

**PROVA DI ACCESSO ALLE SCUOLE DI GENETICA MEDICA –  
MICROBIOLOGIA E VIROLOGIA – PATOLOGIA CLINICA**

Anno Accademico 2023/2024

Per ogni domanda, la risposta esatta è quella evidenziata

1. Le molecole di classe I del sistema maggiore di istocompatibilità si trovano nelle seguenti cellule:  

A) Tutte le cellule nucleate

B) Linfociti B

C) Linfociti T

D) Eritrociti
2. Un incrocio tra un individuo omozigote dominante (DD) con un omozigote recessivo (dd) produrrà:  

A) Tutti individui Dd

B) Tutti individui DD

C) Individui DD, Dd e dd in rapporto 1:2:1

D) Individui Dd e DD in rapporto 3:1
3. I livelli ematici del 17-OH-progesterone sono molto alti nell'iperplasia surrenale congenita da:  

A) Deficit di 21-idrossilasi

B) Deficit di 11-idrossilasi

C) Deficit di 17-idrossilasi

D) Deficit di 3-olodeidrogenasi
4. Le basi del DNA sono costituite da tutti questi elementi ad esclusione di uno che è caratteristico dell'RNA. Quale tra queste basi non è presente nel DNA?  

A) Uracile

B) Adenina

C) Guanina

D) Citosina
5. Dato un carattere patologico recessivo (a) legato al cromosoma X, da quale dei seguenti accoppiamenti non si avrà prole affetta?  

A) AA x aY

B) Aa x aY

C) Aa x AY

D) aa x AY
6. Il corredo cromosomico nella sindrome di Morris è:  

A) 46, XY

B) 46, XX

C) 45, X0

D) 47, XXX

**7. La sintesi del DNA si verifica:**

- A) In fase S
- B) In fase G2
- C) In fase M
- D) In fase G1

**8. Quale dei seguenti geni è responsabile della sindrome congenita di Li-Fraumeni, caratterizzata da un aumento di suscettibilità ad alcuni tumori?**

- A) TP53
- B) RAS
- C) BRCA1
- D) ABL

**9. Quale delle seguenti considerazioni relative alla galattosemia è corretta?**

- A) È dovuta a carenza dell'enzima che catalizza la formazione dell'UDP-galattosio a partire da UDP-glucosio e galattosio-1-fosfato
- B) È provocata da un eccessivo consumo di galattosio
- C) È dovuta a un'eccessiva conversione di glucosio in galattosio
- D) È dovuta a carenza dell'enzima lattasi

**10. In un tipo di beta-talassemia, si ritrovano sequenze introniche nell'RNA messaggero maturo della beta-globina. Cosa viene alterato dalla mutazione?**

- A) Lo splicing
- B) L'inizio della trascrizione
- C) La poliadenilazione
- D) L'inizio della traduzione

**11. Cos'è il morbo di Cooley?**

- A) Una beta-talassemia
- B) Un'alfa-talassemia
- C) Un'anemia enzimopenica
- D) Una carenza di vitamina B12

**12. Quale delle seguenti patologie non può essere diagnosticata in epoca prenatale con tecniche di genetica molecolare?**

- A) Spina bifida
- B) Fenilchetonuria
- C) Fibrosi cistica
- D) Beta-talassemia

**13. In quale condizione si osserva un cariotipo 47, XXY ?**

- A) Sindrome di Klinefelter
- B) Sindrome di Turner
- C) Sindrome di Down
- D) Sindrome di Angelman

**14. Quale tra queste anemie emolitiche è dovuta ad un difetto congenito di un enzima eritrocitario (G6PDH)?**

- A) Favismo
- B) Sferocitosi
- C) Ellittocitosi
- D) Stomatocitosi

15. Quale tipo di struttura ha il tRNA (acido ribonucleico transfer)?

- A) Quadrifoglio
- B) Filamento triplo elicoidale
- C) Doppia spirale
- D) Filamento unico

16. Il sito di un cromosoma occupato da uno specifico gruppo di alleli si chiama:

- A) Locus
- B) Centromero
- C) Cistron
- D) Codone

17. La cromatina è contenuta:

- A) Nel nucleo
- B) Nel citoplasma
- C) Nel ribosoma
- D) Nell'apparato di Golgi

18. Che cos'è una disomia uniparentale?

- A) La presenza di una coppia di cromosomi omologhi ereditati da un solo genitore
- B) Una trisomia parziale
- C) Un particolare tipo di traslocazione bilanciata
- D) Una microduplicazione cromosomica che è avvenuta su un solo cromosoma di origine paterna o materna

