

Concorso pubblico per Dirigente Medico disciplina Genetica Medica

Domande prova orale

1. Indagini genetiche nel neonato critico
2. Le coree ereditarie
3. Le atassie ereditarie
4. Bassa statura idiopatica
5. Diabete monogenico
6. Difetti di migrazione neuronali
7. Ciliopatie
8. Sordità sindromica
9. BRCA 1 e BRCA 2 spettro fenotipico e correlazione genotipo fenotipo
10. Cancro al colon familiare
11. MEN1 MEN2
12. Mucopolisaccaridosi
13. Ceroidolipofusinosi
14. Patologie associate a mutazioni FGFR1 2 e 3
15. Femore corto in diagnosi prenatale
16. Soft markers in diagnosi prenatale
17. Eterotassie
18. Sindrome di Leigh
19. Retinite Pigmentosa sindromica
20. Eredità digeniche
21. Talassemia intermedia in diagnosi prenatale
22. Terapia farmacologica in tre condizioni monogeniche
23. Malattie cistiche renali
24. Difetti strutturali dell'apparato urinario
25. Sex reversal
26. Neoplasie infantili
27. NF2
28. Sindrome di Proteus e patologie correlate
29. Sindrome CHARGE ed associazione VACTERL
30. Difetti clastici in diagnosi prenatale