

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

Anno Accademico 2025/2026

Per ogni domanda, la risposta esatta è quella evidenziata

1. In una popolazione, il mantenimento a frequenza relativamente elevata di un allele patologico perché gli eterozigoti presentano un vantaggio selettivo è un esempio di:

A) polimorfismo bilanciato

B) effetto fondatore

C) deriva genetica

D) assortimento indipendente
2. Quale delle seguenti varianti nella regione codificante ha maggiore probabilità di determinare uno spostamento della cornice di lettura (frame-shift)?

A) Delezione di un singolo nucleotide

B) Inserzione di tre nucleotidi

C) Sostituzione sinonima di un nucleotide

D) Delezione di sei nucleotidi
3. Con il termine isodisomia uniparentale si indica:

A) la presenza di due copie dello stesso cromosoma omologo provenienti da un solo genitore

B) la presenza di un cromosoma materno e uno paterno con una delezione identica

C) la presenza di tre copie di un cromosoma, due materne e una paterna

D) la perdita di entrambi i cromosomi di una coppia
4. Due loci genetici sono considerati associati (linked) quando:

A) la loro frequenza di ricombinazione è inferiore al 50%

B) sono necessariamente localizzati sullo stesso esone

C) presentano sempre gli stessi alleli nella popolazione

D) sono localizzati su cromosomi non omologhi
5. Quali DNA-metiltransferasi sono principalmente coinvolte nella metilazione de novo del DNA durante lo sviluppo?

A) DNMT3A e DNMT3B

B) DNMT1 e TET1

C) MTHFR e DNMT1

D) TET2 e TET3
6. Mutazioni germinali di quale gene sono classicamente associate alla poliposi adenomatosa familiare (FAP)?

A) APC

B) MLH1

C) BRCA2

D) RET

7. Mutazioni di quale gene sono tipicamente responsabili del MODY3?

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

8. In una popolazione in equilibrio di Hardy-Weinberg, la frequenza dell'allele recessivo q è 0,2. Qual è la frequenza attesa degli omozigoti recessivi?

- A) 0,04
- B) 0,16
- C) 0,20
- D) 0,32

9. In nomenclatura HGVS, la variante proteica p.Gly12Asp indica:

- A) una variante missenso con sostituzione di glicina con acido aspartico in posizione 12
- B) una variante nonsense con stop in posizione 12
- C) una delezione della glicina in posizione 12
- D) una variante di splicing nell'introne 12

10. Qual è la definizione corretta di allele?

- A) Una forma alternativa di una sequenza genetica presente in uno specifico locus
- B) La posizione fisica occupata da un gene sul cromosoma
- C) L'insieme di tutti i geni di un individuo
- D) Una regione cromosomica priva di geni

11. Qual è, in media, la quota di patrimonio genetico autosomico condivisa da due fratelli biologici?

- A) 1/2
- B) 1/4
- C) 1/8
- D) 3/4

12. Una traslocazione Robertsoniana è caratterizzata tipicamente da:

- A) fusione dei bracci lunghi di due cromosomi acrocentrici
- B) scambio reciproco tra due cromosomi metacentrici senza perdita di materiale
- C) inversione di un segmento che comprende il centromero
- D) duplicazione terminale di un cromosoma acrocentrico

13. La sindrome dell'X fragile è più frequentemente dovuta a:

- A) espansione di triplette CGG nel gene FMR1
- B) espansione di triplette CAG nel gene HTT
- C) delezione completa del gene DMD
- D) mutazione missenso del gene FBN1

14. La sindrome di Prader-Willi può derivare dalla perdita di espressione di geni della regione 15q11-q13 di origine:

- A) paterna
- B) materna
- C) esclusivamente mitocondriale
- D) sempre biparentale

15. Da un incrocio tra due individui eterozigoti Aa per una malattia autosomica recessiva, qual è la probabilità che un figlio abbia genotipo aa?

