

# Certificat

## Syndromes Génétiques





## Certificat

### Syndromes Génétiques

- » Modalité: en ligne
- » Durée: 6 semaines
- » Qualification: TECH Université Technologique
- » Horaire: à votre rythme
- » Examens: en ligne

Accès au site web: [www.techtitute.com/fr/education/cours/syndromes-genetiques](http://www.techtitute.com/fr/education/cours/syndromes-genetiques)

# Sommaire

01

Présentation

---

*page 4*

02

Objectifs

---

*page 8*

03

Direction de la formation

---

*page 12*

04

Structure et contenu

---

*page 16*

05

Méthodologie

---

*page 26*

06

Diplôme

---

*page 34*

# 01

# Présentation

Le syndrome de Down, d'Angelman ou de X Fragile sont quelques exemples des nombreuses altérations génétiques qui affectent le développement cognitif des plus petits. Ces maladies limitent considérablement les capacités de l'enfant à parler et à communiquer efficacement, nécessitant l'aide de professionnels pour stimuler son apprentissage du langage. Ainsi, les orthophonistes spécialisés dans le traitement des patients souffrant de différents syndromes génétiques sont très nécessaires pour améliorer la qualité de vie de ces jeunes. Pour cette raison, TECH a créé ce diplôme avec lequel, 100% en ligne, l'élève apprendra à effectuer une évaluation logopédique de ces patients et d'acquérir de nouvelles techniques d'intervention pour répondre de manière efficace aux demandes de ce secteur.





“

*Vous maîtriserez, avec ce titrage, les mécanismes les plus utiles pour effectuer une évaluation et un diagnostic logopédique chez les patients atteints du syndrome de Down ou d'Angelman"*

Les Syndromes Génétiques sont des maladies qui provoquent des modifications dans le processus de maturation habituel du système nerveux des enfants, générant des difficultés dans leur développement psychomoteur et cognitif à des degrés divers. L'une des modifications les plus notables est l'impossibilité ou la limitation des conversations avec ses parents ou ses collègues, ce qui entraîne un état d'insatisfaction et de frustration chez le petit lui-même et sa famille. Compte tenu de cette raison, le rôle de l'orthophoniste expert dans le traitement des personnes souffrant de ces pathologies est crucial, car il est responsable de la conception des stratégies nécessaires pour renforcer leurs capacités de communication.

Face à cette situation, TECH a conçu le Certificat en Syndromes Génétiques, qui fournira à l'élève les connaissances nécessaires pour aborder les interventions avec des enfants souffrant du Syndrome de Rett ou de Prader-Willi, entre autres. Pendant 6 semaines d'apprentissage intensif, l'élève maîtrisera le processus de diagnostic et d'évaluation du syndrome de Down du point de vue de la logopédie et concevra les exercices appropriés pour stimuler son apprentissage du langage. De la même manière, il utilisera les ressources les plus sophistiquées pour entreprendre la réhabilitation logopédique de l'enfant avec Angelman.

Grâce à la modalité 100% en ligne dans laquelle le Certificat en Syndromes Génétiques est enseigné, le professionnel bénéficiera d'un excellent apprentissage sans avoir besoin d'effectuer des déplacements gênants vers un centre d'étude. En outre, vous aurez accès à du matériel didactique présent sous des formes telles que la vidéo explicative ou le résumé interactif, ce qui permettra un enseignement adapté à vos besoins.

Ce **Certificat en Syndromes Génétiques** contient le programme académique le plus complet et le plus actuel du marché. Les principales caractéristiques sont les suivantes:

- Le développement d'études de cas présentées par des experts en Orthophonie
- Les contenus graphiques, schématiques et éminemment pratiques avec lesquels il est conçu, fournissent des informations pratiques sur les disciplines essentielles à la pratique professionnelle
- Des exercices pratiques où le processus d'auto-évaluation peut être utilisé pour améliorer l'apprentissage
- Il met l'accent sur les méthodologies innovantes
- Cours théoriques, questions à l'expert, forums de discussion sur des sujets controversés et travail de réflexion individuel
- La possibilité d'accéder au contenu à partir de n'importe quel appareil fixe ou portable doté d'une connexion Internet



*Élaborez les meilleures stratégies de rééducation orthophonique pour l'enfant souffrant du Syndrome de Rett ou du Syndrome de l'X Fragile grâce à ce programme"*



“

*Le système de Relearning qui caractérise ce programme vous permettra d'apprendre à votre rythme et selon vos besoins académiques"*

Le corps enseignant du programme englobe des spécialistes réputés dans le domaine et qui apportent, à ce programme l'expérience de leur travail, ainsi que des spécialistes reconnus dans de grandes sociétés et des universités prestigieuses.

Grâce à son contenu multimédia développé avec les dernières technologies éducatives, les spécialistes bénéficieront d'un apprentissage situé et contextuel, ainsi, ils se formeront dans un environnement simulé qui leur permettra d'apprendre en immersion et de s'entraîner dans des situations réelles.

La conception de ce programme est basée sur l'Apprentissage par Problèmes. Ainsi l'étudiant devra essayer de résoudre les différentes situations de pratique professionnelle qui se présentent à lui tout au long du Mastère Spécialisé. Pour ce faire, il sera assisté d'un système vidéo interactif innovant créé par des experts reconnus.

*Profitez d'une expérience académique guidée par les meilleurs professeurs, experts en Orthophonie et dotés d'une vaste expérience dans ce secteur.*

*Augmentez vos chances de trouver un emploi en obtenant un diplôme qui fera de vous un expert en intervention orthophonique pour les enfants atteints de Syndromes Génétiques.*



Z Y E W U E M W E A W K P  
V W D I Q M C E O  
M G

02

# Objectifs

TECH a créé ce Certificat dans le but de favoriser l'acquisition de connaissances et de compétences relatives à la gestion logopédique des patients souffrant de différents Syndromes Génétiques. Dans son expérience académique, l'élève maîtrisera les particularités de chacun d'eux et tracera des stratégies d'intervention adaptées au niveau de difficulté de développement cognitif de chaque enfant. Tout cela, assuré par le suivi des objectifs généraux et spécifiques suivants.







*Apprenez à évaluer les différents types de Syndromes Génétiques pour optimiser l'intervention orthophonique avec les enfants qui en souffrent"*



## Objectifs généraux

---

- ♦ Fournir une formation spécialisée basée sur des connaissances théoriques et instrumentales qui permettent d'obtenir des compétences en matière de détection, de prévention, d'évaluation et d'intervention dans les pathologies de la parole traitées
- ♦ Consolider les connaissances de base du processus d'intervention en classe et dans d'autres espaces en s'appuyant sur les dernières avancées technologiques, qui facilitent l'accès à l'information et au CV des élèves
- ♦ Actualiser et développer des connaissances spécifiques sur les caractéristiques de ces troubles afin d'affiner le diagnostic différentiel et proactif qui fixe les orientations de l'intervention
- ♦ Sensibiliser les enseignants à la nécessité de l'inclusion éducative et des modèles d'intervention holistique avec la participation de tous les agents
- ♦ Connaître les expériences éducatives et les bonnes pratiques en matière d'orthophonie et d'intervention psychosociale qui favorisent l'adaptation personnelle, socio-familiale et scolaire des élèves ayant ces besoins éducatifs





## Objectifs spécifiques

---

- Être capable de connaître et d'identifier les syndromes génétiques les plus fréquents de nos jours
- Connaître et approfondir les caractéristiques de chacun des syndromes décrits dans la maîtrise
- Acquérir les connaissances optimales pour réaliser une évaluation correcte et fonctionnelle des différents symptômes qui peuvent se présenter
- Étudier en profondeur les différents outils d'intervention, y compris le matériel et les ressources, tant les dispositifs de manipulation que les dispositifs informatiques, ainsi que les éventuelles adaptations à réaliser Tout cela, dans le but d'obtenir une intervention efficace et efficiente du professionnel

“

*Une fois ce diplôme obtenu, vous disposerez d'une série de compétences qui vous positionneront comme un professionnel de haut niveau dans le domaine de l'Orthophonie”*



# 03

## Direction de la formation

Grâce à l'engagement de TECH à garantir un niveau académique élevé dans tous ses programmes, ce diplôme dispose d'une équipe d'enseignants composée d'excellents spécialistes dans le domaine de l'orthophonie, avec une expérience dans la prise en charge de patients souffrant de différents Syndromes Génétiques. Ces professionnels sont chargés d'élaborer expressément tous les matériels didactiques que l'élève étudiera pendant la durée de ce Certificat. Par conséquent, les connaissances que vous assimilerez seront pleinement applicables dans votre développement professionnel.



