



CONCORSO PUBBLICO, PER TITOLI ED ESAMI, PER LA COPERTURA, A TEMPO INDETERMINATO E A TEMPO PIENO, DI N. 2 POSTI DI DIRIGENTE MEDICO DISCIPLINA DI GENETICA MEDICA.

- 1- Diagnosi genetica preimpianto
- 2- Mosaicismi all'esame del cariotipo da liquido amniotico
- 3- Caratterizzazione dei cromosomi marcatori
- 4- Aritmie cardiache: geni coinvolti e tecniche di indagine
- 5- S. di Marfan e Marfan-like: geni coinvolti e tecniche di indagine
- 6- Disabilità intellettiva: metodologie di indagine
- 7- Sindromi da microdelezione: meccanismi genetici e metodologie di indagine
- 8- Test del DNA fetale: metodologia, potenzialità e limiti
- 9- CNV ad espressività variabile/penetranza incompleta
- 10- VOUS: definizione e percorso interpretativo
- 11- Neurofibromatosi: geni coinvolti e tecniche di indagine
- 12- Polimorfismi dei fattori di coagulazione: tecniche di indagine
- 13- Array CGH in epoca prenatale: principali indicazioni
- 14- Esoma clinico in epoca prenatale
- 15- Indagini di laboratorio per la diagnosi di FAP tipo 1 e FAP tipo 2
- 16- Donna di 20 anni, in abs, che scopre incidentalmente di essere portatrice di una variante patogenetica a carico del gene *BRCA2*: indicazioni di sorveglianza e prevenzione.
- 17- Paziente di 16 anni affetto da sordità congenita neurosensoriale bilaterale associata a deficit visivo in presenza di luce scarsa. Diagnosi differenziale ed approfondimenti genetici consigliati.

ASST Santi Paolo e Carlo
Milano