

## Domande relative alla specializzazione in: Genetica medica

Domanda #1 (codice domanda: n.311) :

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: Ovaio
- B: Utero
- C: Colon
- D: Pancreas

### Scenario 1:

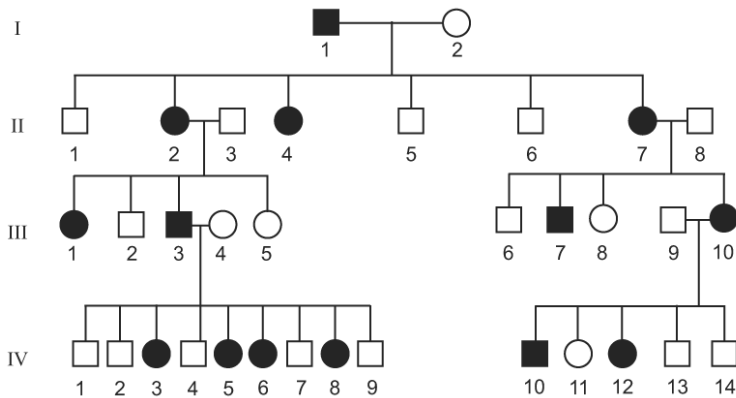
Una paziente di 15 anni giunge all'osservazione del medico per assenza di caratteri sessuali secondari (mancata comparsa del menarca e dello sviluppo del seno) e bassa statura. Lo sviluppo psicomotorio è normale. Alla nascita il peso era inferiore alla norma per l'età gestazionale (SGA). L'anamnesi familiare è negativa. I test ormonali hanno rivelato valori elevati di FSH e normali di GH.

Domanda #2 (codice domanda: n.312) - (riferita allo scenario n. 1) :

Quale tra le seguenti alterazioni genetiche deve essere ricercata per completare l'inquadramento diagnostico?

- A: Monosomia del cromosoma X
- B: Trisomia del cromosoma X
- C: Nullisomia del cromosoma X
- D: Presenza del cromosoma Y

## Scenario 2:



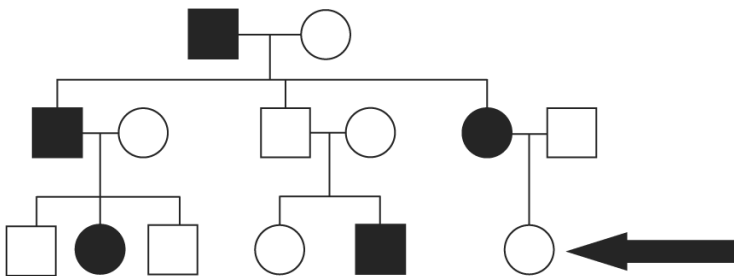
Giunge all'osservazione del medico una donna che vorrebbe avere una gravidanza, ma è preoccupata perché nella sua famiglia ci sono molti affetti da una malattia monogenica. La donna è individuabile come nell'albero genealogico seguente (IV-11):

**Domanda #3 (codice domanda: n.313) - (riferita allo scenario n.2) :**

Per un corretto inquadramento del caso è necessario determinare la modalità di trasmissione della malattia. Qual è la trasmissione più probabile della malattia che segrega nella famiglia?

- A: X-linked dominante
- B: Autosomica dominante
- C: Autosomica recessiva
- D: X-linked recessiva

## Scenario 3:



La donna indicata dalla freccia nell'albero genealogico si reca in consulenza perché vorrebbe avere più notizie sulla brachidattilia, condizione genetica che segrega nella sua famiglia.

**Domanda #4 (codice domanda: n.314) - (riferita allo scenario n.3) :**

Qual è la modalità di trasmissione della malattia in esame?

- A: Autosomica dominante a penetranza incompleta
- B: X-linked dominante
- C: Autosomica recessiva a penetranza incompleta
- D: Autosomica recessiva

## Scenario 4:

Giunge all'osservazione del medico un bambino che presenta macrocrania, ipotonia muscolare, grandi orecchie, accrescimento staturo-ponderale ai limiti superiori per l'altezza, ritardo mentale moderato, macroorchidismo, disturbi comportamentali ed epilessia.