“

*Cette équipe d'enseignants est composée d'une série de professionnels actifs dans le monde de l'Orthophonie, qui vous offriront le contenu didactique le plus actuel dans ce domaine"*



## Directeur invité international

La Dr Elizabeth Anne Rosenzweig est une spécialiste de renommée internationale dans le domaine des soins aux enfants souffrant de déficience auditive. En tant qu'experte en Langage Parlé et Orthophoniste Certifiée, elle a été la pionnière de plusieurs stratégies d'assistance précoce basées sur la télépratique et largement bénéfiques pour les patients et leurs familles.

Les recherches du Dr Rosenzweig ont également porté sur le soutien aux victimes de Traumatismes, les pratiques auditivo-verbales sensibles à la culture et le coaching personnel. Ses travaux universitaires actifs dans ces domaines lui ont valu de nombreuses récompenses, dont le Prix de la Recherche sur la Diversité de l'Université de Columbia.

Grâce à ses compétences avancées, elle a relevé des défis professionnels tels que la direction de la Clinique Edward D. Mysak des Troubles de la Communication à l'Université de Columbia. Elle est également connue pour sa carrière académique, ayant été professeure à la Faculté des Enseignants de Columbia et professeure adjointe à l'Institut Général des Professions de la Santé. D'autre part, elle est examinatrice officielle de publications ayant un fort impact sur la communauté scientifique, telles que *The Journal of Early Hearing Detection and Intervention* et *The Journal of Deaf Studies and Deaf Education*.

En outre, la Dr Rosenzweig gère et dirige le projet [AuditoryVerbalTherapy.net](http://AuditoryVerbalTherapy.net), à partir duquel elle offre des services de thérapie à distance à des patients basés dans différentes parties du monde. Elle est également consultante en orthophonie et en audiologie pour d'autres centres spécialisés dans le monde. Elle s'est également concentrée sur le développement d'activités à but non lucratif et a participé au Projet "Écouter sans limites" pour les enfants et les professionnels en Amérique latine. Elle est également vice-présidente de l'Association Alexander Graham Bell pour les Sourds et les Malentendants.





## Dra. Rosenzweig, Elizabeth Anne

---

- ♦ Directrice de la Clinique des Troubles de la Communication à l'Université de Columbia, New York, États-Unis
- ♦ Professeure à l'Hôpital Général de l'Institut des Professions de la Santé
- ♦ Directrice du Cabinet Privé AuditoryVerbalTherapy.net
- ♦ Cheffe de Département à l'Université de Yeshiva
- ♦ Spécialiste Adjointe au Teachers College de l'Université de Columbia
- ♦ Révisseuse pour les revues à comité de lecture The Journal of Deaf Studies and Deaf Education et The Journal of Early Hearing Detection and Intervention
- ♦ Vice-présidente de l'Association Alexander Graham Bell pour les Sourds et les Malentendants
- ♦ Doctorat en Éducation de l'Université de Columbia
- ♦ Master en Orthophonie de l'Université de Fontbonne
- ♦ Licence en Sciences de la Communication et Troubles de la Communication de l'Université Chrétienne du Texas
- ♦ Membre de :
  - ♦ Association Américaine de la Parole et du Langage
  - ♦ Alliance Américaine pour l'Implant Cochléaire
  - ♦ Consortium National pour le Leadership en Déficience Sensorielle

“

*Grâce à TECH, vous pourrez apprendre avec les meilleurs professionnels du monde”*

## Direction



### Mme Vázquez Pérez, María Asunción

- ♦ Orthophoniste spécialisée en neurologopédie
- ♦ Orthophoniste à Neurosens
- ♦ Orthophoniste à la clinique de réadaptation Rehasalud
- ♦ Orthophoniste au cabinet de psychologie de Sendas
- ♦ Diplôme d'orthophonie de l'Université de La Corogne
- ♦ Master en thérapie neurologique

## Professeurs

### Mme Cerezo Fernández, Ester

- ♦ Orthophoniste à la clinique de neuro-réhabilitation Paso a Paso
- ♦ Orthophoniste à la résidence San Jerónimo
- ♦ Rédactrice en chef du magazine Zona Hospitalaria
- ♦ Diplômée en orthophonie de l'Université de Castilla-La Mancha
- ♦ Master en neuropsychologie clinique par l'Institut Iteap
- ♦ Expert en thérapie myofonctionnelle par Euroinnova Business School
- ♦ Experte en soins de la petite enfance par Euroinnova Business School
- ♦ Experte en musicothérapie par Euroinnova Business School

### Mme Mata Ares, Sandra María

- ♦ Orthophoniste spécialisée dans l'intervention orthophonique chez les enfants et les adolescents
- ♦ Orthophoniste à Sandra Comunicate Logopeda
- ♦ Orthophoniste à Fisiosaúde
- ♦ Orthophoniste au Centre Polyvalent Ana Parada
- ♦ Orthophoniste au Centro Sanitario de Psicología et orthophoniste familial
- ♦ Diplôme d'orthophonie de l'Université de La Corogne
- ♦ Master en intervention orthophonique dans l'enfance et l'adolescence de l'Université de La Corogne

### Mme Rico Sánchez, Rosana

- ◆ Directeur et orthophoniste au Centre de Logopédie et de Pédagogie Palabras Y Más
- ◆ Orthophoniste chez OrientaMedia
- ◆ Intervenant dans des conférences spécialisées
- ◆ Diplôme d'orthophonie de l'Université de Valladolid
- ◆ Diplôme de Psychologie de l'UNED
- ◆ Spécialiste des systèmes de communication alternatifs et/ou augmentatifs (SAAC)

### Mme Berbel, Fina Mari

- ◆ Orthophoniste Spécialiste en audiologie clinique et en thérapie chez OrientaMedia
- ◆ Orthophoniste à la Fédération des personnes sourdes d'Alicante
- ◆ Diplôme d'orthophonie de l'Université de Murcie
- ◆ Máster en Audiología Clínica y Terapia de la Audición por la Universidad de Murcia
- ◆ Formation en interprétation en langue des signes espagnole (LSE)

### Mme Plana González, Andrea

- ◆ Fondatrice de Logrospedia
- ◆ Orthophoniste chez ClínicActiva et Amaco Salud
- ◆ Diplômée en orthophonie de l'Université de Valladolid
- ◆ Master en motricité orofaciale et thérapie myofonctionnelle de l'Université Pontificale de Salamanque
- ◆ Maîtrise en thérapie vocale de l'université CEU Cardenal Herrera
- ◆ Certificat Avancé en neuroréhabilitation et intervention précoce par l'Université CEU Cardenal Herrera

