



GENETICA MEDICA - LIBRETTO C GENETICA MEDICA

1) [CODICE DOMANDA: 7084] Quale delle seguenti affermazioni relative ai caratteri recessivi legati al cromosoma X è corretta?

| | | |
|---|-------------------------------------|---|
| A | <input type="checkbox"/> | Possono essere trasmessi dal padre ai figli maschi e femmine con uguale probabilità |
| B | <input type="checkbox"/> | Non sono trasmessi dalla madre alle figlie femmine |
| C | <input type="checkbox"/> | Si esprimono in maschi i cui genitori sono consanguinei |
| D | <input checked="" type="checkbox"/> | Non sono trasmessi dal padre ai figli maschi |

2) [CODICE DOMANDA: 7085] Quale delle seguenti tecniche fornisce la mappa fisica del genoma umano alla risoluzione più bassa?

| | | |
|---|-------------------------------------|--|
| A | <input type="checkbox"/> | Ordinamento di cloni contigui con PCR di STS |
| B | <input type="checkbox"/> | FISH su fibra di DNA |
| C | <input type="checkbox"/> | Ordinamento di cloni contigui con sequenziamento |
| D | <input checked="" type="checkbox"/> | FISH su preparati cromosomici prometafasici |

3) [CODICE DOMANDA: 7086] Allele NULLO o AMORFO:

| | | |
|---|-------------------------------------|---|
| A | <input type="checkbox"/> | Produce quantità maggiori di prodotto o prodotto con attività aumentata |
| B | <input type="checkbox"/> | Il suo prodotto ha attività antagonista rispetto al prodotto normale |
| C | <input type="checkbox"/> | Produce prodotto o attività nuovi |
| D | <input checked="" type="checkbox"/> | Non produce nulla |

4) [CODICE DOMANDA: 7087] La sindrome di Down si origina più frequentemente per una nondisgiunzione:

| | | |
|---|-------------------------------------|---------------------------------------|
| A | <input type="checkbox"/> | Materna in seconda divisione meiotica |
| B | <input type="checkbox"/> | Paterna in prima divisione meiotica |
| C | <input type="checkbox"/> | Mitotica |
| D | <input checked="" type="checkbox"/> | Materna in prima divisione meiotica |

5) [CODICE DOMANDA: 7088] La sindrome di Prader-Willi è causata nella maggior parte dei casi da

| | | |
|---|-------------------------------------|---------------------------------------|
| A | <input type="checkbox"/> | Mutazione di un gene nel cromosoma 22 |
| B | <input type="checkbox"/> | Microdelezione nel cromosoma 7q11 |
| C | <input type="checkbox"/> | Microdelezione nel cromosoma 17p11 |
| D | <input checked="" type="checkbox"/> | Microdelezione del cromosoma 15q11-13 |

6) [CODICE DOMANDA: 7089] Per mosaicismi cromosomico si intende:

| | | |
|---|-------------------------------------|--|
| A | <input type="checkbox"/> | Presenza di un cariotipo triploide in tutte le cellule |
| B | <input type="checkbox"/> | Presenza di un cromosoma soprannumerario in tutte le cellule |
| C | <input type="checkbox"/> | Presenza di cellule con mutazione dissenso |
| D | <input checked="" type="checkbox"/> | Presenza di due o più linee cellulari con cariotipo diverso |

7) [CODICE DOMANDA: 7090] L'inattivazione di un allele avviene attraverso un meccanismo di metilazione che viene stabilito al momento della:

| | | |
|---|-------------------------------------|--|
| A | <input type="checkbox"/> | Nascita |
| B | <input type="checkbox"/> | Formazione dell'embrione |
| C | <input type="checkbox"/> | Nelle prime 12 settimane di gestazione |
| D | <input checked="" type="checkbox"/> | Gametogenesi |

8) [CODICE DOMANDA: 7091] Le mutazioni loss of function:

| | | |
|---|-------------------------------------|--|
| A | <input type="checkbox"/> | Danno luogo ad alleli ipermorfi o neomorfi |
| B | <input type="checkbox"/> | Non determinano alcun cambiamento |
| C | <input type="checkbox"/> | Danno luogo ad alleli neomorfi |
| D | <input checked="" type="checkbox"/> | Danno luogo ad alleli ipormorfi o amorfi |



9) [CODICE DOMANDA: 7092] Una donna è affetta da una malattia mitocondriale. Qual è la percentuale dei figli di suo figlio che potranno essere affetti dalla malattia? Qual è la percentuale dei figli di sua figlia che potrebbero essere affetti dalla malattia?

