

A cura di Stefania Palumbo

# GENETICA MEDICA

Concorso per Specializzazioni  
di Area Sanitaria non medica



- + Raccolta di quesiti a risposta multipla commentati e a risposta esatta suddivisi per argomento



IN OMAGGIO ESTENSIONI ONLINE

Software di  
**simulazione**





# GENETICA MEDICA

Concorso per Specializzazioni  
di Area Sanitaria non medica

## Accedi ai servizi riservati

Il codice personale contenuto nel riquadro dà diritto a servizi riservati ai clienti. Registrandosi al sito, dalla propria area riservata si potrà accedere a:

**MATERIALI DI INTERESSE  
E CONTENUTI AGGIUNTIVI**

CODICE PERSONALE

Grattare delicatamente la superficie per visualizzare il codice personale.  
Le **istruzioni per la registrazione** sono riportate nella pagina seguente.  
Il volume NON può essere venduto né restituito se il codice personale risulta visibile.  
**L'accesso ai servizi riservati ha la durata di 18 mesi** dall'attivazione del codice  
e viene garantito esclusivamente sulle edizioni in corso.

# Istruzioni per accedere ai contenuti e ai servizi riservati

SEGUI QUESTE SEMPLICI ISTRUZIONI

SE SEI REGISTRATO AL SITO

clicca su **Accedi al materiale didattico**



inserisci email e password



inserisci le ultime 4 cifre del codice ISBN, riportato in basso a destra sul retro di copertina



inserisci il tuo **codice personale** per essere reindirizzato automaticamente all'area riservata

SE NON SEI GIÀ REGISTRATO AL SITO

clicca su **Accedi al materiale didattico**



registra al sito **edises.it**



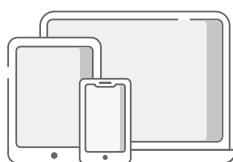
attendi l'email di conferma per perfezionare la registrazione



torna sul sito **edises.it** e segui la procedura già descritta per utenti registrati



## CONTENUTI AGGIUNTIVI



Per problemi tecnici connessi all'utilizzo dei supporti multimediali e per informazioni sui nostri servizi puoi contattarci sulla piattaforma [assistenza.edises.it](http://assistenza.edises.it)

# **GENETICA MEDICA**

**Concorso per Specializzazioni  
di Area Sanitaria non medica**

**Stefania Palumbo**



Genetica medica – I Edizione, 2022  
Copyright © 2022 EdiSES Edizioni S.r.l. – Napoli

9 8 7 6 5 4 3 2 1 0  
2026 2025 2024 2023 2022

Le cifre sulla destra indicano il numero e l'anno dell'ultima ristampa effettuata

*A norma di legge è vietata la riproduzione, anche parziale, del presente volume o di parte di esso con qualsiasi mezzo.*

L'Editore

*Autrice:* Dott.ssa STEFANIA PALUMBO, svolge attività di ricerca nel campo della genetica medica con particolare attenzione alla genetica delle malattie rare in età pediatrica, laureata con lode in Biotecnologie Mediche presso l'Università Federico II di Napoli. Nel 2020 ha conseguito il dottorato di ricerca presso la prestigiosa Università di Heidelberg ottenendo il titolo di "Doctoris Scientiarum Humanarum". Autrice di diverse pubblicazioni collabora con alcune riviste scientifiche come referee e medical writer.

*Coordinatrice di collana:* Dott.ssa Teresa Baldoni

*Progetto grafico:* Edises s.r.l.

*Impaginazione:* ProMedia Studio di A. Leano

*Cover Design and Front Cover Illustration:* Digital Followers Srl

*Stampato presso:* Tipografia Vulcanica S.r.l. – Nola (NA)

*Per conto della* EdiSES Edizioni S.r.l. – Piazza Dante 89 – Napoli

ISBN 978 88 3623 117 1

[www.edises.it](http://www.edises.it)

---

I curatori, l'editore e tutti coloro in qualche modo coinvolti nella preparazione o pubblicazione di quest'opera hanno posto il massimo impegno per garantire che le informazioni ivi contenute siano corrette, compatibilmente con le conoscenze disponibili al momento della stampa; essi, tuttavia, non possono essere ritenuti responsabili dei risultati dell'utilizzo di tali informazioni e restano a disposizione per integrare la citazione delle fonti, qualora incompleta o imprecisa.