### Mme López Mouriz, Patricia

- ◆ Psychologue à FÍSICO Kinésithérapie et Santé Orthophoniste à ClínicActiva et Amaco Salud
- ◆ Psychologue chez FÍSICO Kinésithérapie et Santé
- ◆ Psychologue médiateur dans l'association ADAFAD
- ◆ Psychologue au Centre Orienta
- ◆ Psychologue à Psychotécnico Abrente
- ◆ Diplôme de psychologie de l'Université de Saint-Jacques-de-Compostelle (USC)
- ◆ Maîtrise en psychologie générale de la santé de l'Université de Saint-Jacques-de-Compostelle (USC)
- ◆ Formation en égalité, thérapie brève et difficultés d'apprentissage chez les enfants



*Profitez de l'occasion pour vous informer sur les derniers développements dans ce domaine afin de les appliquer à votre pratique quotidienne"*

# 04

## Structure et contenu

Le programme de ce Certificat a été conçu pour fournir aux étudiants un contenu qui leur permettra d'étudier en profondeur les Syndromes Génétiques et l'intervention orthophonique auprès des patients souffrant de ces syndromes. Les ressources didactiques mises à la disposition de l'étudiant tout au long du processus académique sont accessibles à travers une large gamme de formats textuels et multimédias. Ce fait, ajouté à la méthodologie 100% en ligne caractéristique de ce diplôme, favorisera un processus d'apprentissage complet qui peut être réalisé 24 heures par jour.



“

*Grâce à des vidéos confortables ou des résumés interactifs, vous obtiendrez une excellente expérience d'apprentissage concernant l'approche logopédique des patients atteints de Syndromes Génétiques”*



## Module 1. Los Síndromes Genéticos

- 1.1. Introduction aux syndromes génétiques
  - 1.1.1. Introduction à l'unité
  - 1.1.2. Génétique
    - 1.1.2.1. Concept de la génétique
    - 1.1.2.2. Gènes et chromosomes
  - 1.1.3. L'évolution de la génétique
    - 1.1.3.1. Bases de la génétique
    - 1.1.3.2. Les pionniers de la génétique
  - 1.1.4. Concepts de base de la génétique
    - 1.1.4.1. Génotype et phénotype
    - 1.1.4.2. Le génome
    - 1.1.4.3. ADN
    - 1.1.4.4. ARN
    - 1.1.4.5. Le code génétique
  - 1.1.5. Les lois de Mendel
    - 1.1.5.1. La première loi de Mendel
    - 1.1.5.2. La deuxième loi de Mendel
    - 1.1.5.3. La troisième loi de Mendel
  - 1.1.6. Mutations
    - 1.1.6.1. Que sont les mutations?
    - 1.1.6.2. Niveaux de mutations
    - 1.1.6.3. Types de mutations
  - 1.1.7. Concept de Syndrome
  - 1.1.8. Classification
  - 1.1.9. Syndromes les plus courants
  - 1.1.10. Conclusions finales
- 1.2. Syndrome de Down
  - 1.2.1. Introduction à l'unité
    - 1.2.1.1. Histoire du Syndrome de Down
  - 1.2.2. Concept du Syndrome de Down
    - 1.2.2.1. Qu'est-ce que le syndrome de Down?
    - 1.2.2.2. Génétique du Syndrome de Down





- 1.2.2.3. Altération chromosomiques dans le Syndrome de Down
  - 1.2.2.2.1. Trisomie 21w
  - 1.2.2.2.2. Translocation chromosomique
  - 1.2.2.2.3. Mosaïcisme ou trisomie en mosaïque
- 1.2.2.4. Pronostic du Syndrome de Down
- 1.2.3. Étiologie
  - 1.2.3.1. L'origine du syndrome de Down
- 1.2.4. Prévalence
  - 1.2.4.1. Prévalence du syndrome de Down en Espagne
  - 1.2.4.2. Prévalence du syndrome de Down dans d'autres pays
- 1.2.5. Caractéristiques du syndrome de Down
  - 1.2.5.1. Caractéristiques physiques
  - 1.2.5.2. Caractéristiques du développement de la parole et du langage
  - 1.2.5.3. Caractéristiques du développement moteur
- 1.2.6. Comorbidité du Syndrome de Down
  - 1.2.6.1. Qu'est-ce que la comorbidité?
  - 1.2.6.2. La comorbidité dans le Syndrome de Down
  - 1.2.6.3. Troubles associés
- 1.2.7. Diagnostic et évaluation du Syndrome de Down
  - 1.2.7.1. Le diagnostic du Syndrome de Down
    - 1.2.7.1.1. Où se déroule-t-elle?
    - 1.2.7.1.2. Qui l'exécute?
    - 1.2.7.1.3. Quand elle peut être réalisée?
  - 1.2.7.2. Évaluation orthophonique du Syndrome de Down
    - 1.2.7.2.1. Anamnèse
    - 1.2.7.2.2. Domaines à prendre en compte
- 1.2.8. Intervention par la parole
  - 1.2.8.1. Aspects à prendre en compte
  - 1.2.8.2. Fixation des objectifs d'intervention
  - 1.2.8.3. Matériel pour la réhabilitation
  - 1.2.8.4. Ressources à utiliser

- 1.2.9. Directives
  - 1.2.9.1. Directives à prendre en compte par la personne atteinte du Syndrome de Down
  - 1.2.9.2. Directives à prendre en compte par la famille
  - 1.2.9.3. Lignes directrices pour le contexte éducatif
  - 1.2.9.4. Ressources et partenariats
- 1.2.10. L'équipe interdisciplinaire
  - 1.2.10.1. L'importance de l'équipe interdisciplinaire
  - 1.2.10.2. Orthophonie
  - 1.2.10.3. Ergothérapie
  - 1.2.10.4. Physiothérapie
  - 1.2.10.5. Psychologie
- 1.3. Le syndrome du chasseur
  - 1.3.1. Introduction à l'unité
    - 1.3.1.1. Histoire du Syndrome de Hunter
  - 1.3.2. Concept du Syndrome de Hunter
    - 1.3.2.1. Qu'est-ce que le syndrome de Hunter?
    - 1.3.2.2. Génétique du Syndrome de Hunter?
    - 1.3.2.3. Pronostic du syndrome de Hunter
  - 1.3.3. Étiologie
    - 1.3.3.1. L'origine du Syndrome de Hunter
  - 1.3.4. Prévalence
    - 1.3.4.1. Le Syndrome de Hunter en Espagne
    - 1.3.4.2. Le Syndrome de Hunter dans d'autres pays
  - 1.3.5. Principaux effets
    - 1.3.5.1. Caractéristiques physiques
    - 1.3.5.2. Caractéristiques du développement de la parole et du langage
    - 1.3.5.3. Caractéristiques du développement moteur
  - 1.3.6. Comorbidité du Syndrome de Hunter
    - 1.3.6.1. Qu'est-ce que la comorbidité?
    - 1.3.6.2. Comorbidité dans le Syndrome de Hunter
    - 1.3.6.3. Troubles associés

