

# Curso

## Síndromes Genéticas





**tech** universidade  
tecnológica

## Curso

### Síndromes Genéticas

- » Modalidade: online
- » Duração: 6 semanas
- » Certificado: TECH Universidade Tecnológica
- » Horário: no seu próprio ritmo
- » Provas: online

Acesso ao site: [www.techtute.com/br/educacao/curso/sindromes-geneticas](http://www.techtute.com/br/educacao/curso/sindromes-geneticas)

# Índice

01

Apresentação

---

*pág. 4*

02

Objetivos

---

*pág. 8*

03

Direção do curso

---

*pág. 12*

04

Estrutura e conteúdo

---

*pág. 18*

05

Metodologia

---

*pág. 28*

06

Certificado

---

*pág. 36*

# 01

# Apresentação

A Síndrome de Down, a Síndrome de Angelman e a Síndrome do X Frágil são alguns exemplos das inúmeras alterações genéticas que afetam o desenvolvimento cognitivo das crianças mais novas. Essas condições limitam significativamente a capacidade da criança de falar e se comunicar com eficiência, exigindo ajuda profissional para estimular a aquisição da linguagem. Portanto, os fonoaudiólogos especializados em lidar com pacientes que sofrem de diferentes síndromes genéticas são muito necessários para melhorar a qualidade de vida desses jovens. Por esse motivo, a TECH criou esta qualificação com a qual, 100% online, o aluno aprenderá a realizar uma avaliação fonoaudiológica desses pacientes e adquirirá técnicas inovadoras de intervenção para responder de forma resolutiva às demandas desse setor.





“

*Com essa qualificação, você dominará os mecanismos mais úteis para realizar uma avaliação e um diagnóstico fonoaudiológico em pacientes com Síndrome de Down ou Síndrome de Angelman"*

As síndromes genéticas são doenças que produzem modificações no processo normal de maturação do sistema nervoso das crianças, gerando dificuldades em seu desenvolvimento psicomotor e cognitivo em graus variados. Uma das alterações mais perceptíveis é a impossibilidade ou a grande limitação de participar de conversas com os pais ou colegas, o que leva a um estado de insatisfação e frustração tanto da criança quanto de seus familiares. Por esse motivo, o papel do fonoaudiólogo, especialista em lidar com pessoas que sofrem dessas patologias, é crucial, pois ele é responsável por elaborar as estratégias necessárias para aprimorar suas habilidades de comunicação.

Em vista dessa situação, a TECH criou o Curso de Síndromes Genéticas, que fornecerá ao aluno o conhecimento necessário para abordar intervenções com crianças que sofrem de Síndrome de Rett ou Síndrome de Prader-Willi, entre outras. Durante 6 semanas de aprendizagem intensiva, o aluno dominará o processo de diagnóstico e avaliação da Síndrome de Down sob a perspectiva da Fonoaudiologia e elaborará os exercícios adequados para promover a aquisição da linguagem. Da mesma forma, empregará os recursos mais sofisticados para realizar a reabilitação logopédica da criança com Angelman.

Graças ao modo 100% online em que o Curso de Síndromes Genéticas é ministrado, o profissional desfrutará de uma excelente aprendizagem sem a necessidade de fazer deslocamentos desconfortáveis a uma instituição de estudos. Além disso, o aluno terá acesso a materiais didáticos em formatos como vídeo explicativo ou resumo interativo, o que permitirá um ensino adaptado às suas próprias necessidades acadêmicas.

Este **Curso de Síndromes Genéticas** conta com o conteúdo mais completo e atualizado do mercado. Suas principais características são:

- ♦ Estudo de casos apresentados por especialistas em Fonoaudiologia
- ♦ Os conteúdos gráficos, esquemáticos e extremamente úteis fornecem informações práticas sobre as disciplinas indispensáveis para o exercício da profissão
- ♦ Contém exercícios práticos onde o processo de autoavaliação é realizado para melhorar a aprendizagem
- ♦ Destaque especial para as metodologias inovadoras
- ♦ Lições teóricas, perguntas a especialistas, fóruns de discussão sobre temas controversos e trabalhos de reflexão individual
- ♦ Disponibilidade de acesso a todo o conteúdo em qualquer dispositivo, seja fixo ou móvel, com conexão à Internet



*O Curso descreve as melhores estratégias de reabilitação fonoaudiológica para a criança que sofre da Síndrome de Rett ou da Síndrome do X Frágil graças a este programa"*

“

*O sistema Relearning, característico deste programa permitirá que você aprenda no seu próprio ritmo e de acordo com suas necessidades acadêmicas”*

A equipe de professores deste programa inclui profissionais da área, cuja experiência de trabalho é somada nesta capacitação, além de reconhecidos especialistas de instituições e universidades de prestígio.

O conteúdo multimídia, desenvolvido com a mais recente tecnologia educacional, permitirá ao profissional uma aprendizagem contextualizada, ou seja, realizada através de um ambiente simulado, proporcionando uma capacitação imersiva e programada para praticar diante de situações reais.

O desenvolvimento deste programa se concentra na Aprendizagem Baseada em Problemas, pelo qual o aluno deverá resolver as diferentes situações da prática profissional que surgirem ao longo do Curso. Para isso, contará com a ajuda de um sistema inovador de vídeo interativo realizado por especialistas reconhecidos nesta área.

*Desfrute de uma experiência acadêmica orientada pelos melhores professores, especialistas em Fonoaudiologia e com ampla experiência nesse setor.*

*Aumente suas oportunidades de carreira obtendo uma certificação que lhe tornará um especialista em intervenção fonoaudiológica para crianças com Síndromes Genéticas.*



Letters scattered around the child's mouth, including: Z, Y, E, V, W, U, E, M, C, E, O, A, W, K, P, M, G, I, Q, W, N.

# 02

# Objetivos

A TECH criou este Curso com a intenção de favorecer a aquisição de conhecimentos e competências relacionados ao manejo fonoaudiológico de pacientes que sofrem de diferentes Síndromes Genéticas. Em sua experiência acadêmica, o aluno dominará as particularidades de cada uma delas e elaborará estratégias de intervenção adaptadas ao nível de dificuldade do desenvolvimento cognitivo de cada criança. Tudo isso, garantido por meio do acompanhamento dos seguintes objetivos gerais e específicos.





