

**PROVA SCRITTA N. 1**

**PATOLOGIE ASSOCIATE AD ALTERAZIONI COSTITUZIONALI DEL GENE PTEN**

**PROVA SCRITTA N. 2**

**CONDIZIONI ASSOCIATE A MUTAZIONI A MOSAICO NEL PATHWAY PI3K/Akt/mTOR**

**PROVA SCRITTA N. 3**

**SCLEROSI TUBEROSA: ASPETTI GENETICI E CLINICI**

**CRITERI PROVA SCRITTA**

Ai fini della valutazione dell'elaborato della candidata, saranno presi in considerazione gli elementi fondamentali relativi all'argomento, patrimonio delle conoscenze e competenze possedute dal Genetista Medico

In particolare viene richiesta:

1. capacità del candidato di focalizzare e inquadrare l'argomento richiesto, con particolare riferimento a chiarezza espositiva e capacità di sintesi nell'espone i punti fondamentali delle tematiche oggetto di esame;
2. capacità di approfondire le tematiche proposte;
3. adeguata conoscenza delle basi genetiche e della patogenesi molecolare delle malattie ereditarie, con capacità di definire i relativi percorsi consulenziali, diagnostici, di stima del rischio e di presa in carico clinica;
4. precisione e completezza nella trattazione.

La Commissione Esaminatrice stabilisce che la trattazione che dimostri una discreta conoscenza di base degli argomenti proposti sia da considerarsi la soglia minima per una valutazione di idoneità della prova.

### PROVA PRATICA N. 1

**IN UNA FAMIGLIA CON RICORRENZA DI NEOPLASIE MAMMARIE ED OVARICHE VIENE EFFETTUATO IL TEST BRCA, CHE EVIDENZIA UNA VARIANTE DI SIGNIFICATO INCERTO: COME PROCEDERE?**

### PROVA PRATICA N. 2

**UNA DONNA ALL'8^ SETTIMANA DELLA SUA PRIMA GRAVIDANZA GIUNGE IN CONSULENZA GENETICA IN QUANTO IN ETA' NEONATALE HA RICEVUTO DIAGNOSI CLINICA DI INCONTINENTIA PIGMENTI. QUALISONO I RISCHI PER LA PROLE E LE POSSIBILITA' DIAGNOSTICHE?**

### PROVA PRATICA N. 3

**A UN UOMO DI 39 ANNI VIENE DIAGNOSTICATO UN CARCINOMA MUCINOSO DEL COLON DESTRO CON ALTA INSTABILITA' MICROSATELLITARE. VALUTARE SE SIANO INDICATI APPROFONDIMENTI GENETICI E, SE SI', INDICARE L'ITER DIAGNOSTICO E LA SUCCESSIVA PRESA IN CARICO DEL PAZIENTE E DEI FAMILIARI SECONDO L'ESITO DEL TEST**

### CRITERI PROVA PRATICA

*dispone che per la valutazione della 2^ prova d'esame si atterrà ai criteri di massima predeterminati, così come riportati nell'allegato **n. 1** al verbale della presente seduta ed ai seguenti **ulteriori seguenti specifici fattori di valutazione**:*

Capacità della candidata di definire, in tempi ragionevolmente contenuti, lo scenario clinico prospettato identificandone eventuali caratteristiche distintive che possono orientare l'approccio diagnostico.

In particolare il candidato deve mostrare competenze specifiche nelle tematiche richieste

La Commissione Esaminatrice decide che la trattazione che dimostri una discreta conoscenza degli argomenti proposti sia da considerarsi la soglia minima per una valutazione di idoneità della prova

### PROVA ORALE

**1. UTILIZZO DEL NEXT GENERATION SEQUENCING AI FINI CLINICI**

**2. POTENZIALITA' E LIMITI DIAGNOSTICI DEL CGH-array**

### CRITERI PROVA ORALE

- decide di attenersi, in relazione alle prove stabilite, ai seguenti ulteriori specifici fattori di valutazione:
  - ◇ capacità del candidato di inquadrare, in modo approfondito e puntuale, le tematiche oggetto d'esame;
  - ◇ conoscenze specifiche, preparazione culturale e capacità di approfondire gli argomenti trattati;
  - ◇ precisione concettuale, corretta e perfezionata esposizione;
  - ◇ utilizzo dell'appropriato linguaggio tecnico;
  - ◇ capacità di sintetizzare efficacemente l'esposizione e grado di sicurezza dimostrato