- A) 1/4
- B) 1/2
- C) 3/4
- D) 1

16. Che cosa indica il cariotipo 47,XY,+21?

- A) Un maschio con trisomia 21
- B) Una femmina con trisomia 21
- C) Un maschio con sindrome di Klinefelter
- D) Una femmina con monosomia X

17. Quale delle seguenti patologie segue tipicamente un'ereditarietà autosomica dominante?

- A) Neurofibromatosi di tipo 1
- B) Fibrosi cistica
- C) Distrofia muscolare di Duchenne
- D) Neuropatia ottica ereditaria di Leber

18. In un portatore di una traslocazione reciproca bilanciata, la segregazione alternata durante la meiosi produce prevalentemente:

- A) gameti normali o bilanciati
- B) gameti sempre nullisomici
- C) gameti con sola disomia uniparentale
- D) gameti esclusivamente tetraploidi

19. Quale delle seguenti sindromi è tipicamente causata da una microdelezione della regione 7q11.23?

- A) Sindrome di Williams-Beuren
- B) Sindrome di Turner
- C) Sindrome dell'X fragile
- D) Sindrome di Klinefelter

20. Quale caratteristica è tipica dei caratteri multifattoriali complessi?

- A) Dipendono dall'interazione di più varianti genetiche e fattori ambientali
- B) Sono determinati sempre da una singola variante ad alta penetranza
- C) Seguono obbligatoriamente una trasmissione mitocondriale
- D) Sono presenti solo nei maschi

21. Qual è il cariotipo più tipico della sindrome di Turner non mosaicata?

- A) 45,X
- B) 47,XXY
- C) 47,XYY
- D) 47,XXX

22. In genetica medica, la penetranza indica:

- A) la proporzione di individui con un determinato genotipo che manifesta il fenotipo associato
- B) la gravità clinica media di una malattia in tutti i soggetti affetti
- C) la frequenza di ricombinazione tra due loci
- D) il numero di copie di un gene presenti nel genoma

23. Quale affermazione descrive correttamente il ruolo di XIST nell'inattivazione del cromosoma X?

- A) È un long non-coding RNA che riveste in cis il cromosoma X destinato all'inattivazione
- B) È una proteina che degrada selettivamente il cromosoma X paterno
- C) È un microRNA che attiva tutti i geni pseudoautosomici
- D) È una DNA-polimerasi specifica del cromosoma X

24. 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

25. Il micobatterio della tubercolosi è:

- A) alcool-acido resistente
- B) sporigeno
- C) anaerobio
- D) gram-negativo

26. I batteri che crescono a temperatura tra 20 e 40°C sono detti:

- A) Mesofili
- B) Termofili
- C) Alofili
- D) Psicrofili

27. La candida albicans è:

- A) un micete dimorfo talvolta patogeno
- B) un protozoo
- C) un virus a DNA
- D) un bacillo Gram-negativo

28. Il materiale genetico dei virus è composto da:

- A) RNA o DNA, in alternativa
- B) sia DNA che RNA
- C) solo DNA
- D) né DNA né RNA

29. La malaria è trasmessa con la puntura di:

- A) Zanzara anofele
- B) Acaro
- C) Zanzara culex
- D) Zecca

30. Una meningite purulenta può essere causata da:

- A) Streptococcus pneumoniae
- B) Mycobacterium tuberculosis
- C) Brucella melitensis
- D) Virus di Epstein-Barr

31. I batteri si riproducono per:

- A) schizogonia
- B) gemmazione
- C) coniugazione
- D) copulazione

32. Qual è la malattia materna che più spesso è causa di malformazioni fetali?

- A) Rosolia
- B) Varicella
- C) Morbillo
- D) Herpes

33. La varicella è causata da:

- A) Herpesvirus
- B) Paramixovirus
- C) Clamidia
- D) Rhodococcus

34. L'*Escherichia coli* è un bacillo:

- A) mobile
- B) citocromo-ossidasi positivo
- C) sporigeno
- D) alcool-acido resistente

35. La *Neisseria gonorrhoeae* è un microorganismo:

- A) diplococco reniforme
- B) sporigeno
- C) mobile
- D) gram-positivo

36. Quale, tra i seguenti, è un virus a RNA?

- A) Coronavirus
- B) Parvovirus
- C) Adenovirus
- D) Poxvirus

37. L'acido micolico è componente essenziale della parete di:

- A) micobatteri
- B) micoplasmi
- C) spirochete
- D) clamidie

38. I batteri Gram-positivi differiscono dai batteri Gram-negativi per:

- A) la struttura della parete cellulare
- B) l'organizzazione del nucleo
- C) le caratteristiche della membrana cellulare
- D) la presenza di flagelli