“

*Aprenda a avaliar os diferentes tipos de síndromes genéticas para otimizar a intervenção fonoaudiológica aplicada às crianças que sofrem com elas”*



## Objetivos gerais

---

- ♦ Oferecer uma educação especializada baseada em conhecimentos teóricos e instrumentais que lhes permitam obter competências em detecção, prevenção, avaliação e intervenção nas logopatias tratadas
- ♦ Consolidar conhecimentos básicos do processo de intervenção na sala de aula e em outros espaços com base nos últimos avanços tecnológicos que facilitam para o aluno o acesso à informação e ao plano de estudos
- ♦ Atualizar e desenvolver conhecimentos específicos sobre as características desses transtornos para refinar o diagnóstico diferencial e proativo que estabelece as diretrizes de intervenção
- ♦ Sensibilizar a comunidade educacional para a necessidade de educação inclusiva e modelos de intervenção holísticos com a participação de todos os agentes
- ♦ Aprender sobre experiências educacionais e boas práticas em terapia da fala e intervenção psicossocial que promovam a adaptação pessoal, sociofamiliar e educacional dos alunos com essas necessidades





## Objetivos específicos

---

- Ser capaz de conhecer e identificar as Síndromes Genéticas mais frequentes atualmente
- Conhecer e aprofundar as características de cada uma das síndromes descritas pelo especialista
- Adquirir o conhecimento ideal para realizar uma avaliação correta e funcional dos diferentes sintomas que podem ocorrer
- Aprofundar em diferentes ferramentas de intervenção, incluindo materiais e recursos, tanto manipuladores como dispositivos de computador, bem como as possíveis adaptações a serem feitas. Tudo isso para conseguir uma intervenção eficaz e eficiente por parte do profissional



*Depois de concluir este Curso, você terá uma série de competências que lhe posicionarão como um profissional de alto nível na área de Fonoaudiologia"*

# 03

## Direção do curso

Graças ao compromisso da TECH em garantir um alto nível acadêmico em todos os seus programas, este Curso conta com uma equipe de professores composta por excelentes especialistas no campo da Fonoaudiologia, com experiência em lidar com pacientes que sofrem de diferentes Síndromes Genéticas. Esses profissionais são responsáveis pela preparação de todos os materiais didáticos que o aluno estudará durante a duração do Curso. Por isso, todo o conhecimento que o aluno assimilar será totalmente aplicável em seu desenvolvimento profissional.



“

*Essa equipe de professores é formada por uma série de profissionais que trabalham ativamente no mundo da Fonoaudiologia, que lhe oferecerão o conteúdo didático mais atualizado nessa área”*

## Diretora Internacional Convidada

A Doutora Elizabeth Anne Rosenzweig é uma especialista de renome internacional, dedicada ao **atendimento de crianças com perda auditiva**. Como especialista em **Linguagem Falada e Terapeuta Certificada**, ela desenvolveu diferentes estratégias de assistência precoce, baseadas na teleprática, com amplos benefícios para os pacientes e suas famílias.

Além disso, os interesses de pesquisa da Doutora Rosenzweig têm se centrado no atendimento ao **trauma**, na **prática verbal auditiva culturalmente sensível** e na **preparação pessoal**. Graças ao seu ativo trabalho acadêmico nessas áreas, ela recebeu numerosos prêmios, entre os quais se destaca o **Prêmio de Pesquisa sobre Diversidade** da Universidade de Columbia.

Devido às suas competências avançadas, ela assumiu desafios profissionais como a liderança da **Clínica Edward D. Mysak de Transtornos da Comunicação**, vinculada à Universidade de Columbia. Ela também se destaca por sua trajetória acadêmica, tendo atuado como professora na Faculdade de Educação de Columbia e colaboradora do **Instituto Geral de Profissões de Saúde**. Além disso, é revisora oficial de publicações de grande impacto na comunidade científica, como *The Journal of Early Hearing Detection and Intervention* e *The Journal of Deaf Studies and Deaf Education*.

A Doutora Rosenzweig também gerencia e dirige o projeto **AuditoryVerbalTherapy.net**, através do qual oferece **serviços de terapia remota** a pacientes de diversas partes do mundo. Além disso, é **consultora de linguagem e audiologia** para outros centros especializados ao redor do globo. Ela se dedica também ao desenvolvimento de atividades sem fins lucrativos e participa do **Projeto Escuchar sin Límites**, destinado a crianças e profissionais da América Latina. Ao mesmo tempo, a **Associação Alexander Graham Bell para Surdos e Pessoas com Dificuldades Auditivas** conta com ela como vice-presidente.



## Dra. Rosenzweig, Elizabeth Anne

---

- ♦ Diretora da Clínica de Distúrbios da Comunicação da Universidade de Columbia, Nova Iorque, EUA
- ♦ Professora Catedrática do Hospital Geral do Instituto das Profissões da Saúde
- ♦ Diretora do Consultório Privado AuditoryVerbalTherapy.net
- ♦ Chefe de Departamento na Universidade Yeshiva
- ♦ Especialista Adjunta no Teachers College da Universidade de Columbia
- ♦ Revisora das revistas especializadas The Journal of Deaf Studies and Deaf Education e The Journal of Early Hearing Detection and Intervention
- ♦ Vice-Presidente da Alexander Graham Bell Associação para Surdos e Deficientes Auditivos
- ♦ Doutorado em Educação pela Universidade de Columbia
- ♦ Mestrado em Terapia da Fala pela Universidade de Fontbonne
- ♦ Licenciatura em Ciências da Comunicação e Distúrbios da Comunicação pela Texas Christian University
- ♦ Membro de: Associação Americana de Fala e Linguagem, Aliança Americana de Implantes Cocleares, Consórcio Nacional para Liderança em Deficiência Sensorial



*Graças à TECH, você poderá aprender com os melhores profissionais do mundo”*

## Direção



### Sra. Maria Asunción Vázquez Pérez

- ♦ Fonoaudióloga especializada em Neurologopédia
- ♦ Fonoaudióloga da Neurosens
- ♦ Fonoaudióloga da Clínica Reabilitadora Rehasalud
- ♦ Fonoaudióloga do Consultório de Psicologia Sendas
- ♦ Formada em Fonoaudiologia pela Universidade de A Coruña
- ♦ Mestrado em Neurofonoaudiologia

## Professores

### Sra. Ester Cerezo Fernández

- ♦ Fonoaudióloga da Clínica de Neuroreabilitação Paso a Paso
- ♦ Fonoaudióloga na Residência de San Jerónimo
- ♦ Editora da Revista Zona Hospitalaria
- ♦ Formada em Fonoaudiologia pela Universidade de Castilla-La Mancha Mestrado em Neuropsicologia Clínica pelo Instituto Iteap
- ♦ Especialista em Terapia Miofuncional pela Euroinnova Business School
- ♦ Especialista em Atenção Precoce pela Euroinnova Business School
- ♦ Especialista em Musicoterapia pela Euroinnova Business School