- 1.3.7. Diagnostic et évaluation du Syndrome de Hunter
  - 1.3.7.1. Le diagnostic du Syndrome de Hunter
    - 1.3.7.1.1. Où elle est réalisée
    - 1.3.7.1.2. Qui l'exécute
    - 1.3.7.1.3. Quand elle peut être réalisée
  - 1.3.7.2. Évaluation orthophonique du Syndrome de Hunter
    - 1.3.7.2.1. Anamnèse
    - 1.3.7.2.2. Domaines à prendre en compte
- 1.3.8. Intervention par la parole
  - 1.3.8.1. Aspects à prendre en compte
  - 1.3.8.2. Fixation des objectifs d'intervention
  - 1.3.8.3. Matériel pour la réhabilitation
  - 1.3.8.4. Ressources à utiliser
- 1.3.9. Directives
  - 1.3.9.1. Directives à prendre en compte par la personne atteinte du Syndrome de Hunter
  - 1.3.9.2. Directives à prendre en compte par la famille
  - 1.3.9.3. Lignes directrices pour le contexte éducatif
  - 1.3.9.4. Ressources et partenariats
- 1.3.10. L'équipe interdisciplinaire
  - 1.3.10.1. L'importance de l'équipe interdisciplinaire
  - 1.3.10.2. Orthophonie
  - 1.3.10.3. Ergothérapie
  - 1.3.10.4. Kynésithérapie
  - 1.3.10.5. Psychologie
- 1.4. Syndrome de X - fragile
  - 1.4.1. Introduction à l'unité
    - 1.4.1.1. Histoire du Syndrome de X - fragile
  - 1.4.2. Concept du Syndrome de X - fragile
    - 1.4.2.1. Qu'est-ce que le Syndrome de X - fragile?
    - 1.4.2.2. La génétique dans le Syndrome de X - fragile
    - 1.4.2.3. Pronostic du Syndrome de X - fragile
  - 1.4.3. Étiologie
    - 1.4.3.1. L'origine du Syndrome de X - fragile
  - 1.4.4. Prévalence
    - 1.4.4.1. Le Syndrome de X - fragile en Espagne
    - 1.4.4.2. Le Syndrome de X - fragile dans d'autres pays
  - 1.4.5. Principaux effets
    - 1.4.5.1. Caractéristiques physiques
    - 1.4.5.2. Caractéristiques du développement de la parole et du langage
    - 1.4.5.3. Caractéristiques du développement de l'intelligence et de l'apprentissage
    - 1.4.5.4. Caractéristiques sociales, émotionnelles et comportementales
    - 1.4.5.5. Caractéristiques sensorielles
  - 1.4.6. Comorbidité du Syndrome du X-fragile
    - 1.4.6.1. Qu'est-ce que la comorbidité?
    - 1.4.6.2. La comorbidité dans le Syndrome du X-fragile
    - 1.4.6.3. Troubles associés
  - 1.4.7. La comorbidité dans le Syndrome du X-fragile
    - 1.4.7.1. Le diagnostic du Syndrome de X - fragile
      - 1.4.7.1.1. Où elle est réalisée
      - 1.4.7.1.2. Qui l'exécute
      - 1.4.7.1.3. Quand elle peut être réalisée
    - 1.4.7.2. Évaluation orthophonique du Syndrome de X - fragile
      - 1.4.7.2.1. Anamnèse
      - 1.4.7.2.2. Domaines à prendre en compte
  - 1.4.8. Intervention par la parole
    - 1.4.8.1. Aspects à prendre en compte
    - 1.4.8.2. Fixation des objectifs d'intervention
    - 1.4.8.3. Matériel pour la réhabilitation
    - 1.4.8.4. Ressources à utiliser
  - 1.4.9. Directives
    - 1.4.9.1. Directives à prendre en compte par la personne atteinte du Syndrome X - Fragile
    - 1.4.9.2. Directives à prendre en compte par la famille
    - 1.4.9.3. Lignes directrices pour le contexte éducatif
    - 1.4.9.4. Ressources et partenariats

- 1.4.10. L'équipe interdisciplinaire
  - 1.4.10.1. L'importance de l'équipe interdisciplinaire
  - 1.4.10.2. Orthophonie
  - 1.4.10.3. Ergothérapie
  - 1.4.10.4. Kinésithérapie
- 1.5. Le syndrome de Rett
  - 1.5.1. Introduction à l'unité
    - 1.5.1.1. Histoire du Syndrome de Rett
  - 1.5.2. Concept du Syndrome de Rett
    - 1.5.2.1. Qu'est-ce que le syndrome de Rett?
    - 1.5.2.2. La génétique dans le Syndrome de Rett
    - 1.5.2.3. Pronostic du Syndrome de Rett
  - 1.5.3. Étiologie
    - 1.5.3.1. L'origine du Syndrome de Rett
  - 1.5.4. Prévalence
    - 1.5.4.1. Le Syndrome de Rett en Espagne
    - 1.5.4.2. Le Syndrome de Rett dans d'autres pays
    - 1.5.4.3. Étapes dans le développement du Syndrome de Rett
      - 1.5.4.3.1. Phase I: Phase d'apparition précoce
      - 1.5.4.3.2. Phase II: Phase de destruction accélérée
      - 1.5.4.3.3. Phase III: Phase de stabilisation ou de pseudo-stabilisation
      - 1.5.4.3.4. Phase IV: Phase tardif du handicap moteur
  - 1.5.5. Comorbidité du Syndrome de Rett
    - 1.5.5.1. Qu'est-ce que la comorbidité?
    - 1.5.5.2. La comorbidité dans le Syndrome de Rett
    - 1.5.5.3. Troubles associés
  - 1.5.6. Principaux effets
    - 1.5.6.1. Introduction
    - 1.5.6.2. Caractéristiques physiques
    - 1.5.6.3. Caractéristiques cliniques
  - 1.5.7. Diagnostic et évaluation du syndrome de Rett
    - 1.5.7.1. Le diagnostic du Syndrome de Rett
      - 1.5.7.1.1. Où elle est réalisée
      - 1.5.7.1.2. Qui l'exécute
      - 1.5.7.1.3. Quand elle peut être réalisée
    - 1.5.7.2. Évaluation orthophonique du Syndrome de Rett
      - 1.5.7.2.1. Anamnèse
      - 1.5.7.2.2. Domaines à prendre en compte
  - 1.5.8. Intervention par la parole
    - 1.5.8.1. Aspects à prendre en compte
    - 1.5.8.2. Fixation des objectifs d'intervention
    - 1.5.8.3. Matériel pour la réhabilitation
    - 1.5.8.4. Ressources à utiliser
  - 1.5.9. Directives
    - 1.5.9.1. Directives à prendre en compte par la personne atteinte du Syndrome Rett
    - 1.5.9.2. Directives à prendre en compte par la famille
    - 1.5.9.3. Lignes directrices pour le contexte éducatif
    - 1.5.9.4. Ressources et partenariats
  - 1.5.10. L'équipe interdisciplinaire
    - 1.5.10.1. L'importance de l'équipe interdisciplinaire
    - 1.5.10.2. Orthophonie
    - 1.5.10.3. Ergothérapie
    - 1.5.10.4. Kinésithérapie