Realizzare un libro è un'operazione complessa e nonostante la cura e l'attenzione poste dagli autori e da tutti gli addetti coinvolti nella lavorazione dei testi, l'esperienza ci insegna che è praticamente impossibile pubblicare un volume privo di imprecisioni. Saremo grati ai lettori che vorranno inviarci le loro segnalazioni e/o suggerimenti migliorativi sulla piattaforma *assistenza.edises.it*

# Sommario

<b>Capitolo 1   Concetti base di genetica</b>	1
<i>Risposte commentate 1</i>	40
Risposte corrette	50
<b>Capitolo 2   Basi cellulari e cromosomiche dell'ereditarietà</b>	51
<i>Risposte commentate 2</i>	70
Risposte corrette	73
<b>Capitolo 3   Tipi di ereditarietà e modalità di espressione: mendeliana, non tradizionale e multifattoriale</b>	75
<i>Risposte commentate 3</i>	98
Risposte corrette	104
<b>Capitolo 4   La trasmissione dei geni tra le generazioni: analisi del pedigree nella genetica umana</b>	105
<i>Risposte commentate 4</i>	148
Risposte corrette	157
<b>Capitolo 5   Citogenetica: cariotipo e disordini da aberrazioni cromosomiche</b>	159
<i>Risposte commentate 5</i>	189
Risposte corrette	196
<b>Capitolo 6   Eziopatogenesi delle malattie genetiche</b>	197
6.1 Malattie genetiche: cause e fenotipo	197
6.2 Genetica dello sviluppo, diagnosi prenatale e malattie in età pediatrica	231
<i>Risposte commentate 6.1</i>	246
Risposte corrette	257
<i>Risposte commentate 6.2</i>	258
Risposte corrette	262
<b>Capitolo 7   I geni nelle popolazioni</b>	263
<i>Risposte commentate 7</i>	290
Risposte corrette	297



<b>Capitolo 8   Tecniche di laboratorio in ambito genetico</b>	299
<i>Risposte commentate 8</i>	323
Risposte corrette	329
<b>Capitolo 9   Genetica e cancro</b>	331
<i>Risposte commentate 9</i>	351
Risposte corrette	358
<b>Capitolo 10   Medicina Generale</b>	359
Risposte corrette	394

# Premessa

Le Scuole di specializzazione sono corsi universitari *post lauream* che hanno lo scopo di formare nuovi specialisti. Le Scuole di specializzazione dell'area sanitaria sono sia ad accesso riservato ai medici sia ad accesso riservato a soggetti in possesso di titolo di studio diverso dalla laurea magistrale in Medicina e Chirurgia, i cosiddetti "non medici". Al termine del percorso formativo viene rilasciato il Diploma di specializzazione nel settore prescelto, utile all'espletamento della professione nell'ambito del Servizio Sanitario Nazionale (SSN). Il Decreto Interministeriale 16 settembre 2016 n. 716, *Riordino delle Scuole di specializzazione ad accesso riservato ai "non medici"*, individua le tipologie di Scuola di specializzazione, il profilo specialistico, gli obiettivi formativi ed i relativi percorsi didattici, suddivisi in aree e classi, e provvede al riordino degli ordinamenti delle seguenti sei Scuole di specializzazione appartenenti all'Area dei servizi clinici:

Classe di medicina diagnostica e di laboratorio:

- *"Microbiologia e Virologia"* (durata 4 anni);
- *"Patologia Clinica e Biochimica Clinica"* (durata 4 anni);

Classe dei servizi clinici specialistici biomedici:

- *"Genetica medica"* (durata 4 anni);
- *"Farmacologia e Tossicologia Clinica"* (durata 4 anni);
- *"Scienze dell'alimentazione"* (durata 4 anni);

Classe della sanità pubblica:

- *"Statistica sanitaria e Biometria"* (durata 3 anni).

