



**PUBBLICO CONCORSO UNIFICATO, PER TITOLI ED ESAMI, PER
LA COPERTURA A TEMPO PIENO E INDETERMINATO DI N. 5 POSTI
DI DIRIGENTE MEDICO DISCIPLINA GENETICA MEDICA**

CRITERI VALUTAZIONE TITOLI

TITOLI DI CARRIERA (MAX 10)

- a) Servizi di ruolo prestati nel profilo presso le unità sanitarie locali o le aziende ospedaliere e servizi equipollenti ai sensi degli articoli 20, 21, 22 e 23 del DPR 483/97, che si intendono richiamati integralmente:
- tempo pieno nella disciplina a concorso, punti 1,2 p.a.
 - tempo pieno in altra posizione funzionale nella disciplina a concorso punti 0,60 p.a.
 - tempo pieno prestato in disciplina affine punteggio ridotto del 25%;
 - tempo pieno prestato in altra disciplina punteggio ridotto del 50%;
 - tempo determ. nella disciplina a concorso, punti 1 p. a.;
 - tempo determ. in altra posizione funzionale nella disciplina a concorso punti 0,50 p.a.
 - tempo determ. prestato in disciplina affine punteggio ridotto del 25%;
 - tempo determinato prestato in altra disciplina punteggio ridotto del 50%;
- b) servizi di ruolo quale medico presso pubbliche amministrazioni nelle varie qualifiche secondo i rispettivi ordinamenti o ufficiale medico, ai sensi dell'art. 20; punti 0,50 p.a
- c) attività ambulatoriale con riferimento all'orario settimanale svolto rapportato a quello dei medici dipendenti delle aziende sanitarie con orario a tempo definito, ai sensi dell'art. 21;
- d) specializzazione nella disciplina oggetto del concorso ai sensi del D.Lgs 368/99 punti 0,60 per anno
specializzazione in disciplina affine ai sensi del D.Lgs 368/99 punti 0,45 per anno

TITOLI ACCADEMICI E DI STUDIO (MAX 3)

- a) specializzazione nella disciplina oggetto del concorso punti 1,00
- b) specializzazione in disciplina affine punti 0,50
- c) Master univer. I liv. attinenti punti 0,25
- d) Master univer. II liv. attinenti punti 0,30
- e) dottorato di ricerca punti 0,50
- f) specializzazione in altra disciplina punti 0,25
- g) altre lauree oltre a quella richiesta per la partecipazione punti 0,50
- h) specializzazione conseguita ai sensi del D.L. 257/91 punti 0,50 p.a.

PUBBLICAZIONI E TITOLI SCIENTIFICI (MAX 3)

La valutazione delle pubblicazioni, edite a stampa, sarà adeguatamente motivata, in relazione alla originalità della produzione scientifica, all'importanza della rivista, alla continuità ed ai contenuti dei singoli lavori, al grado di attinenza dei lavori stessi con la posizione funzionale da conferire, all'eventuale collaborazione con più autori. Non verranno valutate pubblicazioni non attinenti o a contenuto meramente divulgativo e/o compilativo. Non possono essere valutate le pubblicazioni dalle quali non risulti l'apporto del candidato. Le pubblicazioni saranno valutate **solo** se presentate in originale, copia conforme o copia autenticata.

- Pubblicazioni monografiche su riv. intern punti 0,40
- Pubblicazioni monografiche su riv. naz. punti 0,30
- Pubblicazioni in collaborazione su riviste internazionali punti 0,20
- Pubblicazioni in collaborazione su riviste nazionali punti 0,15
- Poster/Abstracts nazionali punti 0,05
- Poster/Abstract i internazionali punti 0,07

CURRICULUM FORMATIVO E PROFESSIONALE (MAX 4)

Nel curriculum formativo e professionale sono valutate le attività professionali e di studio, formalmente documentate, non riferibili a titoli già valutati nelle precedenti categorie, idonee ad evidenziare, ulteriormente, il livello di qualificazione professionale acquisito nell'arco della intera carriera e specifiche rispetto alla posizione funzionale da conferire; rientra anche la partecipazione a congressi, convegni, o seminari che abbiano finalità di formazione e di aggiornamento professionale, corsi di perfezionamento, docenze svolte presso Scuole di



Specializzazione Universitarie e/o Scuole di Formazione Professionale del SSN, attività libero professionale e/o attività di collaborazione coordinata e continuativa presso altre AA.SS.LL. e attività presso Strutture convenzionate o accreditate o Strutture Pubbliche.