- 1.6. Le syndrome de Smith-Magenis (SSM)
  - 1.6.1. Le syndrome de Smith-Magenis
    - 1.6.1.1. Introduction
    - 1.6.1.2. Concept
  - 1.6.2. Étiologie
  - 1.6.3. Épidémiologie
  - 1.6.4. Le développement par étapes
    - 1.6.4.1. Nourrissons (jusqu'à 2 ans)
    - 1.6.4.2. Enfance (de 2 à 12 ans)
      - 1.6.4.2.1. L'adolescence et l'âge adulte (à partir de 12 ans)
  - 1.6.5. Diagnostic différentiel
  - 1.6.6. Caractéristiques cliniques, cognitives, comportementales et physiques du Syndrome de Smith-Magenis
    - 1.6.6.1. Caractéristiques cliniques
    - 1.6.6.2. Caractéristiques cognitifs et comportementales
    - 1.6.6.3. Caractéristiques physiques
  - 1.6.7. Évaluation orthophonique du Syndrome de Smith-Magenis
  - 1.6.8. Intervention orthophonique du Syndrome de Smith-Magenis
    - 1.6.8.1. Considérations générales pour le démarrage de l'intervention
    - 1.6.8.2. Les étapes du processus d'intervention
    - 1.6.8.3. Aspects communicatifs de l'intervention
  - 1.6.9. Exercices orthophonique pour le Syndrome de Smith-Magenis
    - 1.6.9.1. Exercices de stimulation auditive: sons et mots
    - 1.6.9.2. Exercices pour favoriser les structures grammaticales
    - 1.6.9.3. Exercices pour enrichir le vocabulaire
    - 1.6.9.4. Exercices pour améliorer l'utilisation de la langue
    - 1.6.9.5. Exercices de résolution de problèmes et de raisonnement
  - 1.6.10. Associations d'aide aux patients et aux familles du Syndrome de Smith-Magenis
- 1.7. Le syndrome de Williams
  - 1.7.1. Le Syndrome de Williams
    - 1.7.1.1. Histoire du Syndrome de Williams
    - 1.7.1.2. Concept du Syndrome de Williams
  - 1.7.2. Étiologie du Syndrome de Williams
  - 1.7.3. Épidémiologie du Syndrome de Williams
  - 1.7.4. Diagnostic du Syndrome de Williams
  - 1.7.5. Évaluation orthophonique du Syndrome de Williams
  - 1.7.6. Caractéristiques du Syndrome de Williams
    - 1.7.6.1. Aspects médicaux
    - 1.7.6.2. Caractéristiques du visage
    - 1.7.6.3. Hyperacousie
    - 1.7.6.4. Caractéristiques neuroanatomiques
    - 1.7.6.5. Caractéristiques de la langue
      - 1.7.6.5.1. Développement précoce du langage
      - 1.7.6.5.2. Caractéristiques linguistiques de SW à partir de 4 ans
    - 1.7.6.6. Caractéristiques socio-émotionnelles du Syndrome de Williams
  - 1.7.7. Intervention orthophonique dans les soins précoces chez les enfants atteints du Syndrome de Williams
  - 1.7.8. Intervention orthophonique en milieu scolaire chez les personnes atteintes du syndrome de Williams
  - 1.7.9. Intervention orthophonique à l'âge adulte avec le Syndrome de Williams
  - 1.7.10. Associations
- 1.8. Le syndrome d'Angelman
  - 1.8.1. Introduction à l'unité
    - 1.8.1.1. Histoire du Syndrome d'Angelman
  - 1.8.2. Concept du Syndrome d'Angelman
    - 1.8.2.1. Qu'est-ce que le syndrome d'Angelman?
    - 1.8.2.2. Génétique du Syndrome d'Angelman
    - 1.8.2.3. Pronostic du Syndrome d'Angelman
  - 1.8.3. Étiologie
    - 1.8.3.1. L'origine du Syndrome d'Angelman



- 1.8.4. Prévalence
  - 1.8.4.1. Le Syndromes d'Angelman en Espagne
  - 1.8.4.2. Le Syndrome d'Angelman dans d'autres pays
- 1.8.5. Principaux effets
  - 1.8.5.1. Introduction
  - 1.8.5.2. Manifestations fréquentes chez les patients présentant du Syndrome d'Angelman
  - 1.8.5.3. Manifestations rares
- 1.8.6. Comorbidité du Syndrome d'Angelman
  - 1.8.6.1. Qu'est-ce que la comorbidité?
  - 1.8.6.2. La comorbidité dans le Syndrome d'Angelman
  - 1.8.6.3. Troubles associés
- 1.8.7. Diagnostic et évaluation du Syndrome d'Angelman
  - 1.8.7.1. Le diagnostic du Syndrome d'Angelman
    - 1.8.7.1.1. Où elle est réalisée
    - 1.8.7.1.2. Qui l'exécute
    - 1.8.7.1.3. Quand elle peut être réalisée
  - 1.8.7.2. Évaluation orthophonique du Syndrome d'Angelman
    - 1.8.7.2.1. Anamnèse
    - 1.8.7.2.2. Domaines à prendre en compte
- 1.8.8. Intervention par la parole
  - 1.8.8.1. Aspects à prendre en compte
  - 1.8.8.2. Fixation des objectifs d'intervention
  - 1.8.8.3. Matériel pour la réhabilitation
  - 1.8.8.4. Ressources à utiliser

- 1.8.9. Directives
  - 1.8.9.1. Directives à prendre en compte pour personne atteinte d'Angelman
  - 1.8.9.2. Directives à prendre en compte par la famille
  - 1.8.9.3. Lignes directrices pour le contexte éducatif
  - 1.8.9.4. Ressources et partenariats
- 1.8.10. L'équipe interdisciplinaire
  - 1.8.10.1. L'importance de l'équipe interdisciplinaire
  - 1.8.10.2. Orthophonie
  - 1.8.10.3. Ergothérapie
  - 1.8.10.4. Kinésithérapie
- 1.9. Maladie de Duchenne
  - 1.9.1. Introduction à l'unité
    - 1.9.1.1. Histoire de la Maladie de Duchenne
  - 1.9.2. Concept de la Maladie de Duchenne
    - 1.9.2.1. Qu'est-ce que la Maladie de Duchenne?
    - 1.9.2.2. Génétique de la maladie de Duchenne
    - 1.9.2.3. Pronostic de la Maladie de Duchenne
  - 1.9.3. Étiologie
    - 1.9.3.1. L'origine de la Maladie de Duchenne
  - 1.9.4. Prévalence
    - 1.9.4.1. Prévalence de la maladie de Duchenne en Espagne
    - 1.9.4.2. Prévalence de la maladie de Duchenne dans d'autres pays
  - 1.9.5. Principaux effets
    - 1.9.5.1. Introduction
    - 1.9.5.2. Manifestations cliniques de la maladie de Duchenne
      - 1.9.5.2.1. Retard de parole
      - 1.9.5.2.2. Problèmes de comportement
      - 1.9.5.2.3. Faiblesse musculaire
      - 1.9.5.2.4. Rigidité
      - 1.9.5.2.5. Lordosis
      - 1.9.5.2.6. Dysfonctionnement respiratoire
    - 1.9.5.3. Symptômes les plus courants de la maladie de Duchenne
  - 1.9.6. Comorbidité de la maladie de Duchenne
    - 1.9.6.1. Qu'est-ce que la comorbidité?
    - 1.9.6.2. Comorbidité dans la maladie de Duchenne
    - 1.9.6.3. Troubles associés
  - 1.9.7. Diagnostic et évaluation de la maladie de Duchenne
    - 1.9.7.1. Le diagnostic de la maladie de Duchenne
      - 1.9.7.1.1. Où elle est réalisée
      - 1.9.7.1.2. Qui l'exécute
      - 1.9.7.1.3. Quand elle peut être réalisée
    - 1.9.7.2. Évaluation orthophonique de la maladie de Duchenne
      - 1.9.7.2.1. Anamnèse
      - 1.9.7.2.2. Domaines à prendre en compte
  - 1.9.8. Intervention par la parole
    - 1.9.8.1. Aspects à prendre en compte
    - 1.9.8.2. Fixation des objectifs d'intervention
    - 1.9.8.3. Matériel pour la réhabilitation
    - 1.9.8.4. Ressources à utiliser
  - 1.9.9. Directives
    - 1.9.9.1. Directives à prendre en compte par la personne atteinte du la Maladie de Duchenne
    - 1.9.9.2. Directives à prendre en compte par la famille
    - 1.9.9.3. Lignes directrices pour le contexte éducatif
    - 1.9.9.4. Ressources et partenariats
  - 1.9.10. L'équipe interdisciplinaire
    - 1.9.10.1. L'importance de l'équipe interdisciplinaire
    - 1.9.10.2. Orthophonie
    - 1.9.10.3. Ergothérapie
    - 1.9.10.4. Physiothérapie