### Sra. Sandra María Mata Ares

- ♦ Fonoaudióloga especializada em Intervenção da Fonoaudiologia na Infância e Adolescência
- ♦ Fonoaudióloga na Sandra Comunícate Logopeda
- ♦ Fonoaudióloga na Fisiosaúde
- ♦ Fonoaudióloga do Centro Polivalente Ana Parada
- ♦ Fonoaudióloga do Centro Sanitario de Psicologia e Logopeda Familiar
- ♦ Formada em Fonoaudiologia pela Universidade de A Coruña
- ♦ Mestrado em Intervenção em Fonoaudiologia na Infância e Adolescência pela Universidade de A Coruña

**Sra. Rosana Rico Sánchez**

- ♦ Diretora e Fonoaudióloga do Centro de Fonoaudiologia e Pedagogia Palabras y Más
- ♦ Fonoaudióloga na OrientaMedia
- ♦ Palestrante em conferências especializadas
- ♦ Formada em Fonoaudiologia pela Universidade de Valladolid
- ♦ Formada em Psicologia pela UNED
- ♦ Especialista em Aumentativos e Alternativos da Comunicação (SAAC)

**Sra. Fina Mari Berbel**

- ♦ Fonoaudióloga Especialista em Audiologia Clínica e Terapia Auditiva na OrientaMedia
- ♦ Fonoaudióloga da Federação de Surdos de Alicante
- ♦ Formada em Fonoaudiologia pela Universidade de Múrcia
- ♦ Mestrado em Audiologia Clínica e Terapia Auditiva pela Universidade de Murcia
- ♦ Formação em Interpretação de Língua de Sinais Espanhola (LSE)

**Sra. Andrea Plana González**

- ♦ Fundadora da Logrospedia
- ♦ Fonoaudióloga na ClínicActiva e Amaco Salud
- ♦ Formada em Fonoaudiologia pela Universidade de Valladolid
- ♦ Mestrado em Motricidade Orofacial e Terapia Miofuncional pela Pontifícia Universidade de Salamanca
- ♦ Mestrado em Terapia Vocal pela Universidade CEU Cardenal Herrera
- ♦ Especialista em Neuroreabilitação e Atenção Precoce pela Universidade CEU Cardenal Herrera

**Sra. Patricia López Mouriz**

- ♦ Psicóloga da FÍSICO Fisioterapia e Saúde Fonoaudióloga da ClínicActiva e da Amaco Salud
- ♦ Psicóloga na FÍSICO Fisioterapia y Salud
- ♦ Psicóloga Mediadora na Associação ADAFAD
- ♦ Psicóloga do Centro Orienta
- ♦ Psicóloga em Psicotécnico Abrente
- ♦ Formada em Psicologia pela Universidade de Santiago de Compostela (USC)
- ♦ Mestrado em Psicologia Geral da Saúde pela Universidade de Santiago de Compostela (USC)
- ♦ Formação em Igualdade, Terapia Breve e Dificuldades de Aprendizagem em Crianças



*Aproveite a oportunidade para conhecer os últimos avanços nesta área e aplicá-los em sua prática diária”*

# 04

## Estrutura e conteúdo

O plano de estudos deste Curso foi elaborado para fornecer aos alunos os conteúdos que lhes permitirão estudar profundamente as síndromes genéticas e a intervenção fonoaudiológica com pacientes que sofrem com elas. Os recursos didáticos disponíveis para os alunos durante todo o processo acadêmico são acessíveis por meio de uma ampla variedade de formatos textuais e multimídia. Tudo isso somado à metodologia 100% online característica desse Curso, promoverá um processo de aprendizagem completo que pode ser realizado 24 horas por dia.



“

*Por meio de vídeos ou resumos interativos, você obterá uma excelente experiência de aprendizagem sobre a abordagem logopédica de pacientes com Síndromes Genéticas"*

## Módulo 1. As Síndromes Genéticas

- 1.1. Introdução às síndromes genéticas
  - 1.1.1. Introdução à unidade
  - 1.1.2. A genética
    - 1.1.2.1. Conceito de genética
    - 1.1.2.2. Genes e cromossomos
  - 1.1.3. A evolução da genética
    - 1.1.3.1. Base da genética
    - 1.1.3.2. Os pioneiros da genética
  - 1.1.4. Conceitos básicos de genética
    - 1.1.4.1. Genótipo e fenótipo
    - 1.1.4.2. O genoma
    - 1.1.4.3. O DNA
    - 1.1.4.4. O RNA
    - 1.1.4.5. O código genético
  - 1.1.5. As leis de Mendel
    - 1.1.5.1. 1ª leis de Mendel
    - 1.1.5.2. 2ª leis de Mendel
    - 1.1.5.3. 3ª leis de Mendel
  - 1.1.6. Mutações
    - 1.1.6.1. O que são mutações?
    - 1.1.6.2. Níveis de mutações
    - 1.1.6.3. Tipos de mutações
  - 1.1.7. Conceito de síndrome
  - 1.1.8. Classificação
  - 1.1.9. As síndromes mais comuns
  - 1.1.10. Conclusões finais
- 1.2. Síndrome de Down
  - 1.2.1. Introdução à unidade
    - 1.2.1.1. História da síndrome de Down
  - 1.2.2. Conceito da síndrome de Down
    - 1.2.2.1. Estatística para a síndromes de Down?
    - 1.2.2.2. Genética da síndrome de Down
      - 1.2.2.3. Alterações cromossômicas da síndrome de Down
        - 1.2.2.3.1. Trissomia do 21
        - 1.2.2.3.2. Translocação cromossômica
        - 1.2.2.3.3. Mosaicismo ou trissomia em mosaico
      - 1.2.2.4. Prognóstico da síndrome de Down
  - 1.2.3. Etiologia
    - 1.2.3.1. A origem da síndrome de Down
  - 1.2.4. Prevalência
    - 1.2.4.2. Prevalência da síndrome de Down em diferentes países
  - 1.2.5. Características da síndrome de Down
    - 1.2.5.1. Características físicas
    - 1.2.5.2. Características de desenvolvimento da fala e da linguagem
    - 1.2.5.3. Características de desenvolvimento motor
  - 1.2.6. Comorbilidade da síndrome de Down
    - 1.2.6.1. O que é comorbidade?
    - 1.2.6.2. A comorbidade na síndrome de Down
    - 1.2.6.3. Transtornos associados
  - 1.2.7. Diagnóstico e avaliação da síndrome de Down
    - 1.2.7.1. O diagnóstico da síndrome de Down
      - 1.2.7.1.1. Onde fazê-lo?
      - 1.2.7.1.2. Quem o faz?
      - 1.2.7.1.3. Quando pode ser feito?
    - 1.2.7.2. Avaliação de fonoaudiologia na síndrome de Down
      - 1.2.7.2.1. Anamnese
      - 1.2.7.2.2. Áreas a serem consideradas
  - 1.2.8. Intervenção com base fonoaudiológica
    - 1.2.8.1. Aspectos a serem considerados
    - 1.2.8.2. Estabelecimento de objetivos para a intervenção
    - 1.2.8.3. Material para reabilitação
    - 1.2.8.4. Recursos a serem utilizados