| | |
|---|-----------|
| A | 25%; 50% |
| B | 100%; 25% |
| C | 25%; 25% |
| D | 0%; 100% |

10) [CODICE DOMANDA: 7093] L'inattivazione del cromosoma X nelle femmine dei mammiferi è a carico di:

| | |
|---|--|
| A | Il cromosoma X di origine materna nelle cellule somatiche. |
| B | Il cromosoma X di origine paterna nelle cellule somatiche. |
| C | Il cromosoma X presente nella cellula uovo. |
| D | Uno dei due X a caso nelle cellule somatiche |

11) [CODICE DOMANDA: 7094] Il gene SHOX:

| | |
|---|---|
| A | Si localizza nelle porzione distale del braccio lungo del cromosoma X |
| B | Viene inattivato |
| C | Le sue mutazioni sono presenti in soggetti con RM e alta statura |
| D | Si localizza nella regione PAR |

12) [CODICE DOMANDA: 7095] Editing genomico:

| | |
|---|---|
| A | è utilizzato in prevalenza nel campo degli xenotrapianti |
| B | corregge infezioni grazie a ricombinazioni batteriche |
| C | codifica enzimi capaci di tagliare l'RNA |
| D | interviene in maniera precisa per trovare e correggere gli errori genetici all'interno dell'intero genoma |

13) [CODICE DOMANDA: 7096] I geni pleiotropici:

| | |
|---|--|
| A | Non esistono |
| B | Causano sempre emoglobinopatie |
| C | Si associano sempre ad un unico fenotipo clinico |
| D | Sono in grado di influenzare aspetti multipli |

14) [CODICE DOMANDA: 7097] L'eterozigote composto:

| | |
|---|--|
| A | Non esiste |
| B | È un fenomeno epigenetico |
| C | Non si associa mai ad un fenotipo patologico |
| D | Può presentare due differenti mutazioni |

15) [CODICE DOMANDA: 7098] Quale tra le sottoelencate aberrazioni cromosomiche non è compatibile con fenotipo normale?

| | |
|---|------------------------------------|
| A | Traslocazione reciproca bilanciata |
| B | Inversione pericentrica |
| C | Inversione paracentrica |
| D | Monosomia |

16) [CODICE DOMANDA: 7099] Dall'analisi del cariotipo, una donna fenotipicamente normale di 22 anni risulta che è portatrice di una inversione a livello del cromosoma 3. Nel caso di gravidanza l'esame del cariotipo fetale (diagnosi prenatale) è indicato?

| | |
|---|--|
| A | No, perché ha meno di 35 anni |
| B | Sì, ma solo se la donna ha avuto aborti o figli con anomalie |
| C | Prima di tutto si studiano i suoi genitori |
| D | Sì |



17) [CODICE DOMANDA: 7100] I riarrangiamenti cromosomici:

| | | |
|---|-------------------------------------|--|
| A | | Possono causare malattie |
| B | | Possono aumentare la fitness di un individuo di una specie |
| C | | Possono portare alla speciazione |
| D | <input checked="" type="checkbox"/> | Tutte le risposte sono corrette |

18) [CODICE DOMANDA: 7101] Due coniugi sono primi cugini ed hanno avuto un figlio maschio con una grave ipoacusia neuro-sensoriale. Loro sono sani e così tutta la loro famiglia. Hanno altri tre bimbi (una femmina malata, una femmina sana ed un maschio sano). Qual'è la più probabile modalità di trasmissione della malattia?

| | | |
|---|-------------------------------------|----------------------|
| A | | Autosomica dominante |
| B | | X-linked |
| C | | Ambientale |
| D | <input checked="" type="checkbox"/> | Autosomica recessiva |

19) [CODICE DOMANDA: 7102] Gli istoni sono una delle famiglie di proteine meglio evolutivamente conservate in tutti gli eucarioti. Il loro ruolo fondamentale è quello:

| | | |
|---|-------------------------------------|---|
| A | | Di legare fattori di trascrizione |
| B | | Di rompere legami idrogeno |
| C | | Di iniziare la duplicazione del DNA |
| D | <input checked="" type="checkbox"/> | Di organizzare il DNA, compattandolo in modo tale da consentire alle cellule di conservarlo in un volume ristretto come quello del nucleo |

20) [CODICE DOMANDA: 7109] Eterozigote è:

| | | |
|---|-------------------------------------|---|
| A | | un organismo diploide con alleli identici per un dato gene nei cromosomi omologhi |
| B | | una cellula con presenza di un solo cromosoma X |
| C | | lo zigote maschile + lo zigote femminile |
| D | <input checked="" type="checkbox"/> | un organismo diploide con alleli differenti per un dato gene nei cromosomi omologhi |