- 1.10. Syndrome d'Usher
  - 1.10.1. Introduction à l'unité
    - 1.10.1.1. Histoire du Syndrome de Usher
  - 1.10.2. Concept du Syndrome de Usher
    - 1.10.2.1. Qu'est-ce que le syndrome d'Usher?
    - 1.10.2.2. Génétique du Syndrome de Usher
    - 1.10.2.3. Typologie Syndrome de Usher
      - 1.10.2.3.1. Type I
      - 1.10.2.3.2. Type II
      - 1.10.2.3.3. Type III
    - 1.10.2.4. Pronostic du Syndrome de Usher
  - 1.10.3. Étiologie
    - 1.10.3.1. L'origine du Syndrome de Usher
  - 1.10.4. Prévalence
    - 1.10.4.1. Le Syndrome de Usher en Espagne
    - 1.10.4.2. Le Syndrome de Usher dans d'autres pays
  - 1.10.5. Principaux effets
    - 1.10.5.1. Introduction
    - 1.10.5.2. Manifestations fréquentes du syndrome d'Usher
    - 1.10.5.3. Manifestations rares
  - 1.10.6. Comorbidité du Syndrome de Usher
    - 1.10.6.1. Qu'est-ce que la comorbidité?
    - 1.10.6.2. La comorbidité dans le Syndrome de Usher
    - 1.10.6.3. Troubles associés
  - 1.10.7. Diagnostic et évaluation du Syndrome de Usher
    - 1.10.7.1. Le diagnostic du Syndrome de Usher
      - 1.10.7.1.1. Où elle est réalisée
      - 1.10.7.1.2. Qui l'exécute
      - 1.10.7.1.3. Quand elle peut être réalisée
    - 1.10.7.2. Évaluation orthophonique du Syndrome de Usher
      - 1.10.7.2.1. Anamnèse
      - 1.10.7.2.2. Domaines à prendre en compte
  - 1.10.8. Intervention par la parole
    - 1.10.8.1. Aspects à prendre en compte
    - 1.10.8.2. Fixation des objectifs d'intervention
    - 1.10.8.3. Matériel pour la réhabilitation
    - 1.10.8.4. Ressources à utiliser
  - 1.10.9. Directives
    - 1.10.9.1. Directives à prendre en compte pour personne atteinte de Usher
    - 1.10.9.2. Directives à prendre en compte par la famille
    - 1.10.9.3. Lignes directrices pour le contexte éducatif
    - 1.10.9.4. Ressources et partenariats
  - 1.10.10. L'équipe interdisciplinaire
    - 1.10.10.1. L'importance de l'équipe interdisciplinaire
    - 1.10.10.2. Orthophonie
    - 1.10.10.3. Ergothérapie
    - 1.10.10.4. Kinésithérapie



*Inscrivez-vous maintenant à ce Certificat pour accéder au matériel pédagogique le plus à jour sur le marché dans les Syndromes Génétiques”*

# 05

# Méthodologie

Ce programme de formation offre une manière différente d'apprendre. Notre méthodologie est développée à travers un mode d'apprentissage cyclique: ***el Relearning***.

Ce système d'enseignement s'utilise, notamment, dans les Écoles de Médecine les plus prestigieuses du monde. De plus, il a été considéré comme l'une des méthodologies les plus efficaces par des magazines scientifiques de renom comme par exemple le ***New England Journal of Medicine***.



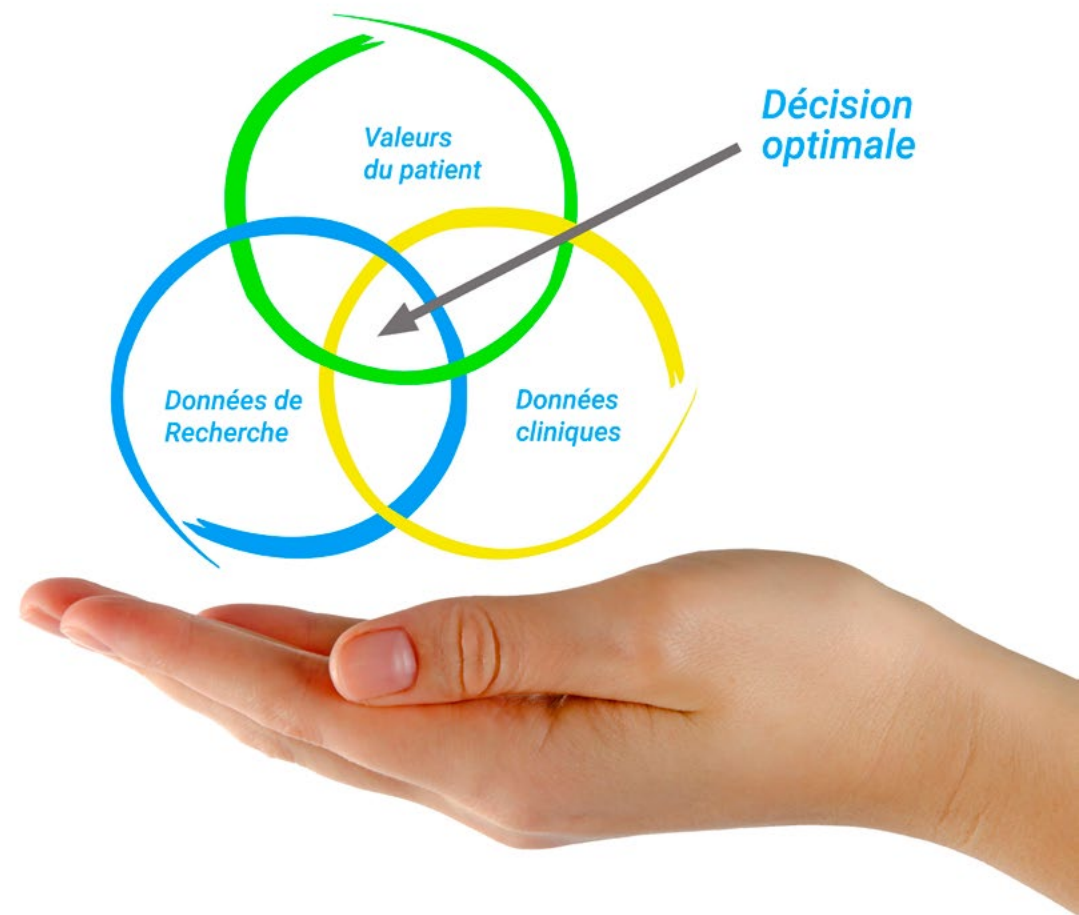
“

*Découvrez Relearning, un système qui abandonne l'apprentissage linéaire conventionnel pour vous emmener à travers des systèmes d'enseignement cycliques: une façon d'apprendre qui s'est avérée extrêmement efficace, en particulier dans les matières qui nécessitent une mémorisation"*

## À TECH, School nous utilisons la Méthode des cas

Dans une situation donnée, que feriez-vous? Tout au long du programme, les étudiants seront confrontés à de multiples cas simulés, basés sur des situations réelles, dans lesquels ils devront enquêter, établir des hypothèses et, enfin, résoudre la situation. Il existe de nombreuses preuves scientifiques de l'efficacité de cette méthode.

