

Concorso pubblico, per titoli ed esami, per la copertura di n.1 posto nel profilo professionale di Dirigente Medico della disciplina di GENETICA MEDICA per le esigenze dell'IRCCS Azienda Ospedaliero-Universitaria di Bologna Policlinico di Sant'Orsola.

CRITERI DI VALUTAZIONE prove

Prova scritta

La commissione esaminatrice prende atto dell'art. 12 del DPR 483/97 il quale prevede che il giorno stesso e immediatamente prima dell'inizio della prova d'esame la commissione, collegialmente, predispone una terna di temi o di questionari a risposte sintetiche, registrandoli con numeri progressivi, tra cui sarà estratta quella oggetto d'esame prefissando il tempo disponibile per lo svolgimento della stessa. La prova che costituirà oggetto dell'esame sarà estratta da uno dei candidati.

Ai sensi dell'art. 26 del DPR 483/97 la prova scritta consisterà in "Relazione su caso clinico simulato o su argomenti inerenti alla disciplina messa a concorso o soluzione di una serie di quesiti a risposta sintetica inerenti alla disciplina stessa".

La commissione esaminatrice all'unanimità decide di predisporre tre prove scritte, ciascuna contenente tre domande su argomenti inerenti alla disciplina a concorso e sarà volta, in particolare, all'accertamento delle competenze e delle conoscenze specifiche della disciplina a concorso. Ciascun elaborato sarà esaminato dalla commissione al completo e valutato mediante attribuzione di un punteggio compreso tra 0 e 30 sulla base della capacità del candidato di inquadrare l'argomento, della correttezza e completezza nella trattazione dell'argomento e della capacità di sintesi e chiarezza espositiva.

I punteggi saranno attribuiti con voti palesi e, nel caso di valutazioni differenti, il punteggio dell'elaborato sarà quello risultante dalla media dei voti espressi dai commissari.

Ai sensi dell'art. 14, comma 1, del D.P.R. 483/97, il superamento della prova scritta è subordinato al raggiungimento di una valutazione di sufficienza, pari ad almeno 21/30.

Prova pratica

Immediatamente prima dell'espletamento della prova, la commissione, collegialmente, stabilirà le modalità di svolgimento ed i contenuti dell'esame, predisponendo una terna di prove, tra le quali uno dei partecipanti procederà ad estrarre quella oggetto d'esame.

Ai sensi dell'art. 26 del DPR 483/97 la prova verterà "su tecniche e manualità peculiari della disciplina messa a concorso. La prova pratica deve comunque essere anche illustrata schematicamente per iscritto" e sarà volta, in particolare, all'accertamento delle competenze e delle conoscenze della disciplina a concorso. La prova pratica sarà valutata dalla commissione, la quale attribuirà al partecipante un voto compreso tra 0 e 30 sulla base della correttezza della risposta, della completezza e della chiarezza dell'esposizione, nonché della capacità di sintesi e della padronanza dell'argomento dimostrate. I punteggi saranno attribuiti con voti palesi e, nel caso di valutazioni differenti, il punteggio dell'esame sarà quello risultante dalla media dei voti espressi dai commissari.

Ai sensi dell'art. 14, comma 1, del D.P.R. 483/97, il superamento della prova pratica è subordinato al raggiungimento di una valutazione di sufficienza, pari ad almeno 21/30.

Prova orale

Ai sensi dell'art. 26 del DPR 483/97 la prova orale verterà "sulle materie inerenti alla disciplina a concorso nonché sui compiti connessi alla funzione da conferire" e si svolgerà alla presenza dell'intera commissione ed in un locale aperto al pubblico.

Immediatamente prima dell'inizio della prova, la commissione, collegialmente, predisporrà diversi quesiti di pari difficoltà, inerenti alla disciplina a concorso, in numero superiore a quello dei concorrenti ammessi a sostenere l'esame. Ciascun candidato estrarrà personalmente il quesito che costituirà oggetto della prova cui sarà sottoposto. Al termine di ogni prova la commissione attribuirà un punteggio compreso tra 0 e 20 sulla base della chiarezza espositiva, della capacità di sintesi, delle conoscenze dimostrate e della completezza della trattazione dell'argomento dimostrata dal candidato nel corso della prova d'esame. I punteggi saranno attribuiti con voti palesi e, nel caso di valutazioni differenti da parte dei commissari, il punteggio attribuito sarà dato dalla media aritmetica dei voti attribuiti dai singoli componenti.

Ai sensi dell'art. 14, comma 2, del D.P.R. 483/97, il superamento della prova è subordinato al raggiungimento di una valutazione di sufficienza, pari ad almeno 14/20.

