Collana di seminari
per la valorizzazione dei risultati della Ricerca al CRS4

Questionario di valutazione CFU

Lo scopo del questionario è verificare le competenze acquisite dai partecipanti sugli argomenti trattati durante i seminari del workshop/corso. Per avere il certificato di frequenza con profitto è necessario rispondere correttamente almeno al 60% delle domande.

Anagrafica:

Nome e Cognome:
Università/Facoltà:
Corso di Laurea:
Matricola:

Domande:

1. **L'esoma è:**
   a) l'insieme delle regioni genomiche che codificano le proteine in un individuo.
   b) il genoma di un individuo.
   c) l'insieme delle regioni di DNA che regolano l'espressione genica.
   d) il cariotipo.

2. **In totale l'esoma rappresenta circa che percentuale del genoma umano?**
   a) 1,5%
   b) 99%
   c) 5%
   d) 25%

3. **Quale operazione di filtro viene inzialmente effettuata per le varianti trovate con l'exome sequencing?**
   a) Vengono rimosse le varianti patogene.
   b) Vengono rimosse le varianti sinonime rispetto alla proteina espressa dal gene.
   c) Vengono rimosse le varianti non sinonime rispetto alla proteina espressa dal gene.
   d) Vengono rimossi gli Indels.

4. **L'annotazione delle varianti viene riportata in un file di tipo:**
   a) FASTQ.
   b) BAM.
   c) VCF.
   d) PDF.

5. **Il genoma di riferimento umano è:**
   a) la sequenza genomica diploide tratta dal DNA di un singolo individuo.
   b) la sequenza genomica estratta dal DNA di un singolo individuo.
   c) la sequenza genomica estratta dal DNA di più individui.
   d) la sequenza estratta dalle proteine di più individui.

6. **Si stima che per persone senza legami familiari i genomi differiscano di 1 base ogni:**
   a) 1.000.000 di basi di DNA.
   b) 10 basi di DNA.
   c) 10.000.000 di basi di DNA.
   d) 1200 o 1500 basi di DNA.

7. **In quale dei seguenti casi NON è consigliato svolgere uno studio di sequenziamento esomico (perché non è l'opzione più economica)?**
   a) Fenotipo specifico e bassa eterogeneità genetica. Il quadro sintomatico chiama in causa un singolo gene.
   b) Situazioni compatibili con la presenza di mutazioni de novo o comunque non ereditate attraverso la linea germinale parentale (assenza di altri familiari affetti, assenza di specifiche mutazioni patogeniche nei genitori, ecc).
   c) Condizioni patologiche in cui è probabile un'elevata eterogeneità genetica e variabilità fenotipica (numerosi geni candidati e/o sintomatologia riconducibile a una tra diverse condizioni).
   d) Fenotipo specifico ma elevata eterogeneità genetica. La sospetta condizione è associata a diversi geni.

8. **Il primo genoma umano di riferimento è stato pubblicato nel:**
   a) 2011
   b) 2001
   c) 1980
   d) 1953

9. **I metodi Next Generation Sequencing prevedono:**
   a) una prima fase di analisi bioinformatica e una successiva di biologia molecolare.
   b) una prima fase di biologia molecolare e una successive fase di analisi bioinformatica dei dati.
   c) uno studio di biologia molecolare.
   d) uno studio di bioinformatica.

10. **Qual è l'ordine giusto per la pipeline di analisi dati del sequenziamento esomico?**
   a) Primary Analysis, Filtering, Knowledge Based Prioritization.
   b) Filtering, Knowledge Based Prioritization, Primary Analysis.
   c) Knowledge Based Prioritization, Primary Analysis, Filtering.
   d) Knowledge Based Prioritization, Filtering , Primary Analysis.

Grazie per le risposte!

Contatto: Fabrizio Murgia, fmurgia@crs4.it

Tabella Risposte (tagliando asportabile):

	1	2	3	4	5	6	7	8	9	10
Risp.										