


Se una proteina è costituita dall'assemblaggio di due o più subunità, le mutazioni in eterozigosi a carico del gene corrispondente possono essere chiamate:

Scegli un'alternativa:

- a. dominanti
- b. con perdita di funzione 
- c. polimorfismi
- d. dominanti negative
- e. nulle

Risposta errata.

La risposta corretta è:
dominanti negative

Tra gli SNPs in tabella, quale includeresti in un pannello di AIM per individuare un'ascendenza Africana?

rs number	Chr	bp	ancestry			
			EUR	AFR	ASR	EUR
rs1258003	7	12305450	0.01	0.00	0.16	0.01
rs1325502	1	42920210	0.28	0.13	0.79	0.08
rs1111101	5	18001780	0.01	0.14	0.01	0.01
rs1768823	14	10817071	0.08	0.04	0.01	0.08
rs214473	12	41943217	0.13	0.07	0.04	0.13
rs2071040	2	81738430	0.04	0.12	0.01	0.09
rs180886	2	106020310	0.05	0.24	0.01	0.01
rs1089232	11	73312100	0.00	0.14	0.08	0.16
rs289740	1	8454943	0.00	0.11	0.10	0.09
rs171719	1	10143104	0.08	0.40	0.01	0.02
rs181704	20	82404311	0.01	0.00	0.00	0.00
rs4717865	4	73888020	0.11	0.11	0.00	0.04
rs851479	1	20617179	0.01	0.00	0.08	0.08
rs141030	1	12142444	0.04	0.00	0.10	0.08
rs101124	11	8480172	0.04	0.22	0.14	0.22
rs110339	11	24922010	0.00	0.00	0.00	0.11
rs222140	11	11840108	0.01	0.00	0.76	0.03
rs100124	8	8421401	0.00	0.10	0.02	0.11

Scegli un'alternativa:

- a. rs1325502
- b. rs4951629 ✓
- c. rs1513181
- d. rs4717865
- e. rs2397060

Risposta corretta.

La risposta corretta è: rs4951629

www.unidocs.it - Appunti e dispense per superare i tuoi esami universitari

www.unidocs.it - Appunti e dispense per superare i tuoi esami universitari

Mutazioni nello stesso gene possono produrre:

Scegli un'alternativa:

- a. una condizione X-linked dominante e una negativa
- b. una condizione X-linked recessiva e una matrilineare
- c. solo patologie a trasmissione autonomia recessiva
- d. due o più condizioni dominanti, una lieve per semplice aploinsufficienza ed una più grave per un effetto dominante negativo ✓
- e. sempre e solo ritardo mentale grave

Risposta corretta.

La risposta corretta è:

due o più condizioni dominanti, una lieve per semplice aploinsufficienza ed una più grave per un effetto dominante negativo



Exac 65.000 è un database:

Scegli un'alternativa:

- a. di frequenza di popolazione ✓
- b. di annotazione genica
- c. di conservazione
- d. Di file bam/sam
- e. di predizione di patogenicità

La risposta corretta è: di frequenza di popolazione

Domanda **31**

Risposta corretta

Punteggio ottenuto 1,00 su 1,00

Contrassegna domanda

Il CODIS (Combined DNA Index System), è il database dell'FBI che

Scegli un'alternativa:

Punteggio ottenuto 0,00 su 1,00

Contrassegna domanda

L'utilita' del "matching" per HLA nel trapianto di rene e' avvalorato da:

Scegli un'alternativa:

- a. nessuna delle risposte e' corretta
- b. un esito migliore se le coppie donatore/ricevente sono "matched" per HLA
- c. tutte e tre le risposte sono corrette
- d. un esito migliore quanto maggiore e' il grado di "match" tra donatore e ricevente
- e. un esito migliore se il donatore e' un fratello HLA identico al paziente **X**

La risposta corretta è: tutte e tre le risposte sono corrette

Domanda **7**

Risposta corretta

Punteggio ottenuto 1,00 su 1,00

Il mosaicismismo vero (di III livello) all'amniocentesi è definito:

Scegli un'alternativa:

- a. presenza di 2 o più cloni anomali provenienti da 2 o più colture diverse ✓
- b. Nessuna delle altre risposte è corretta
- c. due mitosi aberranti all'interno di un clone normale
- d. una sola mitosi aberrante all'interno di un clone normale
- e. un solo clone aberrante in una sola coltura

La risposta corretta è: presenza di 2 o più cloni anomali provenienti da 2 o più colture diverse

Domanda **5**

Risposta corretta

Punteggio ottenuto 1,00 su 1,00

Contrassegna domanda

Quando è preferibile effettuare il prelievo per l'amniocentesi?