21) [CODICE DOMANDA: 7117] L'allele è:

| | | |
|---|-------------------------------------|--|
| A | | Un gene dominante in omozigosi |
| B | | La parte non funzionale di una sequenza nucleotidica |
| C | | Un gene recessivo in omozigosi |
| D | <input checked="" type="checkbox"/> | Una delle due o più forme alternative di un gene |

22) [CODICE DOMANDA: 7103] Nei riarrangiamenti cromosomici ricorrenti gioca un ruolo fondamentale:

| | | |
|---|-------------------------------------|---|
| A | | Crossing over anomalo tra SINE e LINE |
| B | | L'età paterna avanzata |
| C | | La presenza di una traslocazione robertsoniana in uno dei genitori |
| D | <input checked="" type="checkbox"/> | La presenza di regioni specifiche ripetute in basso numero di copie |

23) [CODICE DOMANDA: 7104] Alcuni riarrangiamenti ricorrenti cromosomici considerati de novo si possono formare:

| | | |
|---|-------------------------------------|---|
| A | | In meno del 5% del genoma |
| B | | Per un effetto dominante negativo |
| C | | Per un anomalo crossing over tra due cromosomi omologhi materno e paterno |
| D | <input checked="" type="checkbox"/> | A causa di inversioni submicroscopiche presenti nel genitore alla cui meiosi si genera il cromosoma anomalo |

24) [CODICE DOMANDA: 7105] In una famiglia, una donna in gravidanza si presenta in consulenza perché ha due fratelli e tre figli con emofilia classica (deficit di fattore VIII). Quanto è probabile, senza particolari condizioni, che anche questo figlio abbia l'emofilia?

| | | |
|---|-------------------------------------|---|
| A | | 25% per un figlio e zero per una figlia |
| B | | 100% per un figlio e 50% per una figlia |
| C | | 100% per un figlio, zero per una figlia |
| D | <input checked="" type="checkbox"/> | 50% per un figlio, zero per una figlia |



25) [CODICE DOMANDA: 7106] Quale delle seguenti affermazioni sui geni è non corretta?

| | | |
|---|-------------------------------------|--|
| A | <input type="checkbox"/> | Un gene è un piccolo pezzo di DNA |
| B | <input type="checkbox"/> | I geni contengono 2 alleli |
| C | <input type="checkbox"/> | I geni si trovano nel nucleo |
| D | <input checked="" type="checkbox"/> | I geni sono solo nelle cellule somatiche |

26) [CODICE DOMANDA: 7107] Quale delle seguenti affermazioni, relative ai proto-oncogeni, è vera? Scegli un'alternativa:

| | | |
|---|-------------------------------------|--|
| A | <input type="checkbox"/> | Ordinariamente nei tumori si osservano mutazioni che causano una perdita di funzione dei protooncogeni. |
| B | <input type="checkbox"/> | Affinché si sviluppi un tumore è necessario che entrambi gli alleli ad un locus codificante per un protooncogene siano mutati. |
| C | <input type="checkbox"/> | Sono attivati esclusivamente mediante trasduzione da parte dei retrovirus. |
| D | <input checked="" type="checkbox"/> | Il loro meccanismo d'azione a livello della cellula somatica è di tipo dominante |

27) [CODICE DOMANDA: 7108] Una coppia sana ha avuto un figlio affetto da una malattia sicuramente a trasmissione autosomica dominante e a penetranza completa (es. acondroplasia): che rischio ha di avere alla prossima gravidanza un altro figlio affetto dalla stessa malattia?

| | | |
|---|-------------------------------------|---|
| A | <input type="checkbox"/> | 50% |
| B | <input type="checkbox"/> | 100% per un figlio e 50% per una figlia |
| C | <input type="checkbox"/> | dipende dal sesso |
| D | <input checked="" type="checkbox"/> | inferiore all'1% |

28) [CODICE DOMANDA: 7110] Quale dei seguenti non è un componente di un cromosoma?

| | | |
|---|-------------------------------------|------------------------|
| A | <input type="checkbox"/> | costrizione secondaria |
| B | <input type="checkbox"/> | braccio corto |
| C | <input type="checkbox"/> | centromero |
| D | <input checked="" type="checkbox"/> | microtubulo |

29) [CODICE DOMANDA: 7111] Quale, tra i seguenti tipi di sequenze, è presente nei centromeri dei cromosomi eucariotici?

