

Domande relative alla specializzazione in: Genetica medica

Domanda #1 (codice domanda: n.681) :

Per il sequenziamento di una molecola di DNA secondo il metodo Sanger è necessario utilizzare:

- A: dideossiribonucleotidi trifosfati
- B: deossiribonucleotidi trifosfati
- C: dideossiribonucleotidi difosfati
- D: ribonucleotidi trifosfati

Domanda #2 (codice domanda: n.682) :

Con quale modalità si trasmette la Distrofia Muscolare di Duchenne?

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

Scenario 1:

Una paziente di 28 anni, ha richiesto una consulenza genetica dopo aver subito un intervento di quadrantectomia per carcinoma mammario. Dal momento che anche la madre ha sviluppato una neoplasia mammaria all'età di 40 anni, la signora vuole sottoporsi ad approfondimenti per valutare l'eventuale presenza di una predisposizione oncologica familiare.

Domanda #3 (codice domanda: n.685) - (riferita allo scenario n.1) :

Quale di questi test genetici NON è opportuno prescrivere poiché non trova una correlazione con il carcinoma mammario giovanile?

- A: Ricerca di mutazioni germinali del gene RET
- B: Ricerca di mutazioni germinali del gene BRCA1
- C: Ricerca di mutazioni germinali del gene BRCA2
- D: Ricerca di mutazioni germinali del gene TP53

Domanda #4 (codice domanda: n.686) - (riferita allo scenario n.1) :

Per quanto riguarda le forme più frequenti di carcinoma mammario ereditario, quale delle seguenti affermazioni si potrebbero utilizzare per spiegare il rischio di ricorrenza alla signora?

- A: I figli di un individuo portatore di mutazione patogenetica hanno una probabilità del 50% di aver ereditato la predisposizione allo sviluppo di neoplasia mammaria, indipendentemente dal sesso
- B: Solo le figlie femmine di un individuo portatore di mutazione patogenetica hanno una probabilità del 50% di aver ereditato la predisposizione allo sviluppo di neoplasia mammaria
- C: Le figlie femmine di un individuo portatore di mutazione patogenetica hanno una probabilità del 50% di sviluppare una neoplasia mammaria nel corso della vita
- D: I figli (maschi e femmine) hanno una probabilità del 50% di sviluppare una neoplasia mammaria, nel corso della vita, solo se la trasmissione avviene in linea materna

Scenario 2:

Un ragazzo di 17 anni è figlio di genitori sani e cugini di secondo grado. Dall'età di 12 anni ha iniziato a presentare difficoltà nel cammino e progressiva perdita dell'equilibrio. All'esame obiettivo neurologico il paziente mostra atassia del cammino, incoordinazione degli arti, disartria, riduzione marcata dei riflessi osteo-tendinei, ipotrofia e ipostenia distale agli arti inferiori. Un'indagine RX torace, effettuata qualche tempo prima, ha inoltre evidenziato la presenza di scoliosi dorsale.

Domanda #5 (codice domanda: n.689) - (riferita allo scenario n.2) :

Quale delle seguenti può essere la diagnosi più probabile?

- A: Malattia di Friedreich
- B: Malattia di Huntington
- C: Atassia Spinocerebellare di tipo 6
- D: Atassia Spinocerebellare di tipo 1

Domanda #6 (codice domanda: n.690) - (riferita allo scenario n.2) :

Quale tra i seguenti esami strumentali devono essere prescritti con cadenza periodica per la sorveglianza in pazienti affetti da tale patologia?

- A: Ecocardiogramma
- B: Ecografia renale
- C: RMN encefalo
- D: Esofago-gastro-duodenoscopia

Domanda #7 (codice domanda: n.691) - (riferita allo scenario n.2) :

Quale tra le seguenti alterazioni nelle indagini di laboratorio deve essere ricercata nel paziente?

- A: Iperglicemia
- B: Ipoalbuminemia
- C: Ipercolesterolemia
- D: Incremento di alfa-fetoproteina plasmatica

Scenario 3:

Un paziente di 24 anni, giunge all'osservazione del medico perché sospetta di essere affetto dalla malattia di Huntington. Riferisce che tale patologia era stata diagnosticata alla nonna paterna, deceduta a 75 anni. Il padre del paziente ha attualmente 50 anni e non presenta sintomi di malattia.

Domanda #8 (codice domanda: n.694) - (riferita allo scenario n.3) :

Quale tra i seguenti sintomi e segni NON è tipico riscontrare in caso di sospetto esordio di malattia?

- A: Tremore a riposo
- B: Movimenti involontari
- C: Instabilità del cammino
- D: Alterazione del comportamento

Domanda #9 (codice domanda: n.695) - (riferita allo scenario n.3) :

Nel caso in cui fosse già sintomatico, quale test genetico per lo studio del gene HTT occorre prescrivere al fine di confermarne la diagnosi?

- A: Analisi molecolare delle triplette CAG nella porzione codificante del gene
- B: Analisi molecolare delle triplette GAA nella porzione intronica del gene
- C: Analisi molecolare delle triplette CGG nella porzione 5'-untranslated region (5'-UTR) del gene
- D: Analisi molecolare delle triplette CTG nella porzione 3'-untranslated region (3'-UTR) del gene

Scenario 4:

Una paziente di 32 anni, giunge all'osservazione del medico inviata da un collega dermatologo. A livello cutaneo presenta numerose macchie caffelatte di grosse dimensioni, distribuite su arti e tronco, lentiggini in regione ascellare e alcuni neurofibromi cutanei.

Domanda #10 (codice domanda: n.698) - (riferita allo scenario n.4) :

Da quale delle seguenti patologie è verosimilmente affetta la paziente?

- A: Neurofibromatosi di tipo 1
- B: Neurofibromatosi di tipo 2
- C: Sclerosi Tuberosa
- D: Sindrome di McCune-Albright