TRACCE PROVE SCRITTE

Prova scritta n. 1:

- a) Correlazioni geni-fenotipo nelle rasopatie
- b) Metodiche di identificazione di delezioni/duplicazioni intrageniche multiesoniche
- c) Beta-talassemia: novità terapeutiche

Prova scritta n. 2:

- a) Fenotipi associati ad alterazioni del gene FLNA
- b) Come identificare e validare varianti genetiche “deep-intronic”
- c) Diagnosi molecolare della retinite pigmentosa X-linked

Prova scritta n. 3:

- a) Definizione ed esempi pratici dell'utilizzo delle “episignature” nelle sindromi genetiche rare
- b) Malattia di Fabry: caratteristiche cliniche nelle femmine
- c) Dal genotipo al fenotipo: maculopatia associata ad alterazioni di ABCA4

TRACCE PROVE PRATICHE

Prova pratica n. 1:

- a) Visitate un bambino di 5 anni, figlio di genitori sani e non consanguinei, con disabilità intellettiva e lineamenti grossolani. Notate una marcata ipoplasia del V dito.
Qual è l'ipotesi diagnostica più probabile?
Quale indagine genetica richiedete?
Quali approfondimenti clinici suggerite?
Il risultato dell'analisi genetica conferma la vostra ipotesi.
Quali sono i rischi di ricorrenza per i genitori e quali approfondimenti proporreste in gravidanza?
- b) Ragazzo di 15 anni con sospetta sindrome di Marfan. L'analisi di sequenza NGS di un pannello di geni associati a patologie dell'aorta identifica una rara variante missenso del gene TGFBR1.
Quali approfondimenti proponete, a paziente e genitori, per definire la diagnosi?

Prova pratica n. 2:

- a) Visitate una bambina di 5 anni, terzogenita di genitori sani e non consanguinei. Ha un'ipoacusia congenita neurosensoriale di grado severo per cui è già stata effettuata analisi molecolare di GJB2, senza riscontro di alterazioni. Una recente valutazione oftalmologica ha evidenziato distrofia retinica.
Qual è l'ipotesi diagnostica più probabile?
Quale indagine genetica richiedete?
Quali approfondimenti clinici suggerite?
Il risultato dell'analisi genetica conferma la vostra ipotesi.
Quali sono i rischi di ricorrenza per i genitori e per i fratelli?
Quali sono le opzioni riproduttive?
- b) Donna in gravidanza con analisi NIPT ad alto rischio per trisomia 13. L'ecografia ostetrica a 14 settimane non evidenzia alcuna anomalia dell'anatomia fetale. Quali approfondimenti proponete e quali spiegazioni fornite alla coppia?

Prova pratica n. 3:

- a) Visitate un bambino di 5 anni con microematuria. Anche la madre ha microematuria persistente ed un fratello di quest'ultima, all'età di 45 anni, presenta insufficienza renale terminale ed ipoacusia progressiva.
Qual è l'ipotesi diagnostica più probabile?
Quale indagine genetica richiedete?
Quali approfondimenti clinici suggerite per madre e figlio?
Il risultato dell'analisi genetica conferma la vostra ipotesi.
Quali sono i rischi di ricorrenza nel caso di una nuova gravidanza della madre?
Quali sono le opzioni terapeutiche?
- b) In un neonato con grave ipotonia, avete avviato analisi per SMA, test di metilazione del cromosoma 15, ed esoma in urgenza. I risultati sono sostanzialmente normali, a parte una variante di incerto significato a carico del gene TTN.
Quando incontrate i genitori per consegnare i risultati, notate che la madre, di 38 anni, ha una debolezza dei muscoli faciali e lieve ptosi. Vi segnala inoltre di essere stata operata per cataratta a 35 anni. Quali ulteriori accertamenti potreste proporre?

QUESITI PROVA ORALE

1. Esempi di geni le cui alterazioni causano rene policistico atipico;
2. Possibili risultati incidentali col test NIPT/cf-DNA in gravidanza;
3. Fenotipi associati ad alterazioni del gene HNF1B;
4. Implicazioni cliniche e rischi procreativi in relazione allo stato di premutazione e mutazione del gene FMR1;
5. Malattie neurodegenerative da espansione di triplette: elencare almeno 2 fenotipi con meccanismo di trasmissione diverso;
6. Approfondimenti diagnostici per bassa statura senza disabilità intellettiva;
7. Cause genetiche di sindromi da iperaccrescimento con disabilità intellettiva;
8. Consulenza genetica per trisomia 7 a mosaico su villo coriale;
9. Sindromi con coloboma oculare;
10. Iperelasticità cutanea e possibili cause genetiche;
11. Possibili cause di emofilia A grave in una donna;
12. Rischi riproduttivi per una coppia di individui con sordità congenita;
13. Sindrome di Angelman: possibili cause e rischi di trasmissione;
14. Eziologia e fenotipo clinico della sindrome di Silver-Russell;
15. Consulenza genetica per neuropatia ottica di Leber (LHON);
16. Caratteristiche cliniche e genetiche dell'amaurosi congenita di Leber;
17. Sindrome di Williams: eziologia, fenotipo e ruolo del gene ELN;
18. Manifestazioni cliniche e modalità di trasmissione della malattia di Wilson;
19. Fenotipi associati ad alterazioni del gene LMNA;
20. Rene policistico autosomico recessivo: manifestazioni pre- e postnatali;
21. Manifestazioni cliniche e modalità di trasmissione della sindrome di Bardet-Biedl;
22. Diagnosi differenziale in un neonato con macrosomia.