| | | |
|---|-------------------------------------|---------------------------------|
| A | <input type="checkbox"/> | geni ribosomali |
| B | <input type="checkbox"/> | sequenze derivate da trasposoni |
| C | <input type="checkbox"/> | pseudogeni |
| D | <input checked="" type="checkbox"/> | sequenze ripetute in tandem |

30) [CODICE DOMANDA: 7112] Una mutazione non senso può:

| | | |
|---|-------------------------------------|---|
| A | <input type="checkbox"/> | Causare una sostituzione amminoacidica. |
| B | <input type="checkbox"/> | Generare una proteina con alterati livelli di espressione. |
| C | <input type="checkbox"/> | Generare una proteina diversa che è il risultato di uno scivolamento del registro di lettura. |
| D | <input checked="" type="checkbox"/> | Cambiare le dimensioni della proteina |

31) [CODICE DOMANDA: 7163] Il cancro è definito come una malattia genetica perché:

| | | |
|---|-------------------------------------|---|
| A | <input type="checkbox"/> | è autosomico dominante |
| B | <input type="checkbox"/> | è associato alla sindrome di Down |
| C | <input type="checkbox"/> | si sviluppa solo dopo integrazione del genoma di retrovirus nel genoma umano |
| D | <input checked="" type="checkbox"/> | è determinato dalla comparsa di mutazioni genetiche a livello delle cellule somatiche |

32) [CODICE DOMANDA: 7113] La brachidattilia è dominante sulla condizione normale. Un uomo affetto da brachidattilia sposa una donna normale. Qual'è la probabilità di avere un figlio affetto?

| | | |
|---|-------------------------------------|--------------------------------------|
| A | <input type="checkbox"/> | 15% |
| B | <input type="checkbox"/> | generalmente è una mutazione de novo |
| C | <input type="checkbox"/> | 25% |
| D | <input checked="" type="checkbox"/> | 50% |

33) [CODICE DOMANDA: 7114] Quale delle seguenti affermazioni definisce l'eterogeneità genetica?



| | | |
|---|-------------------------------------|--|
| A | | le malattie genetiche hanno fenotipi variabili |
| B | | una stessa mutazione con molti alleli |
| C | | le malattie genetiche segregano con modelli diversi |
| D | <input checked="" type="checkbox"/> | malattie genetiche fenotipicamente simili, sono dovute a mutazioni diverse |

34) [CODICE DOMANDA: 7115] La maggior parte delle varianti di sequenza del genoma umano:

| | | |
|---|-------------------------------------|--|
| A | | Sono sottoposte a selezione naturale. |
| B | | Aumentano le probabilità di sopravvivenza di un individuo. |
| C | | Cadono in tratti di DNA codificante. |
| D | <input checked="" type="checkbox"/> | Non alterano il fenotipo |

35) [CODICE DOMANDA: 7116] Quale delle seguenti è una condizione multifattoriale?

| | | |
|---|-------------------------------------|-----------------------|
| A | | Acondroplasia |
| B | | Emofilia |
| C | | Talassemia |
| D | <input checked="" type="checkbox"/> | Diabete di tipo 1 o 2 |

36) [CODICE DOMANDA: 7118] Cosa s'intende per mutazione germinale?

| | | |
|---|-------------------------------------|--|
| A | | Una mutazione che altera la funzionalità dei gameti |
| B | | Una mutazione avvenuta in una cellula somatica |
| C | | Una mutazione che non può essere trasmessa alla generazione successiva |
| D | <input checked="" type="checkbox"/> | Una mutazione in una delle cellule che daranno origine ai gameti |

37) [CODICE DOMANDA: 7119] Singoli geni possono codificare per prodotti proteici diversi con i seguenti meccanismi, eccetto

| | | |
|---|-------------------------------------|------------------------------|
| A | | Metilazione del promotore |
| B | | Uso di promotori alternativi |
| C | | Poliadenilazione alternativa |
| D | <input checked="" type="checkbox"/> | Splicing alternativo |

38) [CODICE DOMANDA: 7120] Una donna fenotipicamente normale ha avuto due figli con trisomia 13. Quale tra le seguenti possibilità è meno probabile?

| | | |
|---|-------------------------------------|--------------------------------------|
| A | | Età materna avanzata |
| B | | Traslocazione robertsoniana 13/14 |
| C | | Mosaicismo germinale per trisomia 13 |
| D | <input checked="" type="checkbox"/> | Traslocazione robertsoniana 14/21 |