- 
- 1.2.9. Diretrizes
    - 1.2.9.1. Diretrizes a serem consideradas pela pessoa com Síndrome de Down
    - 1.2.9.2. Diretrizes a serem consideradas pela família
    - 1.2.9.3. Orientações para o contexto educativo
    - 1.2.9.4. Recursos e associações
  - 1.2.10. A equipe interdisciplinar
    - 1.2.10.1. A importância da equipe interdisciplinar
    - 1.2.10.2. Fonoaudiologia
    - 1.2.10.3. Terapia ocupacional
    - 1.2.10.4. Fisioterapia
    - 1.2.10.5. Psicologia
  - 1.3. Síndrome de Hunter
    - 1.3.1. Introdução à unidade
      - 1.3.1.1. História da síndrome de Hunter
    - 1.3.2. Conceito da síndrome de Hunter
      - 1.3.2.1. Estatística para a Síndromes de Hunter?
      - 1.3.2.2. Genética da síndrome de Hunter
      - 1.3.2.3. Prognóstico da síndrome de Hunter
    - 1.3.3. Etiologia
      - 1.3.3.1. A origem da síndrome de Hunter
    - 1.3.4. Prevalência
      - 1.3.4.2. A síndrome de Hunter em outros países
    - 1.3.5. Principais afetações
      - 1.3.5.1. Características físicas
      - 1.3.5.2. Características de desenvolvimento da fala e da linguagem
      - 1.3.5.3. Características de desenvolvimento motor
    - 1.3.6. Comorbilidade da síndrome de Hunter
      - 1.3.6.1. O que é comorbidade?
      - 1.3.6.2. A comorbidade na síndrome de Hunter
      - 1.3.6.3. Transtornos associados

- 1.3.7. Diagnóstico e avaliação da síndrome de Hunter
  - 1.3.7.1. O Diagnóstico da síndrome de Hunter
    - 1.3.7.1.1. Onde fazê-lo
    - 1.3.7.1.2. Quem o faz
    - 1.3.7.1.3. Quando pode ser feito
  - 1.3.7.2. Avaliação de fonoaudiologia na síndrome de Hunter
    - 1.3.7.2.1. Anamnese
    - 1.3.7.2.2. Áreas a serem consideradas
- 1.3.8. Intervenção com base fonoaudiológica
  - 1.3.8.1. Aspectos a serem considerados
  - 1.3.8.2. Estabelecimento de objetivos para a intervenção
  - 1.3.8.3. Material para reabilitação
  - 1.3.8.4. Recursos a serem utilizados
- 1.3.9. Diretrizes
  - 1.3.9.1. Diretrizes a serem consideradas pela pessoa com Síndrome de Hunter
  - 1.3.9.2. Diretrizes a serem consideradas pela família
  - 1.3.9.3. Orientações para o contexto educativo
  - 1.3.9.4. Recursos e associações
- 1.3.10. A equipe interdisciplinar
  - 1.3.10.1. A importância da equipe interdisciplinar
  - 1.3.10.2. Fonoaudiologia
  - 1.3.10.3. Terapia ocupacional
  - 1.3.10.4. Fisioterapia
  - 1.3.10.5. Psicologia
- 1.4. Síndrome do X frágil
  - 1.4.1. Introdução à unidade
    - 1.4.1.1. História da síndrome do X frágil
  - 1.4.2. Conceito da síndrome do X frágil
    - 1.4.2.1. O que é a síndrome do X frágil?
    - 1.4.2.2. História da síndrome do X frágil
    - 1.4.2.3. Prognóstico da síndrome do X frágil
  - 1.4.3. Etiologia
    - 1.4.3.1. A origem da síndrome do X frágil
  - 1.4.4. Prevalência
    - 1.4.4.1. A síndrome do X frágil em outros países
  - 1.4.5. Principais afetações
    - 1.4.5.1. Características físicas
    - 1.4.5.2. Características de desenvolvimento da fala e da linguagem
    - 1.4.5.3. Características no desenvolvimento da inteligência e do aprendizado
    - 1.4.5.4. Características sociais, emocionais e comportamentais
    - 1.4.5.5. Características sensoriais
  - 1.4.6. Comorbilidade da síndrome do X frágil
    - 1.4.6.1. O que é comorbidade?
    - 1.4.6.2. A comorbidade na síndrome do X frágil
    - 1.4.6.3. Transtornos associados
  - 1.4.7. Diagnóstico e avaliação da síndrome do X-frágil
    - 1.4.7.1. O Diagnóstico da síndrome do X frágil
      - 1.4.7.1.1. Onde fazê-lo
      - 1.4.7.1.2. Quem o faz
      - 1.4.7.1.3. Quando pode ser feito
    - 1.4.7.2. Avaliação de fonoaudiologia da síndrome do X frágil
      - 1.4.7.2.1. Anamnese
      - 1.4.7.2.2. Áreas a serem consideradas
  - 1.4.8. Intervenção com base fonoaudiológica
    - 1.4.8.1. Aspectos a serem considerados
    - 1.4.8.2. Estabelecimento de objetivos para a intervenção
    - 1.4.8.3. Material para reabilitação
    - 1.4.8.4. Recursos a serem utilizados
  - 1.4.9. Diretrizes
    - 1.4.9.1. Diretrizes a serem consideradas pela pessoa com síndrome do X frágil
    - 1.4.9.2. Diretrizes a serem consideradas pela família
    - 1.4.9.3. Orientações para o contexto educativo
    - 1.4.9.4. Recursos e associações

