

# Università degli studi di CATANZARO

## 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 tracomatis
- 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

## Università degli studi di CATANZARO

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

## Università degli studi di CATANZARO

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) Iperensione 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