Inoltre, la Commissione stabilisce gli ulteriori criteri e modalità di valutazione:

- per i periodi di servizio non specificatamente determinati, le annate saranno calcolate dal 31/12 del primo anno al 01/01/ dell'ultimo anno, mentre le mensilità saranno calcolate dall'ultimo giorno del primo mese al primo giorno dell'ultimo mese;
- i servizi prestati presso A.S.L. o altre Pubbliche Amministrazioni, qualora nei certificati di servizio non sia specificata, né risulti indirettamente dalla documentazione prodotta, la posizione funzionale, la qualifica, la disciplina o l'area funzionale nella quale il servizio è stato prestato, o se il servizio è stato prestato nella posizione di ruolo, di incaricato o in base a rapporto convenzionale, ovvero se il servizio è stato prestato con rapporto di lavoro a tempo definito o con rapporto di lavoro a tempo pieno, il servizio stesso non è valutato;
- i periodi di servizio prestati a tempo parziale sono valutati proporzionalmente all'orario di lavoro previsto dal Contratto collettivo nazionale di lavoro.
- non verranno valutate le idoneità conseguite in precedenti concorsi, né saranno valutati attestati laudativi.

Il Curriculum come previsto dal bando di selezione, non può avere valore di autocertificazione delle dichiarazioni in esso contenute se non reso sotto forma di autocertificazione ai sensi degli artt- 46 e 47 del DPR445/2000.

Verrà attribuito un punteggio globale adeguatamente motivato con riguardo ai singoli elementi che lo hanno determinato. Non sarà valutata la partecipazione a corsi e convegni non attinenti.

- | | |
|--|-----------------------|
| - partecipazione a corsi o congressi attinenti come uditore | punti 0,01 a corso |
| - partecipazione a corsi e congressi con Esame Finale/ECM | punti 0,02 a corso |
| - partecipazione a congressi come relatore | punti 0,05 a corso |
| - partecipazione corsi di Perfezionamento | punti 0,10 a corso |
| - docenza c/o scuole di special. ne Università | punti 0,20 per anno |
| - docenza c/o scuole di form.ne professionale SSN | punti 0,10 per anno |
| - attività Libero Professionale o co.co.co presso altre aziende sanitarie: | |
| - nella disciplina o equipollente | punti 0,60 per anno |
| - in disciplina affine | punti 0,45 per anno |
| - in altra disciplina | punti 0,30 per anno |
| - Partecipazione a Progetto di ricerca | punti 0,25 a progetto |
| - Borsa di studio/premi ricerca | punti 0,25 all'anno |
| - Diploma Medicina generale | punti 0,50 |
| - Il servizio di Guardia Medica/MMG è valutato con riferimento all'orario settimanale svolto rapportato a quello dei medici dipendenti in diversa area funzionale con orario a tempo definito. | |
| - Il servizio di Emergenza territoriale è valutato come il servizio di guardia medica. | |

I periodi omogenei sono cumulabili.

Le frazioni di anno sono valutate in ragione mensile considerando come mese intero periodi continuativi di giorni trenta o frazioni superiori a quindici giorni.

In caso di servizi contemporanei è valutato quello più favorevole al candidato.

A conclusione di questa fase preliminare, la Commissione decide che le prove di esame relative al presente Concorso, di cui all'art.26 del DPR 483/97, sono le seguenti:

Prova scritta: relazione su un 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.

Il punteggio massimo attribuibile è pari a trenta.

Prova pratica: su tecniche e manualità peculiari della disciplina messa a concorso, la prova pratica deve comunque essere anche illustrata schematicamente per iscritto.

Il punteggio massimo attribuibile è pari a trenta.

Prova orale: sulle materie inerenti alla disciplina a concorso nonché sui compiti connessi alla funzione da conferire.