- 1.4.10. A equipe interdisciplinar
  - 1.4.10.1. A importância da equipe interdisciplinar
  - 1.4.10.2. Fonoaudiologia
  - 1.4.10.3. Terapia ocupacional
  - 1.4.10.4. Fisioterapia
- 1.5. Síndrome de Rett
  - 1.5.1. Introdução à unidade
    - 1.5.1.1. História da síndrome de Rett
  - 1.5.2. Conceito da síndrome de Rett
    - 1.5.2.1. Estatística para a Síndromes de Rett?
    - 1.5.2.2. História da síndrome de Rett
    - 1.5.2.3. Prognóstico da síndrome de Rett
  - 1.5.3. Etiologia
    - 1.5.3.1. A origem da síndrome de Rett
  - 1.5.4. Prevalência
    - 1.5.4.1. A síndrome de Rett em outros países
    - 1.5.4.2. Etapas no desenvolvimento da síndrome de Rett
      - 1.5.4.3.1. Etapa I: Etapa de início prematuro
      - 1.5.4.3.2. Etapa II: Etapa de destruição acelerada
      - 1.5.4.3.3. Etapa III: Etapa de estabilização ou pseudo-estacionária
      - 1.5.4.3.4. Etapa IV: Etapa de deterioro motor tardio
  - 1.5.5. Comorbilidade da síndrome de Rett
    - 1.5.5.1. O que é comorbidade?
    - 1.5.5.2. A comorbidade na síndrome de Rett
    - 1.5.5.3. Transtornos associados
  - 1.5.6. Principais afetações
    - 1.5.6.1. Introdução
    - 1.5.6.2. Características físicas típicas
    - 1.5.6.3. Características clínicas
  - 1.5.7. Diagnóstico e avaliação da síndrome de Rett
    - 1.5.7.1. O Diagnóstico da síndrome de Rett
      - 1.5.7.1.1. Onde fazê-lo
      - 1.5.7.1.2. Quem o faz
      - 1.5.7.1.3. Quando pode ser feito
    - 1.5.7.2. Avaliação de fonoaudiologia na síndrome de Rett
      - 1.5.7.2.1. Anamnese
      - 1.5.7.2.2. Áreas a serem consideradas
  - 1.5.8. Intervenção com base fonoaudiológica
    - 1.5.8.1. Aspectos a serem considerados
    - 1.5.8.2. Estabelecimento de objetivos para a intervenção
    - 1.5.8.3. Material para reabilitação
    - 1.5.8.4. Recursos a serem utilizados
  - 1.5.9. Diretrizes
    - 1.5.9.1. Diretrizes a serem consideradas pela pessoa com síndrome de Rett
    - 1.5.9.2. Diretrizes a serem consideradas pela família
    - 1.5.9.3. Orientações para o contexto educativo
    - 1.5.9.4. Recursos e associações
  - 1.5.10. A equipe interdisciplinar
    - 1.5.10.1. A importância da equipe interdisciplinar
    - 1.5.10.2. Fonoaudiologia
    - 1.5.10.3. Terapia ocupacional
    - 1.5.10.4. Fisioterapia
- 1.6. Síndrome Smith-Magenis(SSM)
  - 1.6.1. A síndrome de Smith-Magenis
    - 1.6.1.1. Introdução
    - 1.6.1.2. Conceito
  - 1.6.2. Etiologia
  - 1.6.3. Epidemiologia

- 1.6.4. Desenvolvimento de acordo com etapas
  - 1.6.4.1. Bebês (até os 2 anos)
  - 1.6.4.2. Infância (de 2 a 12 anos de idade)
    - 1.6.4.2.1. Adolescência e idade adulta (A partir dos 12 anos Idade)
- 1.6.5. Diagnóstico diferencial
- 1.6.6. Características clínicas, cognitivas, comportamentais e físicas da síndrome de Smith-Magenis
  - 1.6.6.1. Características clínicas
  - 1.6.6.2. Características cognitivas e comportamentais
  - 1.6.6.3. Características físicas
- 1.6.7. Avaliação de fonoaudiologia da síndrome de Smith-Magens
- 1.6.8. Intervenção de fonoaudiologia na síndrome de Smith-Magens
  - 1.6.8.1. Considerações gerais para iniciar a intervenção
  - 1.6.8.2. Fases do processo de intervenção
  - 1.6.8.3. Aspectos comunicativos de intervenção
- 1.6.9. Exercícios de fonoaudiologia para a síndrome de Smith-Magens
  - 1.6.9.1. Exercícios de estimulação auditiva: sons e palavras
  - 1.6.9.2. Exercícios para promover estruturas gramaticais
  - 1.6.9.3. Exercícios para aumentar o vocabulário
  - 1.6.9.4. Exercícios para melhorar o uso da linguagem
  - 1.6.9.5. Exercícios de resolução de problemas e raciocínio
- 1.6.10. Associações de apoio a pacientes e familiares com síndrome de Smith-Magenis
- 1.7. Síndrome de Williams
  - 1.7.1. A síndrome de Williams
    - 1.7.1.1. História da síndrome de Williams
    - 1.7.1.2. Conceito da síndrome de Williams
  - 1.7.2. Etiologia da síndrome de Williams
  - 1.7.3. Epidemiologia da síndrome de Williams
  - 1.7.4. Diagnóstico da síndrome de Williams
  - 1.7.5. Avaliação de fonoaudiologia da síndrome de Williams





- 1.7.6. Características da síndrome de Williams
  - 1.7.6.1. Aspectos médicos
  - 1.7.6.2. Características faciais
  - 1.7.6.3. Hiperacusia
  - 1.7.6.4. Características neuroanatômicas
  - 1.7.6.5. Características da linguagem
    - 1.7.6.5.1. Desenvolvimento inicial da linguagem
    - 1.7.6.5.2. Características da linguagem do SW a partir dos 4 anos de idade
  - 1.7.6.6. Características socioafetivas na síndrome de Williams
- 1.7.7. Intervenção de fonoaudiologia na atenção precoce em crianças com síndrome de Williams
- 1.7.8. Intervenção de fonoaudiologia na etapa escolar com síndrome de Williams
- 1.7.9. Intervenção de fonoaudiologia na idade adulta com síndrome de Williams
- 1.7.10. Associações
- 1.8. Síndrome de Angelman
  - 1.8.1. Introdução à unidade
    - 1.8.1.1. História da síndrome de Angelman
  - 1.8.2. Conceito da síndrome de Angelman
    - 1.8.2.1. Estatística para a síndrome de Angelman?
    - 1.8.2.2. Genética da síndrome de Angelman
    - 1.8.2.3. Prognóstico da síndrome de Angelman
  - 1.8.3. Etiologia
    - 1.8.3.1. A origem da síndrome de Angelman
  - 1.8.4. Prevalência
    - 1.8.4.1. A síndrome de Angelman em outros países
  - 1.8.5. Principais afetações
    - 1.8.5.1. Introdução
    - 1.8.5.2. Manifestações frequentes da síndrome de Angelman
    - 1.8.5.3. Manifestações pouco frequentes

