

PROVA ORALE

1. Disomiauniparentale e patologie umane
2. Fenomeno dell'anticipazione: il caso della Corea di Huntington
3. Traslocazioni roberstoniane e rischio di ricorrenza per Sindrome di Down
4. Traslocazioni X-autosomiche: un esempio di patologie X-linked recessive nelle donne
5. Rischi di ricorrenza di osteogenesi imperfetta
6. Cause genetiche di infertilità maschile
7. Cause genetiche di infertilità femminile
8. Imprinting genomico: la Sindrome di Prader Willi e la Sindrome di Angelmann
9. Malattia di Fabry: modalità di trasmissione e possibilità terapeutiche
10. Caratterizzazione di una traslocazione cromosomica reciproca in diagnosi prenatale
11. Approccio diagnostico molecolare per un feto con cardiopatia identificata all'ecografia morfologica
12. Retinoblastoma sporadico e familiare: un modello per i geni oncosoppressori
13. Fenotipi clinici e modalità di trasmissione della distrofia miotonica (malattia di Steinert)
14. Indagini genetiche nel neonato con ipotonia
15. Ereditarietà e fenotipi della sindrome dell'X-fragile: non solo disabilità intellettiva
16. Cause epigenetiche di macrosomia neonatale
17. Approccio all'analisi molecolare di patologie con marcata eterogeneità genetica (ad es. retinite pigmentosa): esoma o pannello di geni?
18. Espressività clinica della sindrome da microdelezione 22q11.2: dall'epoca prenatale all'età adulta
19. Possibili cause di iperecogenicità intestinale nel feto
20. Cause e percorso diagnostico nella traslucenza nucale aumentata
21. L'approccio allo studio delle malattie multifattoriali
22. Vantaggi e svantaggi dell'array-CGH in diagnosi prenatale
23. Approccio diagnostico nei casi di disabilità intellettiva

24. Caratteristiche e diagnosi della Sindrome di Lynch
25. Fenotipi associati alle varianti del gene RET
26. Poliposi amartomatose del colon-retto
27. Indicazioni all'analisi di BRCA1 e BRCA2
28. Caratteristiche delle malattie da mutazioni del DNA mitocondriale