*Avec TECH, le professeur, l'enseignant ou le conférencier fait l'expérience d'une méthode d'apprentissage qui ébranle les fondements des universités traditionnelles du monde entier.*



*C'est une technique qui développe l'esprit critique et prépare l'éducateur à prendre des décisions, à défendre des arguments et à confronter des opinions.*

“

*Saviez-vous que cette méthode a été développée en 1912, à Harvard, pour les étudiants en Droit? La méthode des cas consiste à présenter aux apprenants des situations réelles complexes pour qu'ils s'entraînent à prendre des décisions et pour qu'ils soient capables de justifier la manière de les résoudre. En 1924, elle a été établie comme une méthode d'enseignement standard à Harvard”*

#### L'efficacité de la méthode est justifiée par quatre réalisations clés:

1. Les professeurs qui suivent cette méthode parviennent non seulement à assimiler les concepts, mais aussi à développer leur capacité mentale, grâce à des exercices d'évaluation de situations réelles et à l'application des connaissances.
2. L'apprentissage est solidement traduit en compétences pratiques qui permettent à l'éducateur de mieux intégrer ses connaissances dans sa pratique quotidienne.
3. L'assimilation des idées et des concepts est rendue plus facile et plus efficace, grâce à l'utilisation de situations issues de l'enseignement réel.
4. Le sentiment d'efficacité de l'effort investi devient un stimulus très important pour les étudiants, qui se traduit par un plus grand intérêt pour l'apprentissage et une augmentation du temps passé à travailler sur le cours.



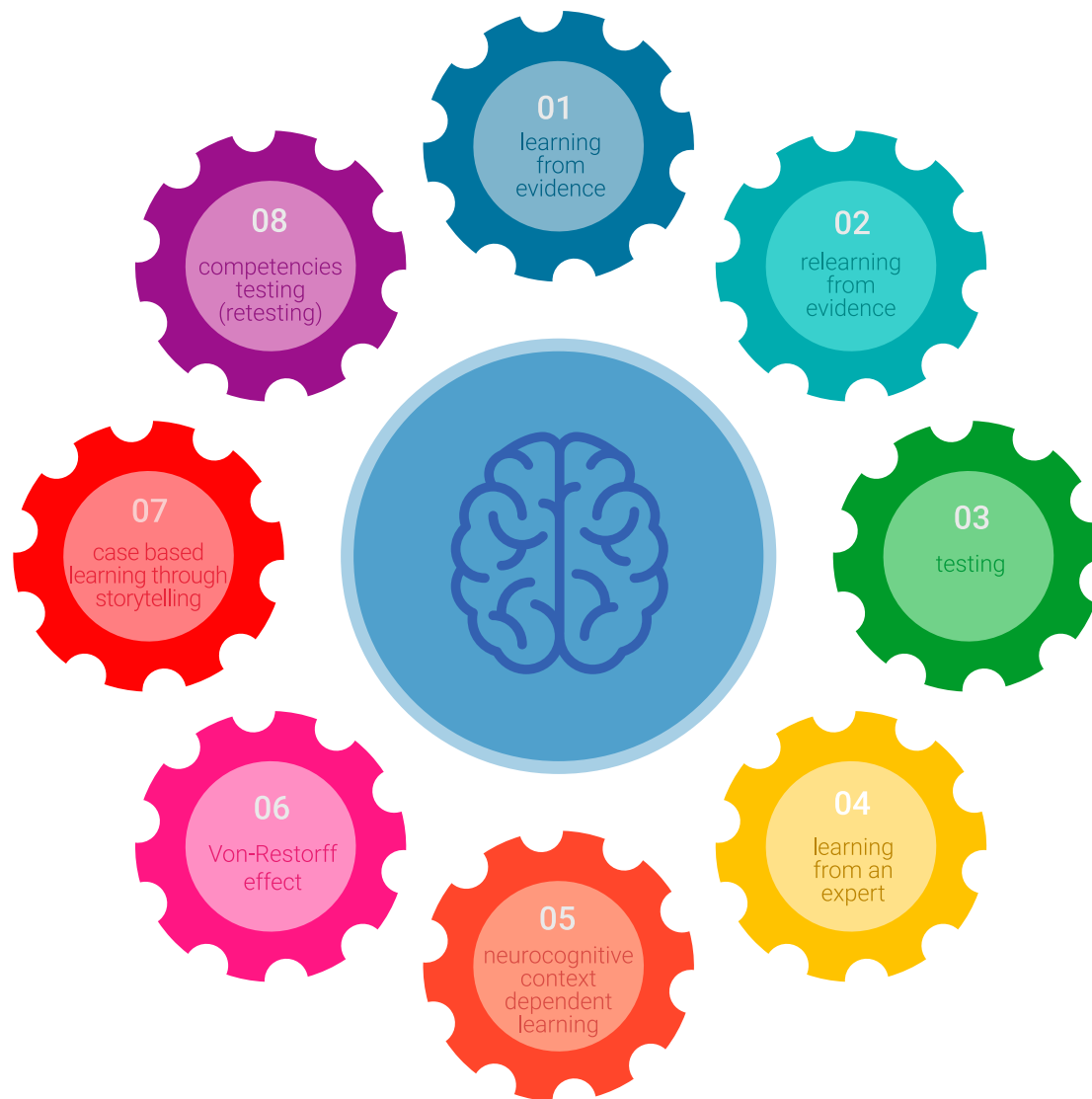
## Relearning Methodology

TECH renforce l'utilisation de la méthode des cas avec la meilleure méthodologie d'enseignement 100% en ligne du moment: Relearning.

Cette université est la première au monde à combiner des études de cas avec un système d'apprentissage 100% en ligne basé sur la répétition, combinant un minimum de 8 éléments différents dans chaque leçon, ce qui constitue une véritable révolution par rapport à la simple étude et analyse de cas.

*L'éducateur apprendra à travers des cas réels et la résolution de situations complexes dans des environnements d'apprentissage simulés.*

*Ces simulations sont développées à l'aide de logiciels de pointe pour faciliter l'apprentissage immersif.*





Selon les indicateurs de qualité de la meilleure université en ligne du monde hispanophone (Columbia University). La méthode Relearning, à la pointe de la pédagogie mondiale, a réussi à améliorer le niveau de satisfaction globale des professionnels finalisant leurs études.

Grâce à cette méthodologie, nous avons formé plus de 85.000 éducateurs avec un succès sans précédent et ce dans toutes les spécialisations. Notre méthodologie d'enseignement est développée dans un environnement très exigeant, avec un corps étudiant universitaire au profil socio-économique élevé et dont l'âge moyen est de 43,5 ans.

*Le Relearning vous permettra d'apprendre plus facilement et de manière plus productive tout en développant un esprit critique, en défendant des arguments et en contrastant des opinions: une équation directe vers le succès.*

Dans notre programme, l'apprentissage n'est pas un processus linéaire mais il se déroule en spirale (nous apprenons, désapprenons, oublions et réapprenons). Par conséquent, ils combinent chacun de ces éléments de manière concentrique.

Selon les normes internationales les plus élevées, la note globale de notre système d'apprentissage est de 8,01.



Ce programme offre le meilleur matériel pédagogique, soigneusement préparé pour les professionnels:



#### Support d'étude

Tous les contenus didactiques sont créés par les spécialistes qui enseignent les cours. Ils ont été conçus en exclusivité pour la formation afin que le développement didactique soit vraiment spécifique et concret.

Ces contenus sont ensuite appliqués au format audiovisuel, pour créer la méthode de travail TECH online. Tout cela, élaboré avec les dernières techniques afin d'offrir des éléments de haute qualité dans chacun des supports qui sont mis à la disposition de l'apprenant.



#### Techniques et procédures éducateurs en vidéo

TECH met les techniques les plus innovantes, avec les dernières avancées pédagogiques, au premier plan de l'actualité de l'Éducation. Tout cela, à la première personne, expliqué et détaillé rigoureusement pour atteindre une compréhension complète. Et surtout, vous pouvez les regarder autant de fois que vous le souhaitez.