Il punteggio massimo attribuibile è pari a venti.

Nel corso della prova orale verrà accertata la conoscenza dell'uso delle apparecchiature e delle applicazioni informatiche più diffuse nonché la conoscenza delle problematiche e delle potenzialità organizzative connesse



all'uso degli strumenti informatici da realizzarsi mediante una verifica applicativa, e la conoscenza della lingua straniera inglese, attraverso la lettura e la traduzione di testi.

Il superamento di ciascuna delle previste prove scritta e teorico-pratica è subordinato al raggiungimento di una valutazione di sufficienza espressa in termini numerici di almeno 21/30.

Il superamento della prova orale è subordinato al raggiungimento di una valutazione di sufficienza, espressa in termini numerici, di almeno 14/20.

PUBBLICAZIONI E TITOLI SCIENTIFICI (MAX 3)

La valutazione delle pubblicazioni, edite a stampa, sarà adeguatamente motivata, in relazione alla originalità della produzione scientifica, all'importanza della rivista, alla continuità ed ai contenuti dei singoli lavori, al grado di attinenza dei lavori stessi con la posizione funzionale da conferire, all'eventuale collaborazione con più autori. Non verranno valutate pubblicazioni non attinenti o a contenuto meramente divulgativo e/o compilativo. Non possono essere valutate le pubblicazioni dalle quali non risulti l'apporto del candidato. Le pubblicazioni saranno valutate **solo** se presentate in originale, copia conforme o copia autenticata.

- Pubblicazioni attinenti monografiche su riv. intern.	punti 0,40
- Pubblicazioni attinenti monografiche su riv. naz.	punti 0,30
- Pubblicazioni attinenti in collaborazione su riviste internazionali	punti 0,20
- Pubblicazioni attinenti in collaborazione su riviste nazionali	punti 0,15
- Poster/ <i>Abstract</i> attinenti nazionali	punti 0,05
- Poster/ <i>Abstract</i> attinenti internazionali	punti 0,07

CRITERI VALUTAZIONE PROVA SCRITTA E PRATICA

1. grado di conoscenza e sviluppo logico dell'argomento;
2. aderenza alla tematica oggetto della prova e livello di aggiornamento;
3. chiarezza espositiva, proprietà terminologica e capacità di sintesi;
4. padronanza della metodologia relativa all'argomento della prova di esame.

La valutazione della prova scritta e pratica verrà espressa con un valore numerico al quale è correlato un giudizio graduato in quattro livelli come di seguito specificato:

Giudizio	Valore numerico in /20	Indici di valutazione
Ottimo	27- 30	La trattazione e la conoscenza degli argomenti oggetto della prova è ampia e approfondita, i contenuti organizzati in modo coerente ed espressi con correttezza e proprietà di linguaggio.
Buono	24 - 26	La trattazione e la conoscenza degli argomenti oggetto della prova è esposta in modo completo, si conoscono in maniera appropriata i contenuti della disciplina.
Sufficiente	21 - 23	La trattazione e la conoscenza degli argomenti oggetto della prova è effettuata in modo basilare, i contenuti della disciplina sono esposti in maniera schematica.
Non idoneo	Fino a 20	Non risponde/risponde in maniera insufficiente, e comunque in modo non esaustivo utilizzando un linguaggio non specifico e impreciso/ incerto.

CRITERI VALUTAZIONE PROVA ORALE

1. grado di conoscenza della materia;
2. sviluppo logico dell'argomento;
3. aderenza alla tematica oggetto della prova e livello di aggiornamento;
4. chiarezza espositiva, proprietà terminologica e capacità di sintesi

La valutazione della prova orale verrà espressa con un valore numerico al quale è correlato un giudizio graduato in quattro livelli come di seguito specificato:

Giudizio	Valore numerico in /20	Indici di valutazione
Ottimo	18-20	La trattazione e la conoscenza degli argomenti oggetto della prova è ampia e approfondita, i contenuti organizzati in modo coerente ed espressi con correttezza e proprietà di linguaggio.
Buono	16-17	La trattazione e la conoscenza degli argomenti oggetto della prova è esposta in



		modo completo, si conoscono in maniera appropriata i contenuti della disciplina.
Sufficiente	14-15	La trattazione e la conoscenza degli argomenti oggetto della prova è effettuata in modo basilare, i contenuti della disciplina sono esposti in maniera schematica.
Non idoneo	Fino a 13	Non risponde/risponde in maniera insufficiente, e comunque in modo non esaustivo utilizzando un linguaggio non specifico e impreciso/ incerto.