39. Nei batteri, la motilità è essenzialmente dovuta a:

- A) flagelli
- B) ciglia
- C) fimbrie
- D) pseudopodi

40. Un terreno selettivo serve:

- A) a consentire selettivamente la crescita di alcune specie microbiche ma non di altre
- B) per ottenere una crescita batterica più rapida
- C) ad evidenziare particolari caratteristiche metaboliche dei microorganismi in esame
- D) a selezionare gli antibiotici più efficaci sui microorganismi in esame

41. I microrganismi psicrofili:

- A) hanno un optimum di sviluppo a temperature comprese tra 15 e 20°C
- B) tollerano un pH compreso tra 5.5 e 8
- C) crescono solo in presenza di ossigeno
- D) crescono solo in presenza di elevate concentrazioni di NaCl

42. La spora batterica (endospora) è:

- A) una forma quiescente di resistenza a condizioni ambientali sfavorevoli
- B) una tappa obbligatoria del ciclo vitale dei procarioti
- C) una forma riproduttiva propria di alcuni batteri Gram-positivi
- D) una struttura intracellulare prodotta da alcuni batteri Gram-negativi

43. I plasmidi sono:

- A) molecole di DNA accessorio
- B) protozoi
- C) molecole di RNA accessorio
- D) enzimi per la sintesi proteica

44. Quale di questi terreni è favorevole allo sviluppo di miceti?

- A) Agar Sabouraud
- B) Agar sale-mannitolo
- C) Agar Mc Conkey
- D) Agar Mueller- Hinton

45. *Legionella pneumophila* si diffonde tramite:

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

46. Quale di queste colorazioni è specifica per micobatteri?

- A) Ziehl-Neelsen
- B) Pappenheimer
- C) Gram
- D) Gomori

47. In quale dei seguenti virus è presente una trascrittasi inversa?

- A) Retrovirus
- B) Picornavirus
- C) Reovirus
- D) Togavirus

Università degli studi di CATANZARO

48. Quale affermazione descrive correttamente l'azione generale di un enzima?

- A) Riduce l'energia di attivazione della reazione senza modificare l'equilibrio chimico finale
- B) Aumenta l'energia libera dei prodotti della reazione
- C) Viene sempre consumato in quantità stechiometrica durante la reazione
- D) Modifica la costante di equilibrio della reazione

49. Il prodotto finale della glicolisi in condizioni aerobiche è:

- A) Piruvato
- B) Acetil-CoA
- C) Etanolo
- D) Lattato

50. La beta-ossidazione degli acidi grassi ha come funzione principale:

- A) produrre acetil-CoA a partire dagli acidi grassi
- B) sintetizzare trigliceridi
- C) produrre acetate a partire dagli acidi grassi
- D) convertire acidi grassi a catena satura in insatura

51. Il glicogeno rappresenta:

- A) una forma di deposito del glucosio soprattutto in fegato e muscolo
- B) la principale proteina del fegato e muscolo
- C) un fosfolipide di membrana
- D) un ormone pancreatico

52. Quale ormone tende ad aumentare la glicemia durante il digiuno?

- A) Glucagone
- B) Insulina
- C) Cortisolo
- D) Prolattina

53. Il colesterolo è importante perché:

- A) è un componente delle membrane cellulari e un precursore degli ormoni steroidei
- B) è il principale lipide di riserva dell'uomo
- C) è una proteina precursore degli ormoni steroidei
- D) è un nucleotide presente esclusivamente nel DNA

54. Qual è la funzione principale dei chilomicroni?

- A) Trasportare soprattutto trigliceridi di origine alimentare dall'intestino ai tessuti
- B) Trasportare soprattutto trigliceridi di origine epatica ai tessuti
- C) Trasportare soprattutto colesterolo di origine epatica ai tessuti
- D) Trasportare soprattutto il colesterolo esterificato dai tessuti al fegato

55. Il principale sistema tampone urinario:

- A) sistema tampone fosfato
- B) bicarbonato/acido carbonico
- C) ammoniaca/ammonio
- D) creatinina/urea