Per il conseguimento del titolo, infatti, lo specializzando in formazione dovrà acquisire 180 CFU complessivi per le Scuole articolate in 3 anni e 240 CFU complessivi per le Scuole articolate in 4 anni. Per ogni singola tipologia di Scuola, gli Atenei potranno attivare un'unica Scuola con entrambi gli Ordinamenti didattici al proprio interno – quello relativo ai medici e quello per i laureati "non medici" – oppure una singola Scuola per ogni Ordinamento.

La nuova collana EDISES per le Scuole di specializzazione di Area Sanitaria non medica si inserisce in tale contesto e vuole essere un utile strumento di supporto per tutti gli studenti intenzionati a provare i quiz di entrata alle scuole di specializzazione non mediche dei diversi atenei italiani. I volumi non sono in alcun modo intesi come sostituzione dei libri di testo ma hanno lo scopo di aiutare lo studente a ripassare le conoscenze acquisite esercitandosi a rispondere ai quesiti specifici in vari argomenti oggetto di esame.

Per ogni capitolo sono presenti dei quesiti a risposta multipla, in parte selezionati da database ufficiali delle principali Università italiane, in parte appositamente sviluppati dagli autori per aiutare a fissare i concetti fondamentali. Parte dei quesiti contengono soluzioni commentate, ossia brevi cenni teorici per richiamare l'attenzione su errori che comunemen-



te vengono fatti o concetti che facilmente vengono male interpretati; gli altri quesiti hanno invece risposta esatta.

Poiché i nostri manuali spaziano su tutta la materia di esame, se ne ritiene valido l'uso sia come strumento di autovalutazione che come manuale di preparazione ai quiz di entrata alle singole Scuole di specializzazione non mediche.

Ulteriori materiali didattici sono disponibili nell'area riservata a cui si accede mediante la registrazione al sito *edises.it* secondo la procedura indicata nelle prime pagine del volume.

Eventuali errata-corrigere saranno pubblicati sul sito *edises.it*, nella scheda "Aggiornamenti" della pagina dedicata al volume.

Altri aggiornamenti sulle procedure concorsuali saranno disponibili sui nostri profili social.

**blog.edises.it**  
**infoconcorsi.edises.it**



# Introduzione

## ***Le Scuole di specializzazione non mediche***

### ***Requisiti di accesso***

Alle Scuole di specializzazione si può accedere se in possesso del diploma di Laurea Magistrale (ex Specialistica o del vecchio ordinamento) nelle discipline che si riferiscono a un'area compatibile con quella della specializzazione, come esplicitamente indicato nei bandi di ammissione. Per quanto riguarda la scuola di specializzazione in Microbiologia e Virologia, Patologia clinica e Biochimica clinica, Genetica medica, Farmacologia e Tossicologia clinica e Scienze dell'alimentazione, sono ammessi al concorso coloro in possesso della Laurea Vecchia Ordinamento (precedente alla riforma ex D.M. 509/99) in:

- Scienze Biologiche;
- Biotecnologie agro-industriali;
- Biotecnologie agrarie-vegetali;
- Biotecnologie industriali;
- Biotecnologie farmaceutiche;
- Biotecnologie mediche;
- Biotecnologie veterinarie;

oppure Laurea Specialistica/Magistrale (ex D.M. 509/99 e D.M. 270/2004) in:

- Biologia (Classe 6/S – LM/6);
- Biotecnologie agrarie (Classe 7/S);
- Biotecnologie agrarie e per alimenti (Classe LM/7);
- Biotecnologie industriali (Classe 8/S – LM/8);
- Biotecnologie mediche, veterinarie e farmaceutiche (Classe 9/S – LM/9);
- Farmacia e Farmacia industriale (Classe LM/13);
- Chimica (LM/54);
- Medicina Veterinaria (LM/42);
- Scienze della nutrizione umana (LM/61).

Ogni anno, gli Atenei in cui vi sono le Scuole di specializzazione in Genetica medica (non medici) possono indire un concorso di ammissione con un numero di posti variabili. La data di uscita del bando, può variare di anno in anno.