Scegli un'alternativa:

- a. nella decima settimana di gestazione sotto controllo ecografico
- b. tra la 15esima e la 17esima settimana di gestazione sotto controllo ecografico ✓
- c. Quattro settimane dopo la fine dell'ultima mestruazione
- d. quando il volume del liquido amniotico supera i 3 litri
- e. tra la 21esima e 23esima settimana di gestazione

La risposta corretta è: tra la 15esima e la 17esima settimana di gestazione sotto controllo ecografico

Domanda **6**

Risposta errata

Punteggio ottenuto 0,00 su 1,00

Contrassegna domanda

La purificazione dei prodotti di PCR

Scegli un'alternativa:

- a. Implica la rimozione di primer, dNTPs ed enzimi rimasti in soluzione ✓
- b. Non è necessaria se la soluzione ottenuta dalla PCR viene utilizzata immediatamente per il passaggio successivo della marcatura
- c. Implica l'eliminazione dei prodotti a doppia elica
- d. Viene effettuato utilizzando enzimi di restrizione
- e. È possibile solo attraverso l'utilizzo di colonnine commerciali

La risposta corretta è: Implica la rimozione di primer, dNTPs ed enzimi rimasti in soluzione

Domanda **10**

Risposta errata

Punteggio ottenuto 0,00 su 1,00

Next Generation Sequencing significa che si può:

Scegli un'alternativa:

- a.
analizzare il genoma attraverso
compartimentazione delle reazioni di
amplificazione e sequenziamento
- b.
tutte le affermazioni sono vere ✓
- c.
applicare un metodo per studiare il trascrittoma
- d.
studiare più geni contemporaneamente
- e.
applicare una tecnologia di sequenziamento di
DNA ad alta processività

Risposta corretta.

La risposta corretta è:

tutte le affermazioni sono vere

Risposta corretta

Punteggio ottenuto 1,00 su 1,00

 Contrassegna domanda

C'è un modo per ottenere un profilo maschile da un campione con una miscela di DNA maschio/femmina?

Scegli un'alternativa:

- a. Sequenziamento Sanger
- b. Test standard
- c. non è possibile
- d. Test Mini-STR
- e. Test Y STR ✓

La risposta corretta è: Test Y STR

Domanda **9**

Risposta corretta

Punteggio ottenuto 1,00 su 1,00

 Contrassegna domanda

In quale periodo della gravidanza si effettua in genere l'amniocentesi?

Scegli un'alternativa:

a.
10-12 settimane di gestazione.

b.
13-15 settimane di gestazione. ✘

c.
22-24 settimane di gestazione.

d.
16-18 settimane di gestazione.

e.
19-21 settimane di gestazione.

Risposta errata.

La risposta corretta è:

16-18 settimane di gestazione.

Le sostituzioni conservative determinano:

Scegli un'alternativa:

- a. sostituzione di un codone che dà luogo ad un codone di terminazione
- b. sostituzione di un codone che dà luogo ad un codone simile
- c. non modificano la sequenza del prodotto genico
- d. sostituzione di un aminoacido con uno che ha le stesse caratteristiche chimiche
- e. sostituzione di un aminoacido con



sostituzione di un codone che da
luogo ad un codone simile

- c.
non modificano la sequenza del
prodotto genico
- d.
sostituzione di un aminoacido con
uno che ha le stesse caratteristiche
chimiche
- e.
sostituzione di un aminoacido con
un altro fisicamente simile ✗

Risposta errata.

La risposta corretta è:
sostituzione di un aminoacido con uno
che ha le stesse caratteristiche chimiche

L'inversione che distrugge il gene per il fattore VIII deriva:

Scegli un'alternativa:

- a.
da una mutazione missenso
- b.
da un crossing-over tra due cromosomi omologhi
- c.
non avviene con nessuno dei meccanismi proposti
- d.
da una non disgiunzione alla meiosi II
- e.
da una ricombinazione intracromatidica tra sequenze ripetute invertite ✓

Risposta corretta.

La risposta corretta è:

L'incidenza di GvHD (malattia del trapianto contro l'ospite) acuta e' massima nella seguente condizione:

Scegli un'alternativa:

- a. trapianto singenico
- b. quanto piu' e' alta l'eta' del paziente
- c. trapianto HLA parzialmente compatibile ✓
- d. trapianto HLA compatibile
- e. uguale per tutti i tipi di trapianto

La risposta corretta è: trapianto HLA parzialmente compatibile

Domanda **24**

Risposta errata

Punteggio ottenuto 0,00 su 1,00


Contrassegna domanda

La FISH su amniociti non coltivati viene

Domanda **6**


Risposta errata

Punteggio ottenuto 0,00 su 1,00

 Contrassegna domanda

Exac 65.000 è un database:

Scegli un'alternativa:

- a. di predizione di patogenicità
- b. Di file bam/sam
- c. di frequenza di popolazione
- d. di conservazione
- e. di annotazione genica 

La risposta corretta è: di frequenza di popolazione

Domanda **7**

Risposta corretta

Punteggio ottenuto 1,00 su 1,00

 Contrassegna domanda www.unidocs.it - Appunti e dispense per superare i tuoi esami universitari

Domanda **32**

Risposta corretta

Punteggio ottenuto 1,00 su 1,00

 Contrassegna domanda

Se il colore della pelle fosse determinato dall'azione di tre geni equipotenti con effetto additivo, che genotipo avrebbe un individuo con pigmentazione intermedia?

