla n. 3	Il file con estensione BCL (Base Call format) Illumina contiene:  A) Le mutazioni identificate  B) Gli scores di qualità di allineamento  C) La chiamata grezza dei nucleotidi e gli scores di qualità di allineamento  D) La chiamata grezza dei nucleotidi, gli scores di qualità di allineamento e le mutazioni identificate  E) La chiamata grezza dei nucleotidi
Domanda a risposta multipla n. 4	Cosa si intende per "trascrittomica spaziale"?  A) Metodo per evidenziare l'espressione genica in singole cellule  B) Metodo per evidenziare la presenza di specifici tipi cellulari mediante l'espressione genica in singole cellule  C) Metodo per evidenziare l'espressione genica in singole cellule, ma solo di origine ematologica  D) Metodo per evidenziare l'espressione genica nel contesto di un campione tissutale istologico.  E) Metodo sviluppato per essere applicato ad esperimenti per l'analisi di RNA, modificato per essere svolto durante i viaggi nello spazio

# **Tema 1.2**

1 011101 112	
Domanda a	Delinea le fasi di lavoro (principi e procedure) che si susseguono in corso di indagini
risposta	genomiche o trascrittomiche su piattaforme tecnologiche Next Gen Sequencing (NGS)
aperta n. 1	Illumina e Ion Torrent, descrivendo anche il tipo di risultati che ci si attende di ottenere
Domanda a	Descrivi gli approcci sperimentali e le analisi bioinformatiche impiegate per identificare vie
risposta	molecolari implicate in malattie umane sulla base di dati trascrittomici "genome-wide"
aperta n. 2	
Domanda a	La tecnica di PCR quantitativa Droplet Digital PCR: qual è il principio di funzionamento?
risposta	A) Utilizza goccioline di una emulsione olio/acqua per misurare la fluorescenza complessiva
multipla n. 1	emessa ad ogni ciclo di PCR
	B) Utilizza goccioline di una emulsione olio/acqua per misurare la fluorescenza complessiva
	emessa ogni 5 cicli di PCR
	C) Utilizza goccioline di una emulsione olio/acqua per misurare la presenza o assenza di
	fluorescenza emessa da ogni gocciolina ad ogni ciclo di PCR
	D) Utilizza goccioline di una emulsione olio/acqua per misurare la presenza o assenza di fluorescenza emessa da ogni gocciolina al termine di tutti i cicli di PCR
	E) Utilizza goccioline di una emulsione olio/acqua per misurare la presenza o assenza di
	fluorescenza emessa da ogni gocciolina ogni 5 cicli di PCR
Domanda a	Su cosa si basa la tecnologia di sequenziamento NGS del sistema Ion Torrent?
risposta	A) Si basa sulla emissione di luce ogni volta che un nucleotidide associato ad uno specifico
multipla n. 2	fluoroforo è incorporato nella catena crescente

	<ul><li>B) Si basa sulla variazione di conduttanza elettrica specifica per nucleotide, quando questo attraversa un poro molecolare.</li><li>C) Si basa sulla produzione di ioni H+, rilevati come variazione di pH, ad ogni incorporazione di nucleotide nella catena crescente</li></ul>
	D) Si basa sulla variazione di lunghezza del frammento sintetizzato durante il sequenziamento a seguito dell'incorporazione di un dideossinucleotide fluorescente.
	E) Si basa sulla variazione di lunghezza del frammento sintetizzato durante il sequenziamento a seguito dell'incorporazione di un dideossinucleotide non fluorescente.
Domanda a risposta multipla n. 3	Uno degli step previsti nella procedura di sequenziamento Ion Torrent è la cosiddetta "Emulsion PCR". Qual è l'esito di questa procedura?  A) preparazione della libreria  B) analisi dei risultati del sequenziamento  C) fase di sequenziamento del primo strand  D) fase di riconoscimento del campione mediante barcode molecolare  E) arricchimento clonale di frammenti da sequenziare
Domanda a risposta multipla n. 4	La nota e largamente utilizzata piattaforma bioinformatica Bioconductor si basa su quale linguaggio di programmazione?  A) linguaggio Python  B) linguaggio R  C) linguaggio Perl  D) linguaggio Java  E) Linguaggio DOS

