

Concorso pubblico, per titoli ed esami, per la copertura di n. 1 posto a tempo determinato nel profilo professionale di Ricercatore Sanitario - per IL progetto “Caratterizzazione clinica, strumentale, genetica e molecolare dei pazienti affetti da cardiomiopatia per identificare i pazienti critici con grave insufficienza d’organo da candidare a trapianto cardia_ CMPGEN” presso la SSD Biologia e Medicina Molecolare dell’IRCCS Azienda Ospedaliero-Universitaria di Bologna, Policlinico di Sant’Orsola

(indetto con determinazione del Direttore SUMAGP n. 1238 del 19/11/2025)

TRACCE PROVA TEORICO PRATICA

PROVA TEORICO PRATICA N. 1

- 1) Quali sono i principali geni causativi (cl clinicamente validati) di cardiomiopatia ipertrofica (HCM) e quale funzione cellulare viene compromessa da mutazioni in questi geni.
- 2) Quali test di laboratorio sono più indicati per rilevare la presenza di delezioni/duplicazioni intrageniche a carico dei geni di interesse per le cardiomiopatie?
- 3) Quali sono le forme “X-linked” della cardiomiopatia dilatativa (DCM) e della cardiomiopatia ipertrofica (HCM)
- 4) Elencare i principali test strumentali utilizzati per la diagnosi clinica di cardiomiopatia ipertrofica

PROVA TEORICO PRATICA N. 2

- 1) Quali sono i principali geni causativi (cl clinicamente validati) di cardiomiopatia dilatativa (DCM) e quale funzione cellulare viene compromessa da mutazioni in questi geni (esporre 2/3 funzioni esemplificative)
- 2) Quali geni possono causare cardiomiopatia ipertrofica (HCM) con meccanismo molecolare “gain of function”
- 3) Elencare i principali test strumentali utilizzati per la diagnosi clinica di cardiomiopatia dilatativa (DCM)
- 4) Quale utilità clinica può comportare la diagnosi genetica delle cardiomiopatie

PROVA TEORICO PRATICA N. 3

- 1) Quali sono i principali modelli di ereditarietà nelle cardiomiopatie dilatative (es. autosomico dominante/autosomico recessivo; loss of function/gain of function)? Esemplicare facendo riferimento a specifici geni causativi
- 2) Quale è la gestione ottimale di una VUS identificata in probando con diagnosi clinica certa utilizzando un pannello multigenico per diagnosi genetica delle cardiomiopatie

- 3) Perché l'interpretazione dei risultati del sequenziamento del gene TTN (cardiomiopatia dilatativa) è particolarmente complessa?
- 4) Quale grado di espressività variabile (assente, medio, elevato) viene osservato per varianti patogene nei geni della cardiomiopatia ipertrofica (HCM) e qual è l'impatto per il percorso clinico-assistenziale dei pazienti e delle loro famiglie.

CRITERI DI VALUTAZIONE PROVA TEORICO PRATICA

Ai sensi dell'art. 23 del DPCM 21/04/2021 la prova teorico pratica consisterà nella soluzione di quesiti a risposta sintetica o compilazione di un questionario articolato in domande con risposta a scelta multipla, inerenti al settore per il quale il concorso è bandito e alle materie relative agli obiettivi ed alle attività della posizione da ricoprire, da cui si evincano anche le conoscenze applicative;

Ciascuna prova, secondo quanto stabilito dalla Commissione esaminatrice, sarà costituita da n. 4 domande a risposta sintetica, la prima domanda ha un valore di 10 punti, la seconda domanda ha un valore di 9 punti, la terza e la quarta domanda hanno un valore di 8 punti ciascuna, e ciascun elaborato sarà esaminato dalla commissione e valutato mediante un punteggio attribuito a ciascuna domanda compreso tra 0 e 35 sulla base della:

- capacità del candidato di inquadrare l'argomento
- alla correttezza e completezza della risposta
- alla capacità di sintesi
- chiarezza espositiva

Ai sensi dell'art. 13, 1° comma, del DPCM 21/04/2021, il superamento della prova teorico pratica è subordinato al raggiungimento di una valutazione di sufficienza pari ad almeno punti 24,5 su 35.

TRACCE PROVA ORALE

Domanda 1:

Ruolo della espressività variabile nella gestione clinica dei soggetti con varianti patogene nei geni della cardiomiopatia ipertrofica (HCM) e l'impatto sul percorso clinico-assistenziale dei famigliari.

Domanda 2:

Perché l'interpretazione delle varianti nel gene TTN è particolarmente complessa?

Domanda 3:

Che significato hanno i PRS (PolygenicRisk Score) nella HCM?

Domanda 4:

Quale è il ruolo della farmacogenetica nella terapia dell'HCM?

Domanda 5:

Come dimostrare che una variante intronica in un gene causativo di HCM via aploinsufficienza è effettivamente responsabile del fenotipo osservato?

CRITERI DI VALUTAZIONE PROVA ORALE

La prova orale verterà “sulle materie inerenti al settore per il quale il concorso è stato bandito, nonché agli obiettivi, attività e compiti connessi alla qualificazione da conferire. La prova orale avrà ad oggetto anche la verifica della conoscenza delle principali applicazioni informatiche e della lingua inglese e si svolgerà alla presenza dell’intera commissione ed in un locale aperto al pubblico;

Al termine di ogni prova la commissione attribuirà un punteggio compreso tra 0 e 35 sulla base dei criteri precedentemente determinati: correttezza della risposta, della completezza e della chiarezza dell’esposizione, nonché della capacità di sintesi e della padronanza dell’argomento dimostrate dal concorrente nel corso dell’esame.

Ai sensi dell’art. 14, 3° comma, del DPCM del 21/04/2021, il superamento della prova orale è subordinato al raggiungimento di una valutazione di sufficienza, pari ad almeno punti 24.5/35.