### ***Modalità di ammissione***

Le Scuole di specializzazione prevedono un accesso a numero chiuso. Possono partecipare alla prova di selezione coloro che siano in possesso del Diploma di Laurea richiesto e in taluni casi anche del Diploma di Abilitazione all'esercizio professionale. Possono essere oggetto di valutazione, ai fini della graduatoria finale, la tesi di laurea, il voto di laurea, la votazione riportata negli esami di profitto del corso di laurea nelle materie riguardanti la specializza-



zione, eventuali pubblicazioni o lavori che risultino accettati da riviste scientifiche concorrenti materie attinenti al corso di specializzazione scelto. Consulta i bandi di ammissione per individuare tutti i titoli richiesti e i punteggi ad esse associati.

La selezione consiste in una prova scritta, anche sotto forma di test a risposta multipla, integrata eventualmente da un colloquio individuale. Si può prendere visione dei singoli bandi per l'accesso alle Scuole di specializzazione consultando la Gazzetta Ufficiale - IV serie speciale, oppure tramite i siti Internet degli Atenei, nelle sezioni dedicate ai corsi post-laurea.

### ***Prove concorsuali***

Il bando di ammissione di ogni singolo Ateneo stabilisce l'eventuale prova di ammissione necessaria per accedere al corso di specializzazione. Nella maggior parte dei casi il concorso di ammissione avviene per titoli ed esami. In molti Atenei, la prova d'esame consiste nella risoluzione di 70 quesiti a risposta multipla di cui 40 su argomenti caratterizzanti il corso di specializzazione e 30 su argomenti relativi ad altri settori scientifici disciplinari attinenti alla specializzazione, uguali per tutti i candidati. Il tempo per la risoluzione dei quesiti è mediamente di 90 minuti. Per il conseguimento dell'idoneità alla prova concorsuale il candidato dovrà conseguire un punteggio non inferiore a 42/70.

### ***Criteri di valutazione dei titoli***

Il punteggio massimo attribuibile dalla Commissione giudicatrice è normalmente di 100 punti, di cui 40 punti assegnati in seguito alla valutazione della prova scritta, 40 punti assegnati in seguito alla valutazione della prova orale, e i restanti 20 punti assegnati in seguito alla valutazione dei titoli. La Commissione giudicatrice ha a disposizione per la valutazione dei titoli un totale di 20 punti, così ripartiti:

- a) fino a un massimo di 5 punti per il voto di laurea: 0,30 per ogni voto da 99 a 109, punti 4 per i pieni voti assoluti e 5 punti per i pieni voti assoluti e la lode;
- b) fino a un massimo di 5 punti per gli esami di profitto del corso di laurea nelle materie attinenti la specializzazione. Il punteggio sarà così attribuito:
  - > 0,25 per esame superato con i pieni voti legali da 27/30 a 29/30;
  - > 0,50 per esame superato con i pieni voti assoluti;
  - > 0,75 per esame superato con i pieni voti assoluti e la lode;
- c) fino a un massimo di 5 punti per la valutazione della tesi di laurea in disciplina attinente la specializzazione, considerata come lavoro scientifico non stampato (se pubblicata viene valutata, in ogni caso, una sola volta);
- d) fino a un massimo di 5 punti per pubblicazioni (in materie attinenti alla specializzazione) e/o internati, frequenza in laboratori afferenti alla Scuola di specializzazione, dottorati in materia affine.

### ***Modalità di svolgimento della prova***

Nella riunione preliminare la Commissione esaminatrice, in presenza del Responsabile del procedimento (di cui al successivo art. 13), predispone i quesiti in numero triplo rispetto a quelli previsti per la prova (novanta su argomenti relativi ad altri settori scientifici disciplinari attinenti alla specializzazione e centoventi su argomenti specifici dell'area di specializzazione (MED/07) e divisi in tre serie. Immediatamente la Commissione provvede alla

riproduzione di ciascuna serie di quesiti in numero pari ai candidati che hanno prodotto domanda di partecipazione alla prova e procede, altresì, ad inserire ciascuna fotocopia in una busta che viene sigillata, timbrata e firmata da tre componenti della Commissione e dal Responsabile del procedimento. Tutte le buste sono raccolte in tre plichi firmati esteriormente da almeno tre componenti della Commissione e dal Responsabile del procedimento. Analogamente, anche le tre serie di quesiti originali sono chiuse in tre buste sigillate, timbrate e firmate esteriormente sui lembi da almeno tre componenti della Commissione e dal predetto Responsabile del procedimento. I quesiti sono segreti e ne è vietata la divulgazione. Nella medesima giornata la Commissione predispone, altresì, tante buste quanti sono i candidati, ciascuna contenente:

- una scheda di rilevazione anagrafica ed una busta piccola ove inserire la predetta scheda;
  - un modulo di risposta, debitamente timbrato e siglato dal Presidente della Commissione.
- Tutti i plichi, seduta stante, sono consegnati dal Presidente della Commissione al Responsabile del procedimento concorsuale che li custodisce e ne garantisce la segretezza.