# **Tema 1.3**

D 1	
Domanda a	Descrivi sinteticamente quali sono le metodologie impiegate per svolgere analisi
risposta	trascrittomiche "genome-wide".
aperta n. 1	La presente immagine rappresenta graficamente il risultato di una analisi trascrittomica di tessuti normali e tumorali. Spiega cosa rappresenta e che cosa si può dedurre come risultato.
Domanda a risposta aperta n. 2	Principi ed applicazioni per l'analisi dell'esoma. Spiega gli approcci per attribuire un significato bio-patologico alle varianti identificate
Domanda a	Cosa si intende per "trascrittomica spaziale"?
risposta	A) Metodo sviluppato per essere applicato ad esperimenti per l'analisi di RNA, modificato per
multipla n. 1	essere svolto durante i viaggi nello spazio
•	B) Metodo per evidenziare l'espressione genica in singole cellule

	C) Metodo per evidenziare la presenza di specifici tipi cellulari mediante l'espressione genica in singole cellule  D) Metodo per evidenziare l'espressione genica in singole cellule, ma solo di origine
	ematologica
	E) Metodo per evidenziare l'espressione genica nel contesto di un campione tissutale istologico.
Domanda a risposta	Nel sequenziamento Sanger, la reazione presenta nucleotidi modificati oltre ai normali deossinucleotidi
multipla n. 2	A) Nucleotidi con estremità 5'-OH
	B) Nucleotidi con estremità 3'-OH
	C) Nucleotidi con estremità 5'-H
	D) Nucleotidi con estremità 3'-H
	E) Nucleotidi con estremità 3'-fosfato
Domanda a risposta multipla n. 3	Molti dei più moderni approcci per la preparazione di librerie per analisi NGS utilizzano i cosiddetti UMI (unique molecular identifiers). A cosa servono?  A) ad escludere le sequenze che siano di qualità subottimale
	B) Consentono di utilizzare librerie su più di una piattaforma tecnologica
	C) a determinare se le librerie sono qualitativamente di buona qualità, prima di procedere al sequenziamento NGS
	D) a contare una sola volta i prodotti di PCR che derivano dallo stesso amplificato iniziale
	E) a distinguere le sequenze che derivano da campioni biologici diversi
Domanda a	I files con estensione BCL sono un formato dati caratteristico della piattaforma NGS
risposta	A) Ion Torrent
multipla n. 4	B) PacBio
	C) Illumina
	D) Oxford Nanopore
	E) MGI Tech
L	

## **SECONDA PROVA SCRITTA:**

# Compito 2.1

Domanda a	Descrivi sinteticamente quali sono i metodi per svolgere analisi mutazionali "genome-wide".
risposta	Descrivi inoltre ciò che osservi nell'immagine: che tipo di tecnica è presentata e quali risultati
aperta n. 1	si possono ricavare.
	2 4 6 8 10 12 14 16 18 20 22 