Scegli un'alternativa:

- a. AaBbcc
- b. AaBBCc
- c. AabbCC ✓
- d. AABBcc
- e. aabbcc

La risposta corretta è: AabbCC



Fine revisione

Le Copy-Number Variations:

Scegli un'alternativa:

- a.
sono grandi segmenti di DNA genomico, con una lunghezza che va da alcune kb a diverse Mb
- b.
possono determinare l'aumento di alcune attività enzimatiche
- c.
influenzano il dosaggio genico, l'espressione genica e le malattie
- d.
tutte le proposte sono corrette ✓
- e.
possono essere ereditate

Risposta corretta.

La risposta corretta è:

tutte le proposte sono corrette

Domanda 24

Risposta corretta

Punteggio ottenuto 1,00 su 1,00

Contrassegna domanda

Un quantitativo di DNA sub-ottimale può dar luogo a:

Scegli un'alternativa:

- a. Alto rapporto segnale/rumore
- b. Sbilanciamento allelico ✓
- c. Precoce deplezione dei primer nel corso della PCR
- d. Nessuna delle risposte è corretta
- e. Tutte le risposte sono corrette

La risposta corretta è: Sbilanciamento allelico

Domanda 25

Risposta corretta

Punteggio ottenuto 1,00 su 1,00

Anna è affetta da una neurofibromatosi tipo 1, malattia rara ad ereditarietà autosomica dominante, e la ricerca di mutazioni nel gene NF1 ha evidenziato una mutazione silente (sinonima) che coinvolge l'ultima base dell'esone 2. Come procederesti?

Scegli un'alternativa:

- a. farei un modello murino
- b. non farei ulteriori accertamenti, si tratta di una variante sinonima
- c. si tratta di un risultato falso positivo in quanto tali varianti di sequenza non esistono
- d. analizzerei l'RNA mediante RT_PCR e sequenziamento ✓
- e. analizzerei la proteina mediante western blot

Domanda **26**

Risposta corretta

Punteggio ottenuto 1,00 su 1,00

🚩 Contrassegna domanda

Quale di queste affermazioni sui gemelli monozigoti e' vera?

Scegli un'alternativa:

- a. Eventuali differenze sono sia di natura genetica sia di natura ambientale.
- b. Nascono da ovuli fecondati uno dopo l'altro.
- c. Possono avere padri differenti.
- d. Possono avere geni differenti l'uno dall'altro.
- e. Nessuna di queste. ✓

La risposta corretta è: Nessuna di queste.



Domanda **22**

Risposta corretta

Punteggio ottenuto 1,00 su 1,00

🚩 Contrassegna domanda

Ci puo' essere evoluzione biologica:

Scegli un'alternativa:

- a. attraverso deriva genica.
- b. quando agisce la selezione naturale.
- c. in tutte le situazioni proposte. ✓
- d. quando una popolazione non e' in equilibrio di Hardy-Weinberg.
- e. quando ci sono mutazioni.

La risposta corretta è: in tutte le situazioni proposte.



I test genetici presintomatici si applicano:

Scegli un'alternativa:

- a. A soggetti con anomalie cromosomiche
- b. A soggetti che portano i segni clinici della malattia
- c. A tutti coloro che ne fanno richiesta
- d. A soggetti che non presentano segni clinici di una malattia ma che sono a rischio di svilupparla ✓
- e. Solo alle donne gravide

La risposta corretta è: A soggetti che non presentano segni clinici di una malattia ma che sono a rischio di svilupparla

Domanda **6**

Risposta errata

Punteggio ottenuto 0,00 su 1,00

Contrassegna domanda

https://e-l.unifi.it/mod/quiz/review

1



Domanda **28**

Risposta corretta

Punteggio ottenuto 1,00 su 1,00

Contrassegna domanda

Quale di queste affermazioni circa la psoriasi e' corretta?

Scegli un'alternativa:

- a. e' una malattia autosomica dominante
- b. non e' associata ad HLA
- c. la concordanza tra coppie di gemelli monozigoti e dizigoti e' circa la stessa
- d. un paziente puo' avere una storia familiare negativa ✓
- e. tutti i malati della stessa famiglia hanno lo stesso fenotipo

La risposta corretta è: un paziente puo' avere una storia familiare negativa