19. Quale tra queste mutazioni è una frame-shift

- A) Inserzione di due nucleotidi nella sequenza codificante
- B) Delezione intronica di due nucleotidi
- C) Inserzione di tre nucleotidi nella sequenza codificante
- D) Duplicazione di sei nucleotidi nella sequenza codificante

20. Come agisce il long noncoding RNA XIST?

- A) Reclutando un complesso di repressione in cis
- B) Inibendo l'attività del long noncoding RNA TSIX
- C) Attivando la DNMT1 in trans
- D) Spiazzando dei complessi proteici attivatori

21. Quale tra queste affermazioni non è corretta?

- A) Tutti i geni presenti sul cromosoma X inattivato vengono repressi
- B) La scelta dell'inattivazione del cromosoma X è casuale
- C) L'inattivazione del cromosoma X avviene nei primi giorni dello sviluppo
- D) L'inattivazione del cromosoma X è un fenomeno epigenetico

22. I primi cugini, figli di fratelli o sorelle, condividono:

- A) Il 12,5% del materiale genetico
- B) Il 50% del materiale genetico
- C) Il 25% del materiale genetico
- D) Nessuna delle risposte è corretta

**23. La non-disgiunzione durante la meiosi causa:**

- A) monosomie e trisomie
- B) solo monosomie
- C) solo trisomie
- D) traslocazioni bilanciate

**24. Mutazioni di quale tra i seguenti geni sono responsabili del MODY2?**

- A) GCK
- B) HNF1A
- C) HNF4A
- D) HNF1B

**25. Un quadro di meningite purulenta può essere dovuto a :**

- A) Haemophilus influenzae di tipo b
- B) Treponema pallidum
- C) Chlamydia trachomatis
- D) Bacillus anthracis

**26. Il genoma dei papillomavirus è rappresentato da :**

- A) DNA a doppia elica circolare
- B) DNA a singola elica circolare
- C) RNA a doppia elica frammentato
- D) RNA a singola elica lineare

**27. La flora dell'apparato intestinale nell'uomo è formata da :**

- A) Prevalentemente da batteri anaerobi, ma anche da batteri aerobi
- B) Batteri anaerobi
- C) Batteri aerobi
- D) In egual misura da batteri anaerobi e batteri aerobi

**28. Legionella pneumophila si diffonde tramite**

- A) acqua nebulizzata
- B) alimenti di origine animale
- C) alimenti di origine vegetale
- D) punture di insetti

**29. Gli streptococchi viridanti possono essere causa di:**

- A) endocardite sub-acuta
- B) polmonite lobare franca
- C) uretrite purulenta
- D) cistite emorragica

**30. I clostridi sono batteri:**

- A) anaerobi obbligati
- B) aerobi obbligati
- C) aerobi-anaerobi facoltativi
- D) microaerofili

31. Quale dei seguenti materiali biologici rappresenta la maggior fonte di contagio per l'infezione con il virus della rabbia?

- A) saliva dell'animale infetto
- B) urina dell'animale infetto
- C) feci dell'animale infetto
- D) cute dell'animale infetto

32. Di che natura è la capsula fungina:

- A) polisaccaridica
- B) proteica
- C) lipidica
- D) tutte le altre risposte sono corrette

33. Che cos'è un'anatossina:

- A) una tossina modificata
- B) un anticorpo
- C) un polisaccaride tossico
- D) un agente patogeno

34. Quale tra i seguenti batteri è il principale agente eziologico di faringo-tonsillite:

- A) Streptococcus pyogenes
- B) Corynebacterium diphtheriae
- C) Staphylococcus aureus
- D) Streptococcus pneumoniae

35. Quale di questi batteri causa di dissenteria bacillare non è una Shigella:

- A) S. enteritidis
- B) S. boydii
- C) S. sonnei
- D) S. flexneri

36. Quale dei seguenti fattori di virulenza non è posseduto dagli enterobatteri?

- A) Acidi lipoteicoici
- B) Capsula
- C) Esotossine
- D) Sistemi di secrezione

37. Quale tra i seguenti microrganismi può essere definito alofilo?

- A) Staphylococcus aureus
- B) Streptococcus pyogenes
- C) Escherichia coli
- D) Neisseria gonorrhoeae