- 1.8.6. Comorbilidade da síndrome de Angelman
  - 1.8.6.1. O que é comorbidade?
  - 1.8.6.2. A comorbidade na síndrome de Angelman
  - 1.8.6.3. Transtornos associados
- 1.8.7. Diagnóstico e avaliação da síndrome de Angelman
  - 1.8.7.1. O Diagnóstico da síndrome de Angelman
    - 1.8.7.1.1. Onde fazê-lo
    - 1.8.7.1.2. Quem o faz
    - 1.8.7.1.3. Quando pode ser feito
  - 1.8.7.2. Avaliação de fonoaudiologia na síndrome de Angelman
    - 1.8.7.2.1. Anamnese
    - 1.8.7.2.2. Áreas a serem consideradas
- 1.8.8. Intervenção com base fonoaudiológica
  - 1.8.8.1. Aspectos a serem considerados
  - 1.8.8.2. Estabelecimento de objetivos para a intervenção
  - 1.8.8.3. Material para reabilitação
  - 1.8.8.4. Recursos a serem utilizados
- 1.8.9. Diretrizes
  - 1.8.9.1. Diretrizes a serem consideradas pela pessoa com Angelman
  - 1.8.9.2. Diretrizes a serem consideradas pela família
  - 1.8.9.3. Orientações para o contexto educativo
  - 1.8.9.4. Recursos e associações
- 1.8.10. A equipe interdisciplinar
  - 1.8.10.1. A importância da equipe interdisciplinar
  - 1.8.10.2. Fonoaudiologia
  - 1.8.10.3. Terapia ocupacional
  - 1.8.10.4. Fisioterapia
- 1.9. Distrofia de Duchenne
  - 1.9.1. Introdução à unidade
    - 1.9.1.1. História da distrofia de Duchenne
  - 1.9.2. Conceito da distrofia de Duchenne
    - 1.9.2.1. O que é a distrofia de Duchenne?
    - 1.9.2.2. Genética da distrofia de Duchenne
    - 1.9.2.3. Prognóstico da distrofia de Duchenne
  - 1.9.3. Etiologia
    - 1.9.3.1. A origem da distrofia de Duchenne
  - 1.9.4. Prevalência
    - 1.9.4.2. Prevalência da distrofia de Duchenne em outros países
  - 1.9.5. Principais afetações
    - 1.9.5.1. Introdução
    - 1.9.5.2. Manifestações clínicas da distrofia de Duchenne
      - 1.9.5.2.1. Atraso na fala
      - 1.9.5.2.2. Problemas de comportamento
      - 1.9.5.2.3. Fraqueza muscular
      - 1.9.5.2.4. Rigidez
      - 1.9.5.2.5. Lordose
      - 1.9.5.2.6. Disfunção respiratória
    - 1.9.5.3. Sintomas da distrofia de Duchenne mais frequentes
  - 1.9.6. Comorbilidade da distrofia de Duchenne
    - 1.9.6.1. O que é comorbidade?
    - 1.9.6.2. O que é a distrofia de Duchenne
    - 1.9.6.3. Transtornos associados
  - 1.9.7. Diagnóstico e avaliação da distrofia de Duchenne
    - 1.9.7.1. O Diagnóstico da distrofia de Duchenne
      - 1.9.7.1.1. Onde fazê-lo
      - 1.9.7.1.2. Quem o faz
      - 1.9.7.1.3. Quando pode ser feito
    - 1.9.7.2. Avaliação de fonoaudiologia da distrofia de Duchenne
      - 1.9.7.2.1. Anamnese
      - 1.9.7.2.2. Áreas a serem consideradas
  - 1.9.8. Intervenção com base fonoaudiológica
    - 1.9.8.1. Aspectos a serem considerados
    - 1.9.8.2. Estabelecimento de objetivos para a intervenção
    - 1.9.8.3. Material para reabilitação
    - 1.9.8.4. Recursos a serem utilizados

- 1.9.9. Diretrizes
  - 1.9.9.1. Diretrizes a serem consideradas pela pessoa com distrofia de Duchenne
  - 1.9.9.2. Diretrizes a serem consideradas pela família
  - 1.9.9.3. Orientações para o contexto educativo
  - 1.9.9.4. Recursos e associações
- 1.9.10. A equipe interdisciplinar
  - 1.9.10.1. A importância da equipe interdisciplinar
  - 1.9.10.2. Fonoaudiologia
  - 1.9.10.3. Terapia ocupacional
  - 1.9.10.4. Fisioterapia
- 1.10. Síndrome de Usher
  - 1.10.1. Introdução à unidade
    - 1.10.1.1. História da síndrome de Usher
  - 1.10.2. Conceito da síndrome de Usher
    - 1.10.2.1. Estatística para a síndrome de Usher?
    - 1.10.2.2. Genética da síndrome de Usher
    - 1.10.2.3. Tipologia da síndrome Usher
      - 1.10.2.3.1. Tipo I
      - 1.10.2.3.2. Tipos II
      - 1.10.2.3.3. Tipos III
    - 1.10.2.4. Prognóstico da síndrome de Usher
  - 1.10.3. Etiologia
    - 1.10.3.1. A origem da síndrome de Usher
  - 1.10.4. Prevalência
    - 1.10.4.1. A síndrome de Usher em outros países
  - 1.10.5. Principais afetações
    - 1.10.5.1. Introdução
    - 1.10.5.2. Manifestações frequentes da síndrome de Usher
    - 1.10.5.3. Manifestações pouco frequentes
  - 1.10.6. Comorbilidade da síndrome de Usher
    - 1.10.6.1. O que é comorbidade?
    - 1.10.6.2. A comorbidade na síndrome de Usher
    - 1.10.6.3. Transtornos associados
  - 1.10.7. Diagnóstico e avaliação da síndrome de Usher
    - 1.10.7.1. O Diagnóstico da síndrome de Usher
      - 1.10.7.1.1. Onde fazê-lo
      - 1.10.7.1.2. Quem o faz
      - 1.10.7.1.3. Quando pode ser feito
    - 1.10.7.2. Avaliação de fonoaudiologia da síndrome de Usher
      - 1.10.7.2.1. Anamnese
      - 1.10.7.2.2. Áreas a serem consideradas
  - 1.10.8. Intervenção com base fonoaudiológica
    - 1.10.8.1. Aspectos a serem considerados
    - 1.10.8.2. Estabelecimento de objetivos para a intervenção
    - 1.10.8.3. Material para reabilitação
    - 1.10.8.4. Recursos a serem utilizados
  - 1.10.9. Diretrizes
    - 1.10.9.1. Diretrizes a serem consideradas pela pessoa com Usher
    - 1.10.9.2. Diretrizes a serem consideradas pela família
    - 1.10.9.3. Orientações para o contexto educativo
    - 1.10.9.4. Recursos e associações
  - 1.10.10. A equipe interdisciplinar
    - 1.10.10.1. A importância da equipe interdisciplinar
    - 1.10.10.2. Fonoaudiologia
    - 1.10.10.3. Terapia ocupacional
    - 1.10.10.4. Fisioterapia