## ***La graduatoria***

La graduatoria viene pubblicata online e vale come notifica agli interessati, che non ricevono alcuna comunicazione scritta. La graduatoria sarà il risultato della prova sostenuta e dei titoli presentati. È vietata l'iscrizione contemporanea a più scuole di specializzazione e ad altri corsi di studi universitari o dottorati, presso lo stesso Ateneo o presso altre Università. I candidati ammessi al corso decadono qualora non si iscrivano entro i termini stabiliti per l'immatricolazione e al loro posto subentra altro candidato, secondo l'ordine della graduatoria.





# Capitolo 1

## Concetti base di genetica

- 1) Le mutazioni ereditarie riguardano:**
  - A. le cellule germinali
  - B. le cellule somatiche
  - C. l'RNA messaggero
  - D. solo gli oociti
  - E. solo gli spermatozoi
- 2) Quale tipo di mutazione può variare con la trasmissione alle generazioni successive?**
  - A. Mutazioni nonsenso
  - B. Mutazioni missenso
  - C. Mutazioni frameshift
  - D. Mutazioni dinamiche
  - E. Tutte le alternative sono corrette
- 3) Per eterogeneità genetica si intende:**
  - A. la presenza di quadri clinici simili o identici dovuti a mutazioni di geni diversi
  - B. la presenza di quadri clinici diversi dovuti a mutazioni dello stesso gene
  - C. la presenza di quadri clinici diversi dovuti a mutazioni di geni diversi
  - D. la presenza di quadri clinici simili o identici dovuti a mutazioni identiche
  - E. la presenza di disomia uniparentale per una coppia di cromosomi
- 4) La trasposizione di elementi mobili può causare mutazioni:**
  - A. solo nel topo
  - B. solo negli insetti
  - C. nell'uomo ma solo nel cromosoma X
  - D. nell'uomo
  - E. solo nelle regioni pericentromeriche
- 5) Lo skipping dell'esone è associato a:**
  - A. mutazioni non senso
  - B. mutazioni regolatorie
  - C. mutazioni di processamento dell'RNA
  - D. mutazioni silenti
  - E. delezione in frame
- 6) Nonostante il gran numero di mutazioni uniche descritte nel gene LDL-R che causano l'ipercolesterolemia familiare, alcune mutazioni si trovano**



**con alta frequenza in popolazioni specifiche, ad esempio, la delezione di 9,5 kb al 3' si trova nel 35% dei pazienti finlandesi. Questo è un esempio di:**

- A. eterogeneità allelica
- B. eterogeneità del luogo
- C. polimorfismo equilibrato
- D. espressività variabile
- E. effetto fondatore

**7) Una mutazione nonsense nell'esone 14, che determina il mancato raggiungimento della superficie cellulare da parte del recettore delle LDL, è stata riscontrata in individui affetti da ipercolesterolemia familiare in diverse famiglie cristiane libanesi. Qual è la spiegazione più probabile dell'alta frequenza della mutazione in questa popolazione?**

- A. I libanesi seguono una dieta ricca di grassi animali
- B. Effetto fondatore
- C. La mutazione non ha effetti dannosi e quindi non viene selezionata
- D. Gli omozigoti godono di un vantaggio in termini di sopravvivenza
- E. Le dimensioni della famiglia sono elevate

**8) Quale principio afferma che le coppie di alleli si separano indipendentemente durante la formazione dei gameti?**

- A. Assortimento indipendente
- B. Legge di segregazione
- C. Eredità poligenica
- D. Alternanza di generazioni
- E. Non disgiunzione alla meiosi II

**9) Una mutazione genica verificatasi in una cellula epatica di un individuo:**

- A. si trasmette ai suoi discendenti
- B. è da considerarsi una mutazione germinale
- C. può essere identificata analizzando i cromosomi
- D. causa l'insorgenza di una mutazione somatica
- E. è conseguenza di un'anomalia della mitosi