38. Quale di questi microrganismi ha trasmissione transplacentare?

- A) Treponema pallidum
- B) Neisseria gonorrhoeae
- C) Chlamydia trachomatis
- D) Staphylococcus aureus

**39. Perché le infezioni genitali da HPV nella donna hanno una rilevante importanza clinica?**

- A) Se sostenute soprattutto da alcuni genotipi possono degenerare in cancro
- B) Sono molto comuni
- C) Sono molto dolorose
- D) Si associano quasi sempre a infezione batterica

**40. I miceti si riproducono principalmente mediante:**

- A) Produzione di spore
- B) Partenogenesi
- C) Schizogonia
- D) Endocitosi

**41. Le infezioni urinarie sono più spesso dovute a microrganismi di provenienza:**

- A) intestinale
- B) uretrale
- C) ematogena
- D) cutanea

**42. Una parete particolarmente ricca di lipidi complessi è caratteristica di:**

- A) *Mycobacterium tuberculosis*
- B) *Staphylococcus aureus*
- C) *Streptococcus pneumoniae*
- D) *Escherichia coli*

**43. La *Salmonella typhi* è l'agente eziologico del:**

- A) Tifo addominale
- B) Tifo esantematico
- C) Tifo murino
- D) Tifo da zecche

**44. Attraverso quali materiali avviene tipicamente la trasmissione del virus dell'epatite C (HCV)?**

- A) Sangue ed emoderivati
- B) Urine
- C) Saliva
- D) Espettorato

**45. La presenza nel siero di un paziente di HBsAg indica che:**

- A) Il paziente può essere infettivo
- B) Il paziente non è infettivo
- C) Il paziente è guarito dall'infezione
- D) Il paziente è stato vaccinato

**46. Gli antibiotici  $\beta$ -lattamici (p.es. la penicillina) agiscono inibendo:**

- A) La sintesi della parete
- B) La sintesi proteica
- C) La sintesi del DNA
- D) La sintesi dell'acido folico

**47. I microrganismi opportunisti:**

- A) sono frequentemente responsabili di infezioni negli immunodepressi
- B) si trasmettono esclusivamente per via aerea
- C) producono sempre tossine
- D) sono dotati di particolari fattori di virulenza

48. Quale delle seguenti affermazioni, riguardanti la biosintesi degli acidi biliari è esatta?

- A) È rallentata quando aumenta la quantità di acidi biliari che ritornano al fegato
- B) È indipendente dalla quantità di acidi biliari che torna al fegato
- C) Diminuisce con l'aumentare dell'assorbimento di colesterolo
- D) Viene accelerata quando aumenta la quantità di acidi biliari che ritornano al fegato

49. Cosa misura la turbidimetria?

- A) La riduzione dell'intensità di luce trasmessa attraverso una sospensione
- B) La viscosità di un fluido
- C) La velocità di sedimentazione degli immunoprecipitati
- D) L'aumento della diffusione di luce attraverso una sospensione

50. Quale tra i seguenti scenari descrive una situazione di alta precisione ma bassa accuratezza?

- A) I risultati delle misurazioni sono consistenti tra loro ma lontani dal valore vero
- B) I risultati delle misurazioni sono sparsi e lontani dal valore vero
- C) I risultati delle misurazioni sono vicini al valore vero ma inconsistenti tra loro
- D) I risultati delle misurazioni sono consistenti e vicini al valore vero

51. Come può essere migliorata l'accuratezza di un metodo analitico?

- A) Calibrando regolarmente gli strumenti di misurazione.
- B) Aumentando il numero di ripetizioni delle misurazioni.
- C) Utilizzando strumenti più sensibili.
- D) Aumentando la velocità di analisi.

52. L'acido glucuronico è:

- A) Nessuna delle altre risposte è corretta
- B) Utilizzato per coniugare la biliverdina
- C) Utilizzato nella biosintesi delle basi puriniche
- D) Un intermedio dello shunt dell'esoso monofosfato

53. La glicazione è

- A) Un processo non enzimatico di legame del glucosio alle proteine
- B) Sinonimo della glicosilazione
- C) Una terminologia non corretta
- D) Nessuna delle altre risposte è corretta

54. Cosa indica la sensibilità di un test diagnostico?

- A) La probabilità che il test riconosca correttamente i soggetti senza la malattia.
- B) La probabilità che il test identifichi correttamente i soggetti con la malattia.
- C) La probabilità che il test produca falsi positivi.
- D) La probabilità che il test produca falsi negativi.