39) [CODICE DOMANDA: 7121] Quali delle seguenti affermazioni è vera:

| | | |
|---|-------------------------------------|---|
| A | | Gli oociti sono più prone a mutazioni che a delezioni cromosomiche |
| B | | Gli oociti sono in divisione mitotica e quindi prone a delezioni cromosomiche |
| C | | nessuna di queste |
| D | <input checked="" type="checkbox"/> | Gli spermatozoi sono più prone a mutazioni che a delezioni cromosomiche |

40) [CODICE DOMANDA: 7122] Next Generation Sequencing rappresenta

| | | |
|---|-------------------------------------|--|
| A | | Una tecnologia di sequenziamento di DNA ad alta processività |
| B | | Una metodologia di analisi attraverso compartimentazione delle reazioni di amplificazione e sequenziamento |
| C | | Un metodo per studiare più geni contemporaneamente |
| D | <input checked="" type="checkbox"/> | Tutte le affermazioni sono vere |

41) [CODICE DOMANDA: 7123] Una donna, i cui genitori sono fenotipicamente normali, ha due fratelli con distrofia muscolare di Duchenne. Anch'essa presenta debolezza muscolare agli arti inferiori. Quale tra i seguenti meccanismi è più probabilmente quello coinvolto?

| | | |
|---|--|----------------------|
| A | | Mosaicismo germinale |
|---|--|----------------------|



| | | |
|---|-------------------------------------|--|
| B | | Mutazione vicino alla regione pseudoautosomica |
| C | | Mutazione "de novo" |
| D | <input checked="" type="checkbox"/> | Inattivazione "skewed" del cromosoma X |

42) [CODICE DOMANDA: 7124] Quale dei seguenti geni è coinvolto nella poliposi familiare del colon?

| | | |
|---|-------------------------------------|-------|
| A | | BRCA1 |
| B | | DAZ |
| C | | MSH1 |
| D | <input checked="" type="checkbox"/> | APC |

43) [CODICE DOMANDA: 7125] Siete certi che questa sia una condizione di malattia autosomica dominante, a completa penetranza in tre figli di una coppia senza storia familiare della malattia. Qual è la spiegazione più probabile?

| | | |
|---|-------------------------------------|-----------------------------|
| A | | Mosaicismo somatico |
| B | | Mutazione de novo |
| C | | Traslocazione robertsoniana |
| D | <input checked="" type="checkbox"/> | Mosaicismo germinale |

44) [CODICE DOMANDA: 7126] I portatori di traslocazione reciproca alla meiosi possono andare incontro a diversi tipi di segregazione uno dei quali dà luogo alla formazione di gameti euploidi

| | | |
|---|-------------------------------------|-------------|
| A | | Adiacente 3 |
| B | | Adiacente 2 |
| C | | Adiacente 1 |
| D | <input checked="" type="checkbox"/> | Alternata |

45) [CODICE DOMANDA: 7127] Le Copy-Number Variations

| | | |
|---|-------------------------------------|--|
| A | | Possono predisporre al verificarsi di alcune infezioni |
| B | | Sono grandi segmenti di DNA genomico, con una lunghezza che va da 100 kb a ~3 Mb |
| C | | Influenzano il dosaggio genico, l'espressione genica e le malattie |
| D | <input checked="" type="checkbox"/> | Tutte le affermazioni sono giuste |

46) [CODICE DOMANDA: 7128] La conseguenza della ricombinazione entro l'anello di una inversione pericentrica è un prodotto

| | | |
|---|-------------------------------------|-------------------------------------|
| A | | Che non è mai vitale |
| B | | Portatore di trisomia |
| C | | Portatore di monosomia |
| D | <input checked="" type="checkbox"/> | Portatore di duplicazione/delezione |

47) [CODICE DOMANDA: 7129] Quale livello della struttura proteica e' sotto piu' diretto controllo del DNA del gene?

| | | |
|---|-------------------------------------|------------|
| A | | terziario |
| B | | secondario |
| C | | nessuno |
| D | <input checked="" type="checkbox"/> | primario |

48) [CODICE DOMANDA: 7130] La retinite pigmentosa, una forma di degenerazione retinica, esiste sia in forma autosomica, sia in forma legata al cromosoma X. Quale tra i seguenti termini descrive questa situazione

| | | |
|---|-------------------------------------|-----------------------|
| A | | Penetranza incompleta |
| B | | Eterogeneità allelica |
| C | | Pleiotropia |
| D | <input checked="" type="checkbox"/> | Eterogeneità genetica |