05

# Metodologia

Este curso oferece uma maneira diferente de aprender. Nossa metodologia é desenvolvida através de um modo de aprendizagem cíclico: o **Relearning**. Este sistema de ensino é utilizado, por exemplo, nas faculdades de medicina mais prestigiadas do mundo e foi considerado um dos mais eficazes pelas principais publicações científicas, como o **New England Journal of Medicine**.





“

*Descubra o Relearning, um sistema que abandona a aprendizagem linear convencional para realizá-la através de sistemas de ensino cíclicos: uma forma de aprendizagem que se mostrou extremamente eficaz, especialmente em disciplinas que requerem memorização”*

## Na Escola de Educação da TECH usamos o Método de Estudo de Caso

Em uma determinada situação clínica, o que um profissional deveria fazer? Ao longo do programa, os alunos irão se deparar com diversos casos simulados baseados em situações reais, onde deverão investigar, estabelecer hipóteses e finalmente resolver as situações. Há diversas evidências científicas sobre a eficácia deste método.

*Com a TECH o educador ou professor experimenta uma maneira de aprender que está revolucionando as bases das universidades tradicionais em todo o mundo.*



*Trata-se de uma técnica que desenvolve o espírito crítico e prepara o educador para tomar decisões, defender argumentos e contrastar opiniões.*

“

*Você sabia que este método foi desenvolvido em 1912, em Harvard, para os alunos de Direito? O método do caso consistia em apresentar situações reais e complexas para que os alunos tomassem decisões e justificassem como resolvê-las. Em 1924 foi estabelecido como o método de ensino padrão em Harvard”*

#### A eficácia do método é justificada por quatro conquistas fundamentais:

1. Os educadores que seguem este método não só assimilam os conceitos, mas também desenvolvem a capacidade mental, através de exercícios que avaliam situações reais e a aplicação do conhecimento.
2. A aprendizagem se consolida nas habilidades práticas permitindo ao educador integrar melhor o conhecimento à prática clínica.
3. A assimilação de ideias e conceitos se torna mais fácil e mais eficiente, graças ao uso de situações decorrentes da realidade.
4. A sensação de eficiência do esforço investido se torna um estímulo muito importante para os alunos, o que se traduz em um maior interesse pela aprendizagem e um aumento no tempo dedicado ao curso.



## Metodologia Relearning

A TECH utiliza de maneira eficaz a metodologia do estudo de caso com um sistema de aprendizagem 100% online, baseado na repetição, combinando 8 elementos didáticos diferentes em cada aula.

Potencializamos o Estudo de Caso com o melhor método de ensino 100% online: o Relearning.

*O educador aprenderá através de casos reais e da resolução de situações complexas em ambientes simulados de aprendizagem. Estes simulados são realizados através de software de última geração para facilitar a aprendizagem imersiva.*



Na vanguarda da pedagogia mundial, o método Relearning conseguiu melhorar os níveis de satisfação geral dos profissionais que concluíram seus estudos, com relação aos indicadores de qualidade da melhor universidade online do mundo (Universidade de Columbia).

Através desta metodologia, mais de 85 mil educadores foram capacitados com sucesso sem precedentes em todas as especialidades. Nossa metodologia de ensino é desenvolvida em um ambiente altamente exigente, com um corpo discente com um perfil socioeconômico médio-alto e uma média de idade de 43,5 anos.

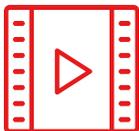
*O Relearning permitirá uma aprendizagem com menos esforço e mais desempenho, fazendo com que você se envolva mais em sua especialização, desenvolvendo o espírito crítico e sua capacidade de defender argumentos e contrastar opiniões: uma equação de sucesso.*

No nosso programa, a aprendizagem não é um processo linear, ela acontece em espiral (aprender, desaprender, esquecer e reaprender). Portanto, combinamos cada um desses elementos de forma concêntrica.

A nota geral do sistema de aprendizagem da TECH é de 8,01, de acordo com os mais altos padrões internacionais.



Neste programa, oferecemos o melhor material educacional, preparado especialmente para os profissionais:



#### Material de estudo

Todo o conteúdo foi criado especialmente para o curso pelos especialistas que irão ministrá-lo, o que faz com que o desenvolvimento didático seja realmente específico e concreto.

Posteriormente, esse conteúdo é adaptado ao formato audiovisual, para criar o método de trabalho online da TECH. Tudo isso, com as técnicas mais inovadoras que proporcionam alta qualidade em todo o material que é colocado à disposição do aluno.



#### Técnicas e procedimentos educacionais em vídeo

A TECH aproxima o aluno das técnicas mais inovadoras, dos últimos avanços educacionais e da vanguarda da Educação. Tudo isso, explicado detalhadamente para sua total assimilação e compreensão. E o melhor de tudo, você poderá assistí-los quantas vezes quiser.