55. In quale situazione è più critica l'alta specificità di un test?

- A) Quando il costo del follow-up dopo un risultato positivo è elevato.
- B) Quando il trattamento per la malattia è semplice e poco costoso.
- C) Quando la malattia è estremamente comune nella popolazione.
- D) Quando la malattia è rara ma non grave.

**56. Quale marcatore enzimatico è più specifico per il tessuto cardiaco?**

- A) Creatin-chinasi, isoforma MB (CK-MB)
- B) Troponina
- C) Mioglobina
- D) Aspartato aminotransferasi (AST)

**57. Quale delle seguenti affermazioni riguardo alla creatinina è corretta?**

- A) Nessuna delle altre risposte è corretta
- B) È substrato della creatin-chinasi
- C) È prodotta dal fegato
- D) È prodotta dal rene

**58. Qual è il ruolo della vitamina B12 nel metabolismo energetico?**

- A) Agisce come cofattore per l'enzima metilmalonil-CoA mutasi
- B) Partecipa direttamente nel ciclo di Krebs
- C) Partecipa all'ossidazione degli acidi-grassi
- D) Agisce nella fosforilazione ossidativa

**59. Quale tipo di anemia si verifica a causa di una carenza di vitamina B12?**

- A) Anemia megaloblastica
- B) Anemia emolitica
- C) Anemia sideroblastica
- D) Anemia aplastica

**60. Qual è il ruolo dell'acido folico nella prevenzione dell'anemia?**

- A) È necessario per la sintesi del DNA e quindi per la formazione dei globuli rossi.
- B) Stimola la produzione di emoglobina.
- C) Aumenta l'assorbimento del ferro nell'intestino.
- D) Riduce la produzione di globuli rossi immaturi.

**61. Qual è il ruolo principale del fattore VIII nella cascata della coagulazione?**

- A) Formare un complesso con il fattore IX per attivare il fattore X.
- B) Catalizzare la conversione di protrombina in trombina.
- C) Formare un complesso con il fattore X per attivare il fattore IX.
- D) Formare un complesso con il fattore tissutale per attivare il fattore VII.

**62. Quale test di laboratorio è comunemente utilizzato per valutare la via estrinseca della coagulazione?**

- A) Tempo di protrombina (PT)
- B) Tempo di tromboplastina parziale attivata (aPTT)
- C) Test di aggregazione piastrinica
- D) Conta piastrinica

**63. Quale funzione svolge l'apparato iuxta-glomerulare?**

- A) Secerne la renina
- B) Secerne aldosterone
- C) Regola il sodio nel tubulo renale
- D) Secerne angiotensina



64. Qual è un tipico segno di insufficienza renale cronica?

- A) Presenza di proteine nell'urina
- B) Aumento della produzione di urina
- C) Diminuzione della creatinina sierica
- D) Aumento dell'urea sierica

65. Quale tra questi è un tipico segno di cirrosi epatica?

- A) Ascite
- B) Ipertensione polmonare
- C) Iperglicemia
- D) Leucocitosi

66. Qual è il ruolo della deiodinasi nella fisiologia tiroidea?

- A) Catalizza la conversione di T4 in T3 nei tessuti periferici
- B) Promuove l'ossidazione dell'ioduro a iodio
- C) Converte T3 in T4 nel fegato
- D) Catalizza la sintesi di tiroglobulina

67. Qual è il composto immediatamente precursore della sintesi di T3 e T4 nella tiroide?

- A) Tiroglobulina
- B) Diiodotirosina (DIT)
- C) Monoiodotirosina (MIT)
- D) Tirosina

68. Qual è un indicatore comune utilizzato per differenziare il diabete di tipo 1 dal tipo 2 nei test di laboratorio?

- A) Presenza di anticorpi specifici, come gli anticorpi anti-GAD.
- B) Livelli di glucosio a digiuno.
- C) Livelli di emoglobina glicata (HbA1c).
- D) Glucosuria

69. Quale test può aiutare a identificare la funzione residua delle cellule beta del pancreas?

- A) Dosaggio del peptide C
- B) Test di tolleranza al glucosio orale
- C) Albumina glicata
- D) Dosaggio del glucagone

70. Quale emoglobinopatia è caratterizzata da una mutazione che causa la sostituzione di un aminoacido nella catena beta dell'emoglobina?

- A) Anemia falciforme
- B) Talassemia
- C) Emoglobina C
- D) Emoglobina E

\*\*\*\*\* FINE DELLE DOMANDE \*\*\*\*\*