56. Nell'infiammazione cronica sono frequentemente presenti:

- A) macrofagi e linfociti
- B) solo neutrofili
- C) solo megacariociti
- D) neutrofili e macrofagi

57. Un essudato infiammatorio è tipicamente:

- A) ricco di proteine e cellule per aumento della permeabilità vascolare
- B) privo di proteine e cellule per diminuzione della permeabilità vascolare
- C) ricco solo di proteine per per diminuzione della permeabilità vascolare
- D) privo di cellule per diminuzione della permeabilità vascolare

58. Un trasudato è più frequentemente associato a:

- A) alterazioni delle pressioni idrostatiche o oncotiche senza primaria infiammazione vascolare
- B) aumento marcato della permeabilità per infiammazione acuta
- C) necrosi caseosa
- D) proliferazione neoplastica obbligatoria

59. Per edema si intende:

- A) un eccessivo accumulo di liquido negli spazi interstiziali o nelle cavità sierose
- B) un ridotto accumulo di liquido negli spazi interstiziali o nelle cavità sierose
- C) una riduzione del sodio extracellulare
- D) manifestazione rossastra della cute e delle mucose

60. La triade di Virchow comprende fattori che favoriscono:

- A) la trombosi
- B) la sintesi proteica
- C) la produzione di anticorpi
- D) la replicazione virale

61. Un embolo è:

- A) una massa intravascolare trasportata dal sangue fino a una sede distante dal punto di origine
- B) una bolla gassosa trasportata dal sangue fino a una sede distante dal punto di origine
- C) una massa interstiziale trasportata dal sangue fino a una sede distante dal punto di origine
- D) un aumento localizzato della temperatura corporea

62. L'infarto è generalmente conseguenza di:

- A) ischemia prolungata con necrosi tissutale
- B) anossia prolungata con necrosi tissutale
- C) ipercapnia prolungata con necrosi tissutale
- D) ischemia prolungata con apoptosi cellulare

63. L'ipertrofia consiste in:

- A) aumento delle dimensioni delle cellule con conseguente aumento del volume dell'organo
- B) aumento del numero delle cellule
- C) sostituzione di un tessuto sano con un altro
- D) perdita completa del nucleo senza danno cellulare

Università degli studi di CATANZARO

64. La displasia indica:

- A) una crescita cellulare disordinata con alterazioni di maturazione e atipia
- B) una semplice vasodilatazione reversibile e atipia
- C) una riduzione della pressione oncotica
- D) una normale fase della mitosi

65. Le IgM sono tipicamente:

- A) le prime immunoglobuline prodotte in quantità rilevante nella risposta immunitaria primaria
- B) le uniche immunoglobuline presenti nelle secrezioni mucose
- C) le immunoglobuline principali dell'ipersensibilità immediata
- D) le immunoglobuline più abbondanti nel latte materno maturo

66. Una marcata emolisi del campione di sangue può determinare falsi aumenti plasmatici soprattutto di:

- A) potassio e LDH
- B) sodio e potassio
- C) potassio e troponine
- D) calcio ionizzato e magnesio

67. L'emoglobina glicata (HbA1c) è utilizzata principalmente per:

- A) valutare il controllo glicemico medio delle settimane-mesi precedenti
- B) misurare la glicemia degli ultimi dieci minuti
- C) valutare direttamente la filtrazione glomerulare
- D) misurare il contenuto di ferro del fegato

68. La fosfatasi alcalina sierica può aumentare in modo rilevante soprattutto in presenza di:

- A) colestasi o aumentata attività osteoblastica
- B) ipoglicemia isolata
- C) leucopenia
- D) acidosi respiratoria pura

69. La bilirubina diretta corrisponde prevalentemente alla bilirubina:

- A) coniugata
- B) non coniugata legata all'albumina
- C) contenuta all'interno dei leucociti
- D) derivata esclusivamente dalla mioglobina

70. Il complesso terminale del complemento C5b-C9 ha soprattutto funzione:

- A) citolitica mediante formazione del complesso di attacco alla membrana
- B) di trasporto del ferro
- C) di sintesi dell'emoglobina
- D) di produzione dell'urea

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