**10) I geni modificatori:**

- A. sono geni che possono pesantemente influenzare altri geni causa di patologie
- B. non sono alla base dei fenomeni di penetranza ed espressività variabile
- C. causano sempre malattie recessive X-linked
- D. agiscono quando associati alla consanguineità
- E. non sono presenti nel genoma umano

**11) I geni pleiotropici:**

- A. causano sempre emoglobinopatie
- B. non esistono
- C. sono in grado di influenzare aspetti multipli

- D. si associano sempre ad un unico fenotipo clinico
- E. si esprimono solo nei maschi

**12) La penetranza è:**

- A. la probabilità che si manifesti un fenotipo quando è presente il genotipo corrispondente
- B. la probabilità che un certo genotipo associato a una data patologia sia trasmesso alle generazioni successive
- C. quel fenomeno per cui, in una data famiglia, un certo fenotipo patologico si presenta in età più precoce nel corso delle generazioni
- D. la probabilità che un fenotipo dominante sia presente fin dalla nascita in un individuo eterozigote
- E. la probabilità che un fenotipo sia presente fin dalla nascita in un individuo omozigote

**13) Una mutazione non senso può:**

- A. generare una proteina diversa che è il risultato di uno scivolamento del registro di lettura
- B. causare una sostituzione amminoacidica
- C. generare una proteina con alterati livelli di espressione
- D. cambiare le dimensioni della proteina
- E. generare un allele ipomorfo

**14) Le isole CpG:**

- A. si attivano con una traslocazione cromosomica
- B. sono presenti solo in tessuti tumorali
- C. caratterizzano i geni attivamente trascritti
- D. si attivano con una inversione
- E. si silenziano con una inversione

**15) Nella molecola di DNA i raggi ultravioletti:**

- A. causano la formazione di radicali altamente reattivi che possono reagire con il DNA danneggiandolo
- B. inducono la formazione di dimeri di pirimidine
- C. determinano l'aggiunta di radicali alchilici alle basi provocando appaiamenti errati
- D. rompono i legami che legano le basi puriniche allo zucchero provocando siti apurinici
- E. causano inversione di segmenti di DNA

**16) Che cosa sono i pseudogeni?**

- A. Geni funzionalmente inattivi
- B. Prodotti di amplificazione genica
- C. Segmenti di DNA spaziatore
- D. Geni funzionalmente attivi, ma privi di promotore
- E. Geni attivamente trascritti attraverso due promotori



**17) L'eredità citoplasmatica nei mammiferi è:**

- A. rappresentata dal DNA mitocondriale
- B. rappresentata dagli mRNA che vengono tradotti in citoplasma
- C. costituita da tutte le proteine citoplasmatiche
- D. inesistente
- E. legata all'apparato del Golgi

**18) Con il termine di "imprinting genomico" si intende:**

- A. una specifica CNV sul cromosoma 11 paterno
- B. la mancata espressione di un gene che codifica per i caratteri sessuali
- C. la mancata espressione di un gene nel maschio
- D. l'espressione identica del gene UBE3A sul cromosoma 15 materno e paterno
- E. l'espressione differenziale di un gene in rapporto alla sua origine paterna o materna

**19) La resistenza batterica agli antibiotici è dovuta:**

- A. a mutazioni provocate dagli antibiotici stessi
- B. alla presenza di mutanti resistenti indipendentemente dall'esposizione all'agente selettivo
- C. all'aumento del numero di mutanti resistenti in assenza dell'agente selettivo
- D. al vantaggio selettivo dei mutanti resistenti anche in assenza dell'agente selettivo
- E. ad un adattamento agli antibiotici che perdura finché sono presenti gli antibiotici stessi

**20) L'allele nullo o amoro:**

- A. produce quantità maggiori di prodotto o prodotto con attività aumentata
- B. il suo prodotto ha attività antagonista rispetto al prodotto normale
- C. produce prodotto o attività nuovi
- D. non produce nulla
- E. un allele che produce una quantità ridotta di prodotto, o un prodotto con un'attività ridotta