#### Résumés interactifs

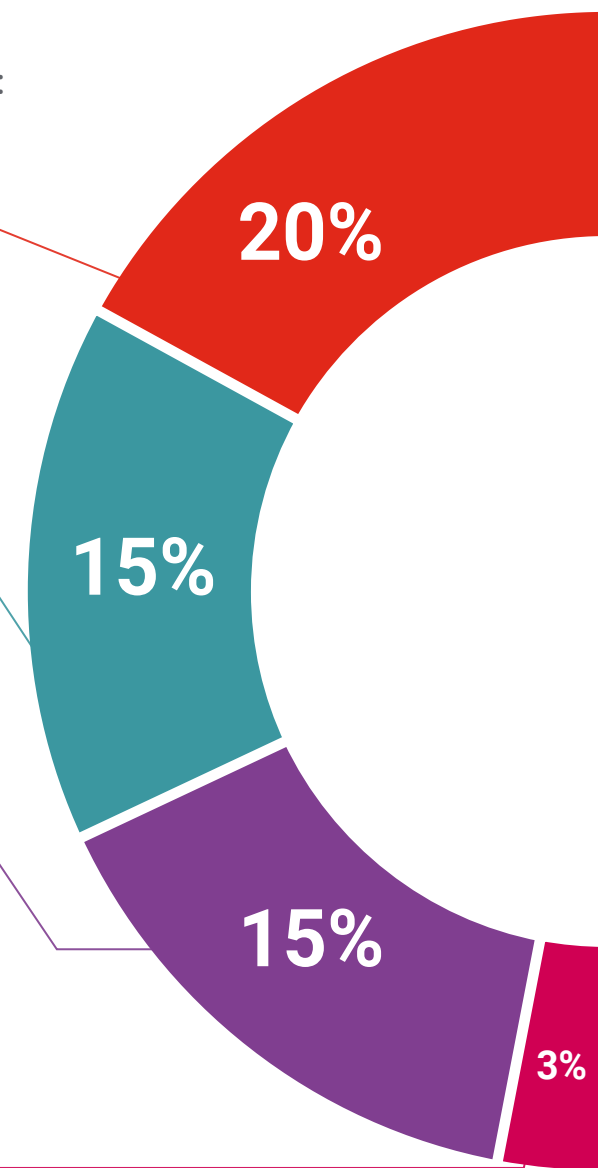
Nous présentons les contenus de manière attrayante et dynamique dans des dossiers multimédias comprenant des fichiers audios, des vidéos, des images, des diagrammes et des cartes conceptuelles afin de consolider les connaissances.

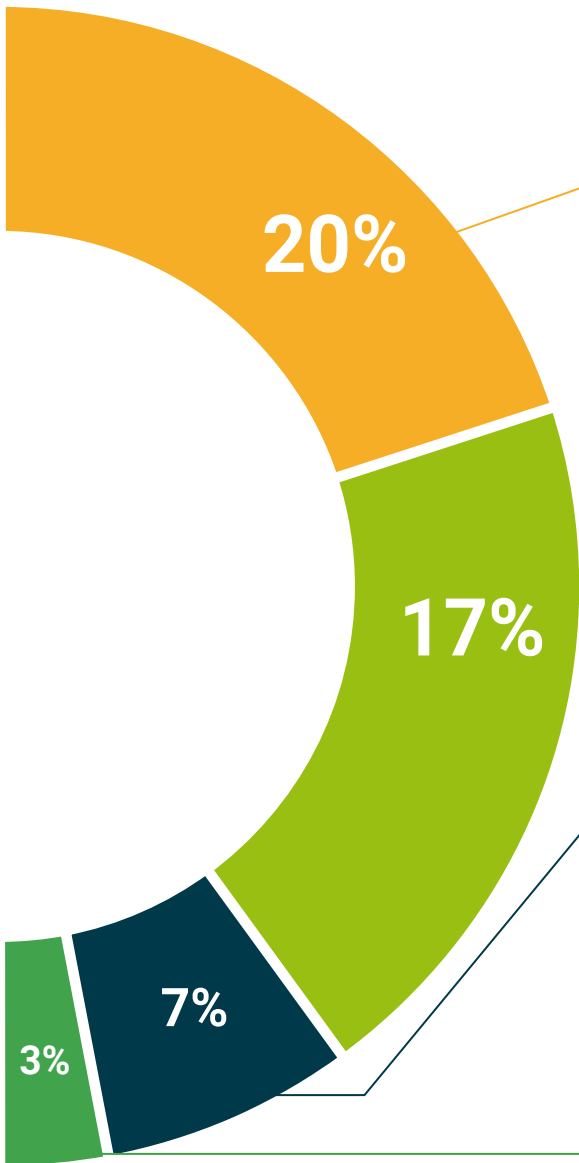
Ce système éducatif unique pour la présentation de contenu multimédia a été récompensé par Microsoft en tant que "European Success Story".



#### Bibliographie complémentaire

Articles récents, documents de consensus et directives internationales, entre autres. Dans la bibliothèque virtuelle de TECH, l'étudiant aura accès à tout ce dont il a besoin pour compléter sa formation.





**Analyses de cas menées et développées par des experts**

Un apprentissage efficace doit nécessairement être contextuel. Pour cette raison, TECH présente le développement de cas réels dans lesquels l'expert guidera l'étudiant à travers le développement de la prise en charge et la résolution de différentes situations: une manière claire et directe d'atteindre le plus haut degré de compréhension.



**Testing & Retesting**

Les connaissances de l'étudiant sont périodiquement évaluées et réévaluées tout au long du programme, par le biais d'activités et d'exercices d'évaluation et d'auto-évaluation, afin que l'étudiant puisse vérifier comment il atteint ses objectifs.



**Cours magistraux**

Il existe des preuves scientifiques de l'utilité de l'observation par un tiers expert. La méthode "Learning from an Expert" renforce les connaissances et la mémoire, et donne confiance dans les futures décisions difficiles.



**Guides d'action rapide**

À TECH nous vous proposons les contenus les plus pertinents du cours sous forme de feuilles de travail ou de guides d'action rapide. Un moyen synthétique, pratique et efficace pour vous permettre de progresser dans votre apprentissage.





# 06 Diplôme

Le Certificat en Syndromes Génétiques vous garantit, en plus de la formation la plus rigoureuse et la plus actuelle, l'accès à un diplôme universitaire de Certificat délivré par TECH Université Technologique.



“

*Ce Certificat en Syndromes Génétiques  
contient le programme le plus complet  
et le plus actuel du marché”*

Ce **Certificat en Syndromes Génétiques** contient le programme le plus complet et le plus à jour du marché.

Après avoir réussi l'évaluation, l'étudiant recevra par courrier postal\* avec accusé de réception son correspondant diplôme de **Certificat** délivré par **TECH Université Technologique**.

Le diplôme délivré par **TECH Université Technologique** indiquera la note obtenue lors du Certificat, et répond aux exigences communément demandées par les bourses d'emploi, les concours et les commissions d'évaluation des carrières professionnelles.

Diplôme: **Certificat en Syndromes Génétiques**



\*Si l'étudiant souhaite que son diplôme version papier possède l'Apostille de La Haye, TECH EDUCATION fera les démarches nécessaires pour son obtention moyennant un coût supplémentaire.

future

santé confiance personnes

éducation information tuteurs

garantie accréditation enseignement

institutions technologie apprentissage

communauté engagement

service personnalisé innovation

connaissance présent qualité

en ligne formation

développement institutions

classe virtuelle langues

**tech** université  
technologique

Certificat

Syndromes Génétiques

- » Modalité: en ligne
- » Durée: 6 semaines
- » Qualification: TECH Université Technologique
- » Horaire: à votre rythme
- » Examens: en ligne



# Certificat

## Syndromes Génétiques