Nell'ambito della prova orale sarà accertata la conoscenza della lingua inglese, nonché la conoscenza dell'uso delle apparecchiature e delle applicazioni informatiche più diffuse.

PROVA SCRITTA

1. *Consulenza genetica in condizioni tumorali: pratica attuale e sfide future alla luce dell'introduzione delle nuove metodiche di analisi e screening come la biopsia liquida (tema non estratto)*
2. *Terapia genica in condizioni mendeliane: opportunità e sfide nella pratica clinica (tema estratto)*
3. *Le RASopatie: eziopatogenesi delle condizioni sino alle possibilità terapeutiche (tema non estratto)*

PROVA PRATICA

N. 1 – **prova estratta** - All'ecografia del III trimestre (27 settimane della prima gravidanza) in una donna di 30 anni in buone condizioni di salute, viene rilevato in un feto femmina macrocefalia e rizomelia degli arti.

Il suo compagno, dell'età di 57 anni, ha avuto tre figli sani da una precedente unione (due maschi ed una femmina).

Nessuno dei due genitori ha una storia familiare di displasia scheletrica, difetti congeniti o malattie genetiche.

La bambina viene partorita alla 38a settimana di gestazione mediante taglio cesareo. Presenta le caratteristiche fisiche e radiografiche dell'acondroplasia, tra cui frontale sporgente, megalencefalia, ipoplasia della parte media del volto, cifosi lombare, estensione limitata del gomito, rizomelia, mani a tridente, brachidattilia e ipotonia. Coerentemente con le sue caratteristiche fisiche, il test genetico ha identificato la variante c.1138G>A nel gene FGFR3.

Quali sostituzione aminoacidica ci si aspetta con questa variante?

Indicare altre condizioni che possono essere associate all'età paterna avanzata. Quali tipi di varianti sono associate a questi disturbi?

Discutere le possibili ragioni per cui le varianti c.1138G>A e c.1138G>C in FGFR3 si verificano esclusivamente durante la spermatogenesi.

Oltre all'acondroplasia, le varianti GoF in FGFR3 sono associate a ipocondroplasia e displasia tanatofora. Spiegare la gravità fenotipica di questi tre disturbi e come si correla al livello di attività costitutiva della tirosina chinasi FGFR3.

N. 2 - Un bambino di 3 anni viene indirizzato alla visita di genetica medica per ritardo nel linguaggio. Gravidanza e parto sono riportati nella norma. Ha camminato intorno ai 14 mesi e ha pronunciato solo due parole a 30 mesi. A 3 anni sapeva cinque parole. L'esame fisico ha rivelato caratteristiche dismorfiche minori, tra cui orecchie a baso impianto con padiglione auricolare semplificato, piega palmare trasversale sulla mano sinistra e sindattilia bilaterale delle dita 2/3/4. I suoi genitori lo descrivono come un "solitario". Si agita con rumori forti o tessuti irritanti come l'etichetta della sua camicia e fa capricci tutte le volte che c'è un cambio nella sua routine quotidiana. Viene richiesto un array e l'analisi dell'X fragile, quest'ultimo nella norma.

Lo SNP array ha rivelato tre varianti del numero di copie: una delezione di 550 kb in 16p11.2, una duplicazione interstiziale di circa 1.5 Mb in 16p13.3 con una regione di isodisomia di circa 37Mb nel braccio lungo del cromosoma 16 (di origine materna), e una duplicazione di 526 kb in 21q22.12 (una variante segnalata come di "significato incerto").

La stessa analisi nei genitori ha mostrato che la madre ha la duplicazione 21q, ma la delezione 16p11.2 e la duplicazione in 16p13.3 sono de novo.