**21) 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. splicing alternativo
- E. uso di diversi fattori di trascrizione

**22) 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. I geni con un allele funzionante sono spesso aploinsufficienti  
E. Nessuna delle alternative è corretta
- 23) Se ci troviamo davanti alla presenza di fenotipo simile ad un dato disordine genetico che non corrisponde al genotipo parleremo di:**
- A. penetranza
  - B. fenocopia
  - C. pleiotropia
  - D. imprinting
  - E. espressività
- 24) Che cosa è un gene epistatico?**
- A. un gene che per esprimersi ha bisogno di altri geni
  - B. un gene che regola l'espressione di altri geni
  - C. un gene che si esprime solo in condizioni particolari
  - D. un gene che si esprime solo in eterozigosi
  - E. un gene inattivo
- 25) Qual è la probabilità che un individuo trasmetta uno specifico allele al figlio di suo figlio?**
- A. 1/2
  - B. 1/4
  - C. 1/8
  - D. 1/16
  - E. 2/3
- 26) La formazione della sequenza nucleotidica CATGAC a partire dalla sequenza CATAGAC determina una mutazione:**
- A. neutra
  - B. missenso
  - C. non senso
  - D. silente
  - E. frameshift
- 27) Un “punto caldo” di mutazione è:**
- A. una zona del DNA con molti superavvolgimenti
  - B. una regione del DNA che si denatura più facilmente
  - C. un punto del genoma in cui avvengono mutazioni con frequenza superiore alla media
  - D. una zona del DNA che presenta attiva trascrizione
  - E. una regione in cui avvengono mutazioni “temperatura sensibili”



**28) Due mutazione frameshift di segno opposto (inserzione e delezione) possono dare come conseguenza la sintesi di una proteina di lunghezza corretta, ma con una sequenza di aminoacidi modificata nel tratto compreso tra le due mutazioni. Da questo si può dedurre che il codice genetico è:**

- A. ridondante
- B. senza interpunkzione (senza "virgole")
- C. ambiguo
- D. universale
- E. letto a due nucleotidi alla volta

**29) Quale dei seguenti casi potrebbe essere adatto per esemplificare correttamente la situazione di codominanza?**

- A. Emoglobina S (anemia falciforme)
- B. Fenilchetonuria
- C. Gruppo sanguigno MN
- D. Pigmentazione cutanea
- E. Statura

**30) Quale delle seguenti affermazioni non è corretta? Quando viene utilizzato in genetica, il termine carattere:**

- A. può riferirsi a una caratteristica anatomica, morfologica o fisiologica
- B. può riferirsi a un tipo di comportamento
- C. può riferirsi a qualsiasi proprietà intracellulare, come la concentrazione di ioni sodio di una cellula o la sequenza del DNA mitocondriale
- D. implica una caratteristica fenotipica non associata alla malattia
- E. è una caratteristica genotipica sempre associata a malattia

**31) Un ricercatore ha trovato che una mutazione avvenuta in un esone del gene che stava studiando non determinava effetti sulla sequenza aminoacidica di una proteina. Verosimilmente, questa mutazione consiste in una:**

- A. delezione dell'intero esone
- B. inserzione di una base
- C. delezione di una base
- D. sostituzione di una base
- E. modifica del codone d'inizio

**32) Quale delle seguenti affermazioni non è corretta quando viene utilizzato nella genetica umana, il termine eterozigote?**

- A. Si applica anche se una persona possiede due alleli che differiscono per un solo nucleotide su un milione di milione
- B. Si applica coerentemente ai loci specifici dell'Y perché gli uomini devono essere eterozigoti per questi loci, avendo una sequenza molto diversa sul cromosoma X
- C. Può applicarsi a una persona con una malattia recessiva quando i due alleli mutanti non sono identici

- D. Non si applica ai loci del cromosoma X nelle donne, perché in ogni cellula della donna un cromosoma X è inattivato
- E. È vero che si applica coerentemente ai loci specifici dell'Y perché gli uomini devono essere eterozigoti per questi loci, avendo una sequenza molto diversa sul cromosoma X, e che non si applica ai loci del cromosoma X nelle donne, perché in ogni cellula della donna un cromosoma X è inattivato