D 1	D 1 1 1 1 1 1 1 1 1 1 1 1 1 1 1 1
Domanda a	Descrivi sinteticamente quali sono le somiglianze e le differenze tecnologiche tra le piattaforme
risposta	NGS (Next Gen Sequencing) Illumina e Ion Torrent (Thermofisher) nelle diverse fasi di lavoro
aperta n. 2	(dall'allestimento delle librerie al sequencing)
Domanda a risposta multipla n. 1	Cos'è un DNA microarray e cosa intende misurare?  A) Un DNA microarray è un insieme di oligonucleotidi sintetici a RNA attaccati a una superficie solida. Utilizzato per misurare simultaneamente i livelli di espressione di un gran numero di geni o per genotipizzare multiple regioni di un genoma.  B) Un DNA microarray è un insieme di oligonucleotidi a RNA attaccati a una superficie solida. Utilizzato per misurare simultaneamente i livelli di espressione di un gran numero di proteine  C) Un DNA microarray è un insieme di oligonucleotidi a DNA attaccati a una superficie solida. Utilizzato per misurare simultaneamente i livelli di espressione di un gran numero di proteine  D) Un DNA microarray è un insieme di oligonucleotidi a DNA attaccati a una superficie solida. Utilizzato per misurare simultaneamente i livelli di espressione di un gran numero di geni o per genotipizzare multiple regioni di un genoma.  E) Un DNA microarray è un insieme di oligonucleotidi a DNA attaccati a una superficie solida. Utilizzato per misurare la presenza di aberrazioni cromosomiche (delezioni, amplificazioni, inversioni, traslocazioni)
Domanda a risposta multipla n. 2	In uno studio RNAseq, è necessario eliminare il RNA ribosomale o i prodotti derivati da RNA ribosomale prima di procedere con il sequenziamento NGS?  A) Sì, è necessario perché l'analisi bioinformatica non è in grado di eliminare dalle analisi le sequenze che originano da RNA ribosomale  B) Si, per eliminare tutte le sequenze che originano da RNA ribosomale e costituirebbero gran parte delle sequenze finali  C) No, non è necessario perché l'analisi bioinformatica è in grado di eliminare le sequenze che originano da RNA ribosomale  D) No, non è necessario perché il metodo per la preparazione delle librerie non contiene sonde omologhe a RNA ribosomale, che perciò non farà parte della libreria finale  E) No, non è necessario perché i frammenti di origine ribosomale non sono sequenziate nella fase di "sequencing".
Domanda a risposta multipla n. 3	Cos'è il metodo Multiple displacement amplification (MDA) A) Un metodo che usa random primers ed un enzima high fidelity, Φ29 DNA polimerasi, per ottenere l'amplificazione di tutti gli RNA messaggeri a partire da bassissime quantità di RNA di partenza mediante decine di cicli (denaturazione, annealing e sintesi) analoghi alla PCR. B) Un metodo che usa random primers ed un enzima high fidelity, Φ29 DNA polimerasi, per ottenere l'amplificazione di tutti i microRNAi a partire da bassissime quantità di RNA di partenza mediante decine di cicli (denaturazione, annealing e sintesi) analoghi alla PCR. C) Un metodo che usa oligo-dT ed un enzima high fidelity, Φ29 DNA polimerasi, per ottenere l'amplificazione di specifici RNA messaggeri a partire da bassissime quantità di RNA di partenza mediante decine di cicli (denaturazione, annealing e sintesi) analoghi alla PCR. D) Un metodo che usa random primers ed un enzima high fidelity, Φ29 DNA polimerasi, per ottenere l'amplificazione di frammenti di DNA genomico a partire da bassissime quantità di DNA di partenza mediante decine di cicli (denaturazione, annealing e sintesi) analoghi alla PCR. E) Un metodo che usa random primers ed un enzima high fidelity, Φ29 DNA polimerasi, per ottenere l'amplificazione di frammenti di DNA genomico a partire da bassissime quantità di DNA di partenza attraverso una reazione a temperatura costante
Domanda a risposta multipla n. 4	Una analisi mutazionale basata su NGS identifica una mutazione al codone 12 del gene KRAS che converte la glicina in cisteina ad una frequenza allelica del 1%. L'analisi è svolta su un



campione di plasma (biopsia liquida) prelevato ad un paziente affetto da carcinoma polmonare. Come interpreti il risultato?
A) La % allelica è sotto al limite di rilevamento della metodica e pertanto il risultato non è
accettato.
B) La % allelica è sotto al limite di rilevamento della metodica, ma trattandosi di una mutazione patogenetica il risultato è accettato e riportato.
C) La % allelica è entro il limite di rilevamento della metodica ed è pertanto accettata
D) La % allelica è entro il limite di rilevamento della metodica, tuttavia poiché la mutazione
non è patogenetica il risultato non è riportato.
E) La % allelica è nel limite di rilevamento della metodica, la mutazione non è patogenetica
ma il risultato è comunque accettato e riportato
ma il risultato e comunque accettato e riportato