49) [CODICE DOMANDA: 7131] Quale delle seguenti affermazioni riguardanti la regione pseudoautosomica è giusta:

| | | |
|---|--|--|
| A | | È una regione sul cromosoma X che è omologa a una regione autosomica |
| B | | È una regione omologa vicino ai centromeri dei cromosomi X e Y |



| | | |
|---|-------------------------------------|--|
| C | | È una regione omologa sulle braccia corte dei cromosomi X e Y tra cui non si verifica mai una ricombinazione |
| D | <input checked="" type="checkbox"/> | È una regione omologa sulle braccia corte dei cromosomi X e Y tra cui si verifica un evento di ricombinazione obbligatorio |

50) [CODICE DOMANDA: 7133] Quale delle seguenti affermazioni sulle traslocazioni cromosomiche è falsa?

| | | |
|---|-------------------------------------|--|
| A | | Possono condurre a duplicazione o perdita di materiale genetico nella progenie dei portatori |
| B | | Possono determinare la comparsa di tumori |
| C | | Possono aiutare a mappare geni-malattia |
| D | <input checked="" type="checkbox"/> | La loro frequenza aumenta in funzione dell'età materna |

51) [CODICE DOMANDA: 7133] L'albinismo è un tratto autosomico recessivo. Se supponiamo che il 2% della popolazione generale sia portatore del gene dell'albinismo, quanto è probabile che sia albino il figlio di un soggetto affetto da albinismo con un partner sano?

| | | |
|---|-------------------------------------|----------|
| A | | 1 su 4 |
| B | | 1 su 200 |
| C | | 1 su 50 |
| D | <input checked="" type="checkbox"/> | 1 su 100 |

52) [CODICE DOMANDA: 7134] Quale dei seguenti codoni è un codone di STOP?

| | | |
|---|-------------------------------------|-----|
| A | | TGG |
| B | | AAG |
| C | | UGG |
| D | <input checked="" type="checkbox"/> | UAA |

53) [CODICE DOMANDA: 7135] Le sostituzioni non conservative determinano:

| | | |
|---|-------------------------------------|--|
| A | | Non modificano la sequenza del prodotto genico |
| B | | Sostituzione di un codone che da luogo ad un codone di terminazione |
| C | | Sostituzione di un aminoacido con un altro chimicamente simile |
| D | <input checked="" type="checkbox"/> | Sostituzione di un aminoacido con uno che ha una catena laterale completamente diversa |

54) [CODICE DOMANDA: 7136] La Sindrome di Martin Bell:

| | | |
|---|-------------------------------------|--|
| A | | si trasmette con modalità autosomica dominante |
| B | | non si associa mai a ritardo mentale, anche lieve, nella donne |
| C | | i soggetti affetti, ma soprattutto quelli con premutazione presentano spesso bassa statura |
| D | <input checked="" type="checkbox"/> | è data da espansione di triplette CGG nel 5' UTR del gene FRAXA |

55) [CODICE DOMANDA: 7137] In quale delle seguenti situazioni è indicata la diagnosi prenatale?

| | | |
|---|-------------------------------------|---|
| A | | I due genitori hanno eseguito screening per la microcitemia ed uno dei due è risultato eterozigote per il trait talassemico |
| B | | Storia familiare di diabete mellito |
| C | | Storia familiare di tumori al polmone in tarda età |
| D | <input checked="" type="checkbox"/> | La signora in gravidanza ha 42 anni |

56) [CODICE DOMANDA: 7138] Se una proteina è costituita dall'assemblaggio di due o più subunità, le mutazioni in eterozigosi a carico del gene corrispondente possono essere chiamate:

| | | |
|---|-------------------------------------|-------------------------|
| A | | Polimorfismi |
| B | | Nulle |
| C | | Con perdita di funzione |
| D | <input checked="" type="checkbox"/> | Dominanti negative |

57) [CODICE DOMANDA: 7139] il ctDNA sembra essere indubbiamente più specifico e sensibile dei:

| | | |
|---|--|---------------------|
| A | | proteine circolanti |
| B | | ecografie |



| | | |
|---|-------------------------------------|--------------------|
| C | | radiografie |
| D | <input checked="" type="checkbox"/> | marcatori proteici |

58) [CODICE DOMANDA: 7140] L'alta frequenza in molte regioni dell'allele HbS, responsabile in omozigosi dell'anemia falciforme, è dovuta a:

| | | |
|---|-------------------------------------|---|
| A | | debole pressione di selezione contro i genotipi |
| B | | matrimoni tra consanguinei |
| C | | elevata mutabilità del gene |
| D | <input checked="" type="checkbox"/> | vantaggio selettivo degli eterozigoti |