**33) Quale delle seguenti affermazioni non è corretta? Quando viene utilizzato nella genetica umana, il termine emizigote. È una proprietà che:**

- A. si applica a tutti i loci del cromosoma X nei maschi
- B. si applica al DNA specifico dell'Y perché i loci in questo caso sono ereditati esclusivamente per via paterna
- C. si applica ai loci del DNA mitocondriale perché sono ereditati esclusivamente per via materna
- D. non si applica ai loci delle regioni pseudoautosomiche
- E. si applica a tutti i loci del cromosoma X nei maschi, e si applica ai loci del DNA mitocondriale perché sono ereditati esclusivamente per via materna

**34) Se in una cellula un enzima è presente in quantità normale ma è privo di attività, è probabile che sia avvenuta una mutazione:**

- A. nel promotore
- B. non senso nella regione codificante
- C. in un introne
- D. missense nella regione codificante
- E. nella regione al 3' con conseguente instabilità dell'mRNA

**35) Quale delle seguenti affermazioni non è corretta? Quando vengono utilizzati nella genetica umana:**

- A. i termini dominante e recessivo si applicano ugualmente agli alleli e ai fenotipi
- B. dominante descrive un fenotipo che si manifesta nell'eterozigote, cioè il fenotipo è attribuibile a un solo allele
- C. recessivo descrive un fenotipo che si manifesta come risultato dell'effetto combinato di entrambi gli alleli di un locus
- D. il gruppo sanguigno AB è un esempio di fenotipo codominante
- E. sia che i termini dominante e recessivo si applicano ugualmente agli alleli e ai fenotipi, sia che recessivo descrive un fenotipo che si manifesta come risultato dell'effetto combinato di entrambi gli alleli di un locus

**36) Per quanto riguarda l'ereditarietà autosomica recessiva, quale delle seguenti affermazioni è errata?**

- A. Gli individui affetti hanno genitori non affetti
- B. Per i genitori sani che hanno avuto un figlio affetto in precedenza, c'è un rischio 1 su 4 di avere un figlio affetto ogni volta che generano un nuovo figlio
- C. Gli eterozigoti sono sempre portatori asintomatici



## Professioni & Concorsi

Rivolto a tutti i candidati che intendono partecipare alle selezioni del Concorso nazionale per l'ingresso nelle Scuole di specializzazione di Area sanitaria non medica, questo volume costituisce un utile strumento di preparazione.

### TEST | Quesiti a risposta multipla

Il volume contiene una raccolta di quesiti per la preparazione al concorso per l'accesso alle **Scuole di specializzazione di Area Sanitaria non medica in Genetica medica**.

Il libro, suddiviso per argomenti, contiene anche prove ufficiali assegnate negli ultimi anni.

In calce a ciascun capitolo sono riportate risposte commentate di alcuni quiz (con un breve cenno teorico), per il ripasso delle conoscenze acquisite, per altri quesiti è indicata la sola risposta esatta.

Il volume è suddiviso nei seguenti capitoli:

**Capitolo 1** Concetti base di genetica

**Capitolo 2** Basi cellulari e cromosomiche dell'ereditarietà

**Capitolo 3** Tipi di ereditarietà e modalità di espressione: mendeliana, non tradizionale e multifattoriale

**Capitolo 4** La trasmissione dei geni tra le generazioni: analisi del pedigree nella genetica umana

**Capitolo 5** Citogenetica: cariotipo e disordini da aberrazioni cromosomiche

**Capitolo 6** Eziopatogenesi delle malattie genetiche

**Capitolo 7** I geni nelle popolazioni

**Capitolo 8** Tecniche di laboratorio in ambito genetico

**Capitolo 9** Genetica e cancro

**Capitolo 10** Medicina Generale



**IN OMAGGIO ESTENSIONI ONLINE**

Software di

**simulazione**

Le **risorse di studio** gratuite sono accessibili per 18 mesi dalla propria area riservata, previa registrazione al sito [edises.it](http://edises.it). Il **software** consente di **esercitarsi** su un vastissimo database e **simulare** le prove.



[blog.edises.it](http://blog.edises.it)  
 [infoConcorsi](http://infoConcorsi)  
 [infoconcorsi.edises.it](http://infoconcorsi.edises.it)



€ 32,00