Commentare e interpretare il risultato dello SNP array

Le delezioni di una particolare regione genomica sono tipicamente più gravi delle duplicazioni della stessa regione?

Fare degli esempi nei quali una duplicazione può determinare un rischio per la salute maggiore di una delezione

In questo specifico caso sarebbe opportuno anche consigliare l'esecuzione di un esoma? In caso di risposta positiva o negativa, indicarne i motivi.

N. 3 - Una sig.ra di 39 anni, in gravidanza del primo figlio, a causa del rischio legato all'età di avere un bambino con un'anomalia cromosomica, sceglie di sottoporsi a villocentesi per valutare il cariotipo fetale; il risultato del cariotipo è normale: 46,XX. La signora ha sempre goduto di buona salute, sia prima che durante la gravidanza.

Alla 16a settimana di gestazione, tuttavia, l'ecografia fetale rivela un feto di sesso maschile, senza alcuna malformazione; una successiva ecografia di II livello conferma un feto maschio. Né lei né il suo partner hanno una storia familiare di disturbi dello sviluppo sessuale, sterilità o anomalie congenite.

La rivalutazione dell'analisi cromosomica dopo amniocentesi conferma un cariotipo 46,XX normale.

Indicare se effettuereste ulteriori esami per la ricerca di possibili alterazioni in SRY

Varianti di altri geni, e quali potrebbero determinare un disordine dello sviluppo sessuale? Confrontare i fenotipi osservati con varianti in questi geni rispetto al fenotipo da varianti in SRY. Varianti che influenzano la sintesi degli steroidi o la reattività agli steroidi potrebbero dare un fenotipo simile alle varianti in SRY? Se sì, discuterne le ragioni. Altrimenti quali sono le differenze



Discutere il sesso cromosomico, gonadico e fenotipico, ponendo l'accento sull'importanza della consulenza genetica, anche da un punto di vista psicologico

PROVA ORALE

1. Consulenza genetica nel tumore mammella /ovaio
2. Sospetto clinico di rasopatie in diagnosi prenatale
3. Consulenza genetica riproduttiva in coppie a rischio di talassemia
4. Indicazioni all'esame CGH/SNP array
5. Indicazioni all'esoma in post-natale
6. Applicazioni della biospia liquida
7. Utilizzo di cff-DNA nelle aneuploidie (**prova non estratta**)
8. Gestione dei mosaicismi cromosomici in diagnosi prenatale
9. Percorso diagnostico della fibrosi cistica
10. Gestione clinica e diagnostica del bambino con disabilità intellettiva
11. Difetti di crescita e overgrowth in gravidanze da procreazione medicalmente assistita
12. Carrier screening: indicazioni all'esame
13. Percorsi diagnostici nella sterilità di coppia

GRADUATORIE FINALI (Det.Dip.817 del 14.09.2023)

GRADUATORIA SPECIALISTI AOU SASSARI							
	Cognome e nome	Data e luogo di nascita	titoli	prova scritta	prova pratica	orale	totale
1	LAI FRANCESCO	25-09-1990 Cagliari (CA)	3,41	28	28	19	78,41
2	PASSARETTI FRANCESCO FIORAVANTI	23-01-1991 Gaeta (LT)	4,22	24	21	17	66,22
3	PANFILI ARIANNA	30-10-1989 Frosinone (FR)	4,35	24	21	16	65,35

GRADUATORIA SPECIALIZZANDI AOU SASSARI							
	Cognome e nome	Data e luogo di nascita	titoli	prova scritta	prova pratica	orale	totale
1	BUCCA ALESSIA	13-06-1989 Palermo (PA)	2,88	29	25	19	75,88
2	PASQUETTI DOMIZIA	21.06.1995 Firenze (FI)	2,4	25	25	19	71,4
3	MANCUSO GIANCARLO	29-01-1994 Palermo (PA)	2,04	27	28	14	71,04
4	MURA MICHELA	23-10-1992 Cagliari (CA)	2,13	27	25	16	70,13
5	D'ACUNTO ELISA	14-04-1993 Salerno (SA)	2,63	26	23	18	69,63
6	L'ERARIO FEDERICA FRANCESCA	03-05-1993 Foggia (FG)	2,04	25	24	16	67,04
7	SARLI CAMILLA	13-12-1991 Napoli (NA)	2,14	23	25	14	64,14
8	PAGANO STEFANO	26-10-1991 Napoli (NA)	1,2	24	21	17	63,2
9	GRAZIANI LUDOVICO	27-12-1995 Forlì (FC)	3,04	21	21	15	60,04