59) [CODICE DOMANDA: 7141] L'ALLELE NEOMORFO

| | | |
|---|-------------------------------------|---|
| A | | Produce quantità maggiori di prodotto o prodotto con attività aumentata |
| B | | Il suo prodotto ha attività antagonista rispetto al prodotto normale |
| C | | Si osserva solo nel genoma degli invertebrati |
| D | <input checked="" type="checkbox"/> | Produce prodotto o attività nuovi |

60) [CODICE DOMANDA: 7142] La malattia di Leigh comporta un difetto:

| | | |
|---|-------------------------------------|-----------------------|
| A | | del nucleo |
| B | | del Golgi |
| C | | dei lisosomi |
| D | <input checked="" type="checkbox"/> | del DNA mitocondriale |

61) [CODICE DOMANDA: 7143] Il processo meiotico:

| | | |
|---|-------------------------------------|---|
| A | | differisce dal processo mitotico perché ha più divisioni le quali avvengono tutte con meccanismo diverso da quello della mitosi |
| B | | è uguale al processo mitotico; ha un nome diverso perché riguarda le cellule geminali |
| C | | è uguale al processo mitotico, ma si realizza in un periodo di tempo più lungo |
| D | <input checked="" type="checkbox"/> | differisce dal processo mitotico perché ha due divisioni delle quali una avviene con meccanismo diverso da quello della mitosi |

62) [CODICE DOMANDA: 7144] Per "ricombinazione" si intende:

| | | |
|---|-------------------------------------|--|
| A | | incrocio fra individui che sono geneticamente doppi ibridi |
| B | | la perdita o l'acquisizione di materiale genetico |
| C | | comparsa degli omozigoti recessivi nella progenie di genitori eterozigoti |
| D | <input checked="" type="checkbox"/> | comparsa nella progenie di una combinazione genica differente da quelle dei genitori |

63) [CODICE DOMANDA: 7145] Il 93% del DNA mitocondriale è:

| | | |
|---|-------------------------------------|----------------------|
| A | | circondato da istoni |
| B | | metilato |
| C | | ricco di introni |
| D | <input checked="" type="checkbox"/> | codificante |

64) [CODICE DOMANDA: 7146] La penetranza è:

| | | |
|---|-------------------------------------|--|
| A | | La probabilità che un certo genotipo associato ad una data patologia sia trasmesso alle generazioni successive |
| B | | Quel fenomeno per cui in una data famiglia un certo fenotipo patologico si presenta in età più precoce nel corso delle generazioni |
| C | | La probabilità che un fenotipo dominante sia presente fin dalla nascita in un individuo eterozigote |
| D | <input checked="" type="checkbox"/> | La probabilità che si manifesti un fenotipo quando è presente il genotipo corrispondente |

65) [CODICE DOMANDA: 7147] Gli studi di associazione prevedono:

| | | |
|---|--|-----------------------|
| A | | lo studio di famiglie |
| B | | lo studio di pazienti |



| | | |
|---|-------------------------------------|--|
| C | | lo studio di controlli |
| D | <input checked="" type="checkbox"/> | lo studio di un gruppo di pazienti e di un gruppo di controlli |

66) [CODICE DOMANDA: 7148] Una paziente di 15 anni giunge all'osservazione del medico per assenza di caratteri sessuali secondari e bassa statura. Lo sviluppo psicomotorio e? normale. L'anamnesi familiare e? negativa. I test ormonali hanno rivelato valori elevati di FSH. Potrebbe essere affetta da:

| | | |
|---|-------------------------------------|---|
| A | | Trisomia del cromosoma X |
| B | | Presenza del cromosoma Y in doppia dose |
| C | | Fibrosi cistica |
| D | <input checked="" type="checkbox"/> | Sindrome di Turner |

67) [CODICE DOMANDA: 7149] Qualora una donna risultasse positiva al test genetico per la ricerca di mutazioni del gene BRCA1, per quale tra i seguenti organi avrebbe un rischio sensibilmente aumentato di sviluppare una neoplasia?

| | | |
|---|-------------------------------------|----------|
| A | | pomone |
| B | | utero |
| C | | cervello |
| D | <input checked="" type="checkbox"/> | ovaio |

68) [CODICE DOMANDA: 7150] Quale delle seguenti istruzioni è VERA per quanto riguarda la perdita di funzione allelica?

| | | |
|---|-------------------------------------|---|
| A | | I geni con un allele funzionante sono sempre associati a malattie recessive |
| B | | I geni con solo un allele funzionante non possono mai essere dominanti |
| C | | La ridondanza tra diversi enzimi non può mai mitigare l'effetto della perdita di un solo allele |
| D | <input checked="" type="checkbox"/> | I geni con un allele funzionante sono spesso aploinsufficienti |