Compito 2.2

Compito 2.2	
Domanda a risposta aperta n. 1	Analisi metagenomiche basate su NGS: principi, approcci tecnologici e strumenti analitici
Domanda a risposta aperta n. 2	Approcci per l'interpretazione del significato biologico e clinico di varianti geniche nell'ambito della medicina di precisone (per diagnosi, prognosi, terapia)
Domanda a risposta multipla n. 1	In una indagine NGS, cosa si intende per profondità di sequenziamento?  A) Si intende quanto affidabile è il risultato del sequenziamento  B) Si intende la percentuale di mutazione osservata in ogni specifico nucleotide  C) Si intende la resa complessiva del sequenziamento, in termini di numero di reads totali  D) Si intende il numero di volte che ciascun nucleotide è stato sequenziato nelle reads ottenute dal sequenziamento  E) Si intende il rapporto delle reads che passano il filtro di qualità rispetto a quelle che non lo passano
Domanda a risposta multipla n. 2	In una indagine trascrittomica basata su microarray, è necessario eliminare il RNA ribosomale o i prodotti derivati da RNA ribosomale prima di procedere  A) Si, per escludere la possibilità che sequenze ribosomali possano ibridizzarsi a sonde geniche presenti sul microarray.  B) No, non è necessario perché le sonde presenti su microarray non presentano omologie con RNA ribosomale  C) No, non è necessario perché l'analisi bioinformatica è in grado di comprendere se il RNA ibridizzato è specifico per la sonda o origina da RNA ribosomale  D) No, non è necessario perché durante la fase di marcatura del RNA con molecole fluorescenti, l'RNA ribosomale non viene marcato  E) Si, perché le sequenze ribosomali marcate andrebbero a saturare in modo aspecifico il microarray.
Domanda a risposta multipla n. 3	Dove trova applicazione il metodo Multiple displacement amplification (MDA)  A) Trova applicazione nell'analisi trascrittomica da single cell  B) Trova applicazione nell'analisi di microRNA da single cell  C) Trova applicazione nell'analisi di proteine da single cell  D) Trova applicazione nell'analisi genomica da single cell  E) Per la grande dimensione del gene, trova applicazione nell'analisi del DNA di famiglie affette da distrofia muscolare di Duchenne



Università degli Studi di Ferrara via Ariosto, 35 • 44121

urp@unife.it Tel. +39 0532 293111 www.unife.it

Ferrara

Domanda a risposta multipla n. 4

Qual è la corretta nomenclatura di una mutazione genica dovuta ad un cambiamento da G a T al nucleotide 34 del cDNA del gene KRAS, che cambia l'aminoacido 12 da Glicina a Cisteina?

A) RAS (NM\_033360): c.G34T: p.Gly12Cys

B) KRAS (NM\_033360): c.34G>T: p.12Gly>Cys

C) KRAS (NM\_033360.4): c.G34T: p.12Gly>Cys

D) RAS (NM\_033360): c.G34T: p.12Gly>Cys

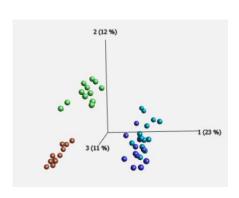
E) KRAS (NM\_033360.4): c.34G>T: p.Gly12Cys

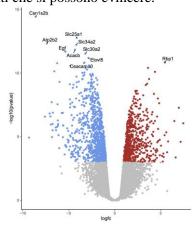
#### Compito 2.3

Domanda a risposta aperta n. 1

Descrivi sinteticamente gli strumenti statistici e bioinformatici impiegati per il confronto di profili trascrittomici tra categorie diverse di campioni

Descrivi ciò che è mostrato nelle immagini ed i risultati che si possono evincere.





Domanda a risposta aperta n. 2

Indica sinteticamente gli approcci tecnologici impiegati per svolgere analisi mutazionali su campioni biologici. Descrivi inoltre quali sono gli elementi e le considerazioni da valutare nel processo decisionale per la scelta dell'approccio tecnologico da utilizzare.