GRADUATORIA SPECIALISTI ASL SASSARI							
	Cognome e nome	Data e luogo di nascita	titoli	prova scritta	prova pratica	orale	totale
1	PASSARETTI FRANCESCO FIORAVANTI	23-01-1991 Gaeta (LT)	4,22	24	21	17	66,22
2	PANFILI ARIANNA	30-10-1989 Frosinone (FR)	4,35	24	21	16	65,35



GRADUATORIA SPECIALIZZANDI ASL SASSARI							
	Cognome e nome	Data e luogo di nascita	titoli	prova scritta	prova pratica	orale	totale
1	PASQUETTI DOMIZIA	21.06.1995 Firenze (FI)	2,4	25	25	19	71,4
2	D'ACUNTO ELISA	14-04-1993 Salerno (SA)	2,63	26	23	18	69,63
3	L'ERARIO FEDERICA FRANCESCA	03-05-1993 Foggia (FG)	2,04	25	24	16	67,04
4	SARLI CAMILLA	13-12-1991 Napoli (NA)	2,14	23	25	14	64,14
5	PAGANO STEFANO	26-10-1991 Napoli (NA)	1,2	24	21	17	63,2
6	GRAZIANI LUDOVICO	27-12-1995 Forlì (FC)	3,04	21	21	15	60,04

GRADUATORIA SPECIALIZZANDI ASL NUORO							
	Cognome e nome	Data e luogo di nascita	titoli	prova scritta	prova pratica	orale	totale
1	LAI FRANCESCO	25-09-1990 Cagliari (CA)	3,41	28	28	19	78,41
2	PASSARETTI FRANCESCO FIORAVANTI	23-01-1991 Gaeta (LT)	4,22	24	21	17	66,22

GRADUATORIA SPECIALIZZANDI ASL NUORO							
	Cognome e nome	Data e luogo di nascita	titoli	prova scritta	prova pratica	orale	totale
1	BUCCA ALESSIA	13-06-1989 Palermo (PA)	2,88	29	25	19	75,88
2	MURA MICHELA	23-10-1992 Cagliari (CA)	2,13	27	25	16	70,13

GRADUATORIA SPECIALISTI ASL CAGLIARI							
	Cognome e nome	Data e luogo di nascita	titoli	prova scritta	prova pratica	orale	totale
1	LAI FRANCESCO	25-09-1990 Cagliari (CA)	3,41	28	28	19	78,41
2	PANFILI ARIANNA	30-10-1989 Frosinone (FR)	4,35	24	21	16	65,35

GRADUATORIA SPECIALIZZANDI ASL CAGLIARI							
	Cognome e nome	Data e luogo di nascita	titoli	prova scritta	prova pratica	orale	totale
1	BUCCA ALESSIA	13-06-1989 Palermo (PA)	2,88	29	25	19	75,88
2	PASQUETTI DOMIZIA	21.06.1995 Firenze (FI)	2,4	25	25	19	71,40
3	MANCUSO GIANCARLO	29-01-1994 Palermo (PA)	2,04	27	28	14	71,04
4	MURA MICHELA	23-10-1992 Cagliari (CA)	2,13	27	25	16	70,13
5	D'ACUNTO ELISA	14-04-1993 Salerno (SA)	2,63	26	23	18	69,63
6	L'ERARIO FEDERICA FRANCESCA	03-05-1993 Foggia (FG)	2,04	25	24	16	67,04
7	SARLI CAMILLA	13-12-1991 Napoli (NA)	2,14	23	25	14	64,14
8	PAGANO STEFANO	26-10-1991 Napoli (NA)	1,2	24	21	17	63,2
9	GRAZIANI LUDOVICO	27-12-1995 Forlì (FC)	3,04	21	21	15	60,04