#### Resumos interativos

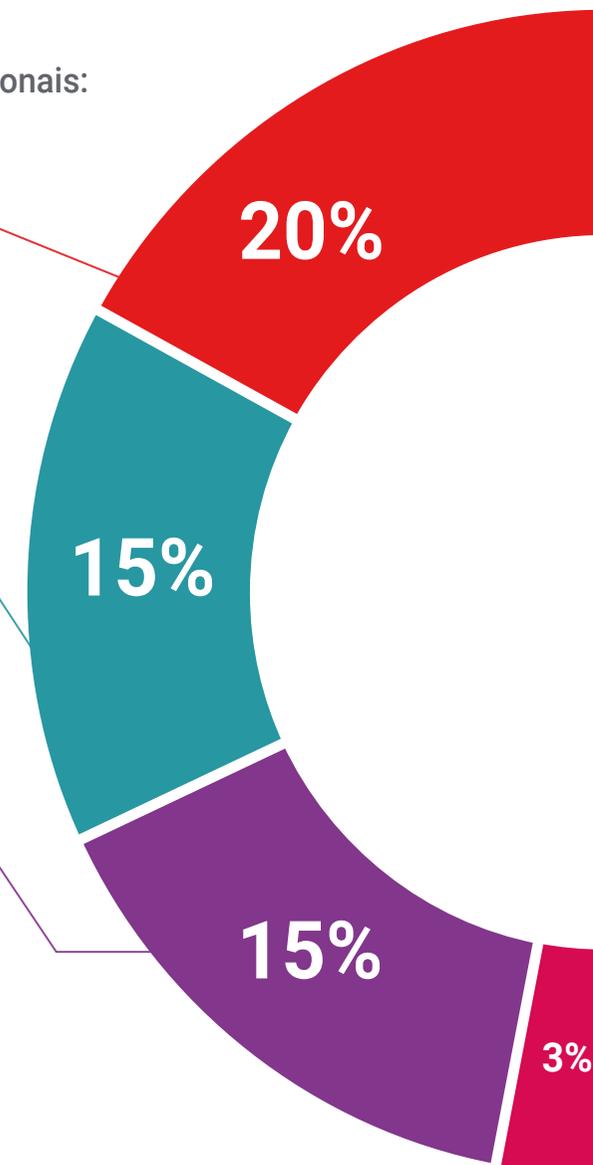
A equipe da TECH apresenta o conteúdo de forma atraente e dinâmica através de pílulas multimídia que incluem áudios, vídeos, imagens, gráficos e mapas conceituais para consolidar o conhecimento.

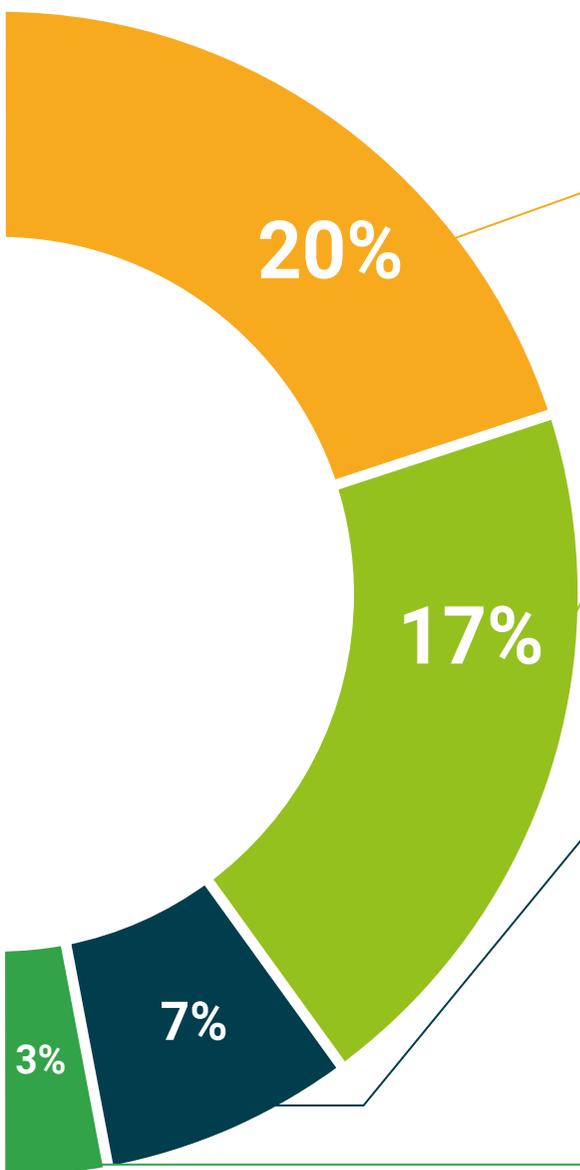
Este sistema exclusivo de capacitação por meio da apresentação de conteúdo multimídia foi premiado pela Microsoft como "Caso de sucesso na Europa".



#### Leituras complementares

Artigos recentes, documentos de consenso e diretrizes internacionais, entre outros. Na biblioteca virtual da TECH o aluno terá acesso a tudo o que for necessário para complementar a sua capacitação.





#### Estudos de casos elaborados e orientados por especialistas

A aprendizagem efetiva deve ser necessariamente contextual. Portanto, na TECH apresentamos casos reais em que o especialista guia o aluno através do desenvolvimento da atenção e da resolução de diferentes situações: uma forma clara e direta de alcançar o mais alto grau de compreensão.



#### Testing & Retesting

Avaliamos e reavaliamos periodicamente o conhecimento do aluno ao longo do programa, através de atividades e exercícios de avaliação e autoavaliação, para que possa comprovar que está alcançando seus objetivos.



#### Masterclasses

Há evidências científicas sobre a utilidade da observação de terceiros especialistas.

O "Learning from an expert" fortalece o conhecimento e a memória, além de gerar segurança para a tomada de decisões difíceis no futuro.



#### Guias rápidos de ação

A TECH oferece o conteúdo mais relevante do curso em formato de fichas de trabalho ou guias rápidos de ação. Uma forma sintetizada, prática e eficaz de ajudar os alunos a progredirem na aprendizagem.



06

# Certificado

O Curso de Síndromes Genéticas garante, além da capacitação mais rigorosa e atualizada, o acesso ao certificado do Curso emitido pela TECH Universidade Tecnológica.



“

*Uma vez aprovadas as avaliações, o aluno receberá por correio o certificado do Curso, emitido pela TECH Universidade Tecnológica”*

Este **Curso de Síndromes Genéticas** conta com o conteúdo mais completo e atualizado do mercado.

Uma vez aprovadas as avaliações, o aluno receberá por correio o certificado\* do **Curso** emitido pela **TECH Universidade Tecnológica**.

O certificado emitido pela **TECH Universidade Tecnológica** expressará a qualificação obtida no Curso, atendendo aos requisitos normalmente exigidos pelas bolsas de empregos, concursos públicos e avaliação de carreira profissional.

Título: **Curso de Síndromes Genéticas**

N.º de Horas Oficiais: **150h**



futuro  
saúde confiança pessoas  
informação orientadores  
educação certificação ensino  
garantia aprendizagem  
instituições tecnologia  
comunidade compromisso  
atenção personalizada  
conhecimento inovação  
presente qualidade  
desenvolvimento sustentabilidade

**tech** universidade  
tecnológica

**Curso**  
**Síndromes Genéticas**

- » Modalidade: online
- » Duração: 6 semanas
- » Certificado: TECH Universidade Tecnológica
- » Horário: no seu próprio ritmo
- » Provas: online

Curso

Síndromes Genéticas

