



UNIVERSITÀ
DEGLI STUDI
FIRENZE

Concorso pubblico per titoli ed esami per la copertura di n. 1 (uno) posto di categoria D, posizione economica D1, dell'area tecnica, tecnico scientifica e elaborazione dati, con contratto di lavoro subordinato a tempo indeterminato e pieno, da assegnare al Dipartimento di Medicina Sperimentale e Clinica – profilo “tecnico acidi nucleici – sequenziamento”.

Estratto del verbale n. 2 del 18 marzo 2022

Tracce prova scritta

TRACCIA 1

1. Descriva le tecnologie di sequenziamento *single-cell* e i vantaggi che queste offrono rispetto alle metodiche di sequenziamento *bulk*.
2. Per l'identificazione di varianti a singolo nucleotide (SNP) somatiche in un campione di cellule tumorali, avendo a disposizione un campione germinale, userebbe il sequenziamento di seconda o di terza generazione? Giustifichi la scelta e indichi le principali tappe di analisi dei dati grezzi ottenuti con la metodologia che sceglierebbe?
3. Avendo a disposizione campioni multipli nel corso della malattia tumorale, quali informazioni si possono ricavare dallo studio delle varianti e loro VAF?

TRACCIA 2 – *Traccia estratta*

1. Descriva le tecnologie di sequenziamento *single-molecule* Pac-BIO
2. Descriva gli approcci bioinformatici utilizzati per identificare le traslocazioni da dati di sequenziamento di NGS.
3. In un campione di cellule tumorali di identifica una variante con una certa frequenza (VAF). Quali sono i fattori tecnici e biologici che possono influenzare la stima della VAF? Quali informazioni si ricavano dalla misura della VAF per la ricostruzione filogenetica della malattia?

TRACCIA 3

1. Descriva le tecnologie di sequenziamento di seconda generazione che conosce e le principali applicazioni genomiche e trascrittomiche di queste.
2. *Oxford Nanopore sequencing*: illustrare le tappe di analisi dei dati grezzi e riferirsi ai principali *tool* bioinformatici per chiamare le varianti.
3. In quali formati di file vengono codificati i dati grezzi di sequenziamento NGS? Come si misura la qualità delle sequenze? Quali i software utili al controllo di qualità di dati di sequenziamento massivo?

TRACCIA 4

1. Descrivere i principi della tecnologia di sequenziamento *Oxford Nanopore sequencing*.
2. *Oxford Nanopore sequencing*: illustrare le tappe di analisi dei dati grezzi e riferirsi ai principali *tool* bioinformatici per identificare le CNV.
3. In una cellula tumorale si possono reperire migliaia di varianti, ma solo alcune hanno rilevanza biologica. Quali *tools* si usano per l'annotazione e la prioritizzazione delle varianti?

Firenze, 21 marzo 2022

f.to la Responsabile del Procedimento

Dott.ssa Donatella D'Alberto