Domanda a risposta multipla n. 1 Cos'è il metodo Multiple displacement amplification (MDA)

- A) Un metodo che usa random primers ed un enzima high fidelity,  $\Phi$ 29 DNA polimerasi, per ottenere l'amplificazione di tutti gli RNA messaggeri a partire da bassissime quantità di RNA di partenza mediante decine di cicli (denaturazione, annealing e sintesi) analoghi alla PCR.
- B) Un metodo che usa random primers ed un enzima high fidelity,  $\Phi$ 29 DNA polimerasi, per ottenere l'amplificazione di tutti i microRNAi a partire da bassissime quantità di RNA di partenza mediante decine di cicli (denaturazione, annealing e sintesi) analoghi alla PCR.
- C) Un metodo che usa oligo-dT ed un enzima high fidelity,  $\Phi$ 29 DNA polimerasi, per ottenere l'amplificazione di specifici RNA messaggeri a partire da bassissime quantità di RNA di partenza mediante decine di cicli (denaturazione, annealing e sintesi) analoghi alla PCR.
- D) Un metodo che usa random primers ed un enzima high fidelity,  $\Phi$ 29 DNA polimerasi, per ottenere l'amplificazione di frammenti di DNA genomico a partire da bassissime quantità di DNA di partenza mediante decine di cicli (denaturazione, annealing e sintesi) analoghi alla PCR.
- E) Un metodo che usa random primers ed un enzima high fidelity,  $\Phi$ 29 DNA polimerasi, per ottenere l'amplificazione di frammenti di DNA genomico a partire da bassissime quantità di DNA di partenza attraverso una reazione a temperatura costante

Domanda a risposta multipla n. 2 Che tipo di risultato può produrre un CGH array?

- A) Identifica la presenza di regioni cromosomiche con un alto livello di trascrizione genica
- B) Identifica la presenza di regioni cromosomiche dove si trovano geni che presentano mutazioni nella loro sequenza



	C) Identifica la presenza di regioni cromosomiche colpite da traslocazioni reciproche D) Identifica la presenza di regioni cromosomiche di "copy-gain" o "copy loss" E) Identifica la presenza di regioni cromosomiche colpite da inversioni
Domanda a risposta multipla n. 3	Cosa è un'analisi di clustering gerarchico applicata ad uno studio trascrittomico  A) Il clustering è un metodo di analisi statistica utilizzata per raggruppare multipli geni che presentano livelli di espressione dal più alto al più basso (o vice versa) in multipli campioni.  B) Il clustering è un metodo di analisi statistica utilizzata per raggruppare multipli campioni e geni con pattern di espressione simili.  C) Il clustering è un metodo di analisi statistica utilizzata per raggruppare multipli geni che presentano livelli di varianza minima in multipli campioni.  D) Il clustering è un metodo di analisi statistica utilizzata per raggruppare campioni simili fra loro in uno spazio tridimensionale.  E) Il clustering è un metodo di analisi statistica utilizzata per normalizzare l'espressione genica di campioni multipli da comparare fra loro.
Domanda a risposta multipla n. 4	Una analisi mutazionale basata su NGS identifica una mutazione al codone 12 del gene KRAS che converte la glicina in cisteina ad una frequenza allelica del 1%. L'analisi è svolta su un campione istopatologico con una frazione di cellularità neoplastica del 70%. Come interpreti il risultato?  A) La % allelica è sotto al limite di rilevamento della metodica, ma trattandosi di una mutazione patogenetica il risultato è accettato e riportato.  B) La % allelica è entro il limite di rilevamento della metodica, perciò il risultato è accettato e riportato.  C) La % allelica è sotto al limite di rilevamento della metodica e pertanto il risultato non è accettato.  D) La % allelica è nel limite di rilevamento della metodica, tuttavia poiché la mutazione non è patogenetica il risultato non è riportato.  E) La % allelica è nel limite di rilevamento della metodica, la mutazione non è patogenetica ma il risultato è comunque accettato e riportato

07/11/2023

IL PRESIDENTE DELLA COMMISSIONE