69) [CODICE DOMANDA: 7151] Accertata la diagnosi di «rene policistico», con varianti nel gene PKD1, su quale altro organo si dovrebbe indagare?

| | | |
|---|-------------------------------------|-----------|
| A | | Pancreas |
| B | | Cuore |
| C | | Testicolo |
| D | <input checked="" type="checkbox"/> | Fegato |

70) [CODICE DOMANDA: 7152] E' una malattia perossisomiale

| | | |
|---|-------------------------------------|----------------------------|
| A | | Fibrosi cistica |
| B | | Neuropatia ottica di Leber |
| C | | Distrofia miotonica |
| D | <input checked="" type="checkbox"/> | Adrenoleucodistrofia |

71) [CODICE DOMANDA: 7153] L'ataxia di Friedreich (FRDA) è una malattia:

| | | |
|---|-------------------------------------|---------------------------------|
| A | | neurodegenerativa |
| B | | autosomica recessiva |
| C | | da amplificazione di triplette |
| D | <input checked="" type="checkbox"/> | tutte le affermazioni sono vere |

72) [CODICE DOMANDA: 7154] La terapia genica consiste:

| | | |
|---|-------------------------------------|--|
| A | | nell'introdurre Dna terapeutico in un linfocita |
| B | | nell'introdurre un batterio infettato da un virus |
| C | | nell'introdurre un plasmide con RNA inverso |
| D | <input checked="" type="checkbox"/> | nell'introdurre nelle cellule del paziente un gene che permette di curarlo |

73) [CODICE DOMANDA: 7155] Quale delle sotto elencate anomalie può produrre la sindrome di Turner?

| | | |
|---|--|---------------|
| A | | traslocazione |
| B | | duplicazione |



| | | |
|---|-------------------------------------|------------------------|
| C | | trisomia |
| D | <input checked="" type="checkbox"/> | mosaicismo cromosomico |

74) [CODICE DOMANDA: 7156] La differenza minima fra gli alleli di un gene è costituita da:

| | | |
|---|-------------------------------------|--------------------|
| A | | un codone |
| B | | un introne |
| C | | un esone |
| D | <input checked="" type="checkbox"/> | una coppia di basi |

75) [CODICE DOMANDA: 7157] La fibrosi cistica è una malattia genetica in cui il corpo produce _____ in modo anomalo nei polmoni e nell'intestino.....

| | | |
|---|-------------------------------------|---------|
| A | | cute |
| B | | muscolo |
| C | | sangue |
| D | <input checked="" type="checkbox"/> | muco |

76) [CODICE DOMANDA: 7158] Esistono _____ diversi tipi di aminoacidi

| | | |
|---|-------------------------------------|---------------|
| A | | 46 |
| B | | 100 |
| C | | 20.000-25.000 |
| D | <input checked="" type="checkbox"/> | 20 |

77) [CODICE DOMANDA: 7159] Ci sono circa 3 miliardi di coppie di basi nel DNA umano. Quale percentuale circa di queste coppie di basi codifica effettivamente per i geni?

| | | |
|---|-------------------------------------|--------|
| A | | 30-50% |
| B | | 25% |
| C | | 50-75% |
| D | <input checked="" type="checkbox"/> | 1-2% |

78) [CODICE DOMANDA: 7160] Nonostante la storia familiare di patologia dominante e il fenotipo del paziente, non siamo in grado di tracciare un tipo preciso di ereditarietà, quali potrebbero essere i motivi?

| | | |
|---|-------------------------------------|----------------------------|
| A | | Recessività della malattia |
| B | | Fattori ambientali |
| C | | Azione di oncosoppressori |
| D | <input checked="" type="checkbox"/> | Non-penetranza |

79) [CODICE DOMANDA: 7161] Spiega l'alta frequenza della malattia in una popolazione:

| | | |
|---|-------------------------------------|---------------------|
| A | | rischio relativo |
| B | | geni modificatori |
| C | | imprinting genomico |
| D | <input checked="" type="checkbox"/> | deriva genetica |

80) [CODICE DOMANDA: 7162] Se ci troviamo davanti alla presenza di fenotipo simile ad un dato disordine genetico che non corrisponde al genotipo parleremo di:

| | | |
|---|-------------------------------------|--------------|
| A | | penetranza |
| B | | espressività |
| C | | pleiotropia |
| D | <input checked="" type="checkbox"/> | fenocopia |