**Domanda #5 (codice domanda: n.315) - (riferita allo scenario n.4) :**

La diagnosi più probabile è:

- A: Sindrome X-fragile
- B: Fenilchetonuria
- C: Sindrome di Angelman
- D: Sclerosi Tuberosa

## Scenario 5:

Un signore e sua moglie giungono in consulenza per ricevere un commento in merito ai risultati di test genetici effettuati per infertilità. Il signore è risultato portatore di mutazioni in entrambe le copie alleliche del gene CFTR, coinvolto nella patogenesi della fibrosi cistica, mentre sua moglie è risultata portatrice di una sola mutazione a carico dello stesso gene.

**Domanda #6 (codice domanda: n.316) - (riferita allo scenario n.5) :**

Quale può essere, verosimilmente, la causa dell'infertilità?

- A: Azoospermia ostruttiva
- B: Teratozoospermia
- C: Oligozoospermia
- D: Insensibilità agli ormoni androgeni

## Scenario 6:

Un ragazzo di 13 anni, nato a termine dopo una gravidanza caratterizzata da ridotti movimenti fetali, alla nascita ha manifestato franco ipotono con pianto debole e difficoltà nella suzione. Ha presentato un ritardo globale dello sviluppo psico-motorio e rapido aumento del peso corporeo, a partire dai due anni di vita, con obesità di tipo centrale. Un'indagine genetica tramite ibridazione in situ fluorescente (FISH) ha permesso il riscontro di una delezione cromosomica in regione 15q11-q13.

**Domanda #7 (codice domanda: n.317) - (riferita allo scenario n.6) :**

In base ai dati disponibili, quale diagnosi formula il medico?

- A: Sindrome di Prader-Willi
- B: Sindrome di Cohen
- C: Sindrome di Patau
- D: Osteodistrofia di Albright

## Scenario 7:

Una paziente di 28 anni, si presenta al medico perché sospetta, sulla base di disturbi motori, di essere affetta dalla malattia di Huntington. Riferisce che tale patologia era stata diagnosticata al nonno paterno, deceduto a 71 anni. Il padre della paziente ha attualmente 55 anni e non presenta sintomi di malattia.

**Domanda #8 (codice domanda: n.318) - (riferita allo scenario n.7) :**

Con quale fenomeno si può verosimilmente spiegare lo sviluppo di sintomi alla luce della storia clinica paterna?

- A: Anticipazione
- B: "Salto di generazione"
- C: Intervento di geni modificatori
- D: Intervento di fattori ambientali

## Scenario 8:

Un paziente di 35 anni giunge all'osservazione del dermatologo. A livello cutaneo presenta numerose macchie caffelatte di grosse dimensioni, distribuite su arti e tronco, lentiggini in regione ascellare e alcuni neurofibromi cutanei. Viene fatta diagnosi di neurofibromatosi di tipo 1.

**Domanda #9 (codice domanda: n.319) - (riferita allo scenario n.8) :**

Per quale tra le seguenti neoplasie la paziente ha un rischio particolarmente elevato rispetto alla popolazione generale?

- A: Tumore maligno della guaina dei nervi periferici
- B: Osteosarcoma
- C: Carcinoma midollare tiroideo
- D: Carcinoma basocellulare

## Scenario 9:

Un piccolo paziente di 4 anni presenta dismorfismi molto lievi, ipercinesia, aggressività, deterioramento mentale e facies lunaris. Si sospetta una sindrome di Sanfilippo.

Domanda #10 (codice domanda: n.320) - (riferita allo scenario n.9) :

Quale alterazione congenita del metabolismo si dovrebbe valutare per confermare la diagnosi?

- A: Accumulo intralisosomiale di mucopolisaccaridi
- B: Deficit di galattochinasi
- C: Accumulo intralisosomiale di sfingolipidi
- D: Alterazione del metabolismo degli acidi grassi a catena molto lunga