

# Certificat

Génétique Clinique des  
Maladies Endocriniennes





## Certificat

### Génétique Clinique des Maladies Endocriniennes

- » Modalité: en ligne
- » Durée: 6 semaines
- » Qualification: TECH Université Technologique
- » Intensité: 16h/semaine
- » Horaire: à votre rythme
- » Examens: en ligne

Accès au site web: [www.techtitute.com/medecine/cours/genetique-clinique-maladies-endocriniennes](http://www.techtitute.com/medecine/cours/genetique-clinique-maladies-endocriniennes)

# Sommaire

01

Présentation

---

*page 4*

02

Objectifs

---

*page 8*

03

Direction de la formation

---

*page 12*

04

Structure et contenu

---

*page 18*

05

Méthodologie

---

*page 22*

06

Diplôme

---

*page 30*

01

# Présentation

Le système endocrinien est constitué d'un groupe de glandes et d'organes qui régulent et contrôlent diverses fonctions de l'organisme par la production et la sécrétion d'hormones dans tout le corps. La connaissance des altérations génétiques responsables de chaque trouble qui se produit dans ce processus permettra de comprendre leur physiopathologie moléculaire, et de réaliser des diagnostics plus précis et des thérapies plus efficaces.





“

*Développez les connaissances nécessaires pour pouvoir agir à partir d'une intervention clinique et reproductive dans la prévention et la gestion des Troubles Génétiques des Sens"*

Dans ce module, vous découvrirez en détail les fondements et les mécanismes moléculaires qui permettent de comprendre la base génétique du diagnostic des maladies endocriniennes. Une description précise et détaillée de tous les défauts génétiques actuellement connus en endocrinologie y est exposée. Il s'agit d'un groupe de maladies très hétérogènes et difficiles à diagnostiquer. En plus de la mise à jour des concepts, nous présenterons les différents algorithmes utilisés pour la gestion génétique clinique de ce groupe de maladies. Les différents tests complémentaires permettant un diagnostic différentiel efficace et l'utilisation ultérieure des techniques de diagnostic génétique appropriées seront décrits en détail dans ce programme. Des études de cas et des exercices portant sur différentes pathologies de cette catégorie seront examinés.



*Développez la capacité à travailler avec les outils génétiques les plus avancés, et prenez une longueur d'avance sur les besoins que le marché du travail exigera progressivement des professionnels de la santé"*

Ce **Certificat en Génétique Clinique des Maladies Endocriniennes** vous offre les caractéristiques d'une formation scientifique, pédagogique et technologique de haut niveau. Les caractéristiques les plus importantes du cours sont:

- ◆ Les dernières technologies en matière de logiciels d'enseignement en ligne
- ◆ Un système d'enseignement intensément visuel, soutenu par un contenu graphique et schématique facilitant la compréhension et l'assimilation
- ◆ Le développement de cas pratiques présentés par des experts en activité
- ◆ Systèmes de vidéos interactives de pointe
- ◆ Enseignement basé sur la télépratique
- ◆ Des systèmes d'améliorations et de mises à jour continues
- ◆ Un apprentissage autorégulable: compatibilité totale avec d'autres occupations
- ◆ Exercices pratiques d'auto-évaluation et de suivi de la progression de l'apprentissage
- ◆ Groupes de soutien et interactions pédagogiques: questions à l'expert, forums de discussion et d'échange de connaissances
- ◆ Communication avec l'enseignant et travail de réflexion individuel
- ◆ Les contenus sont disponibles à partir de tout appareil fixe ou portable doté d'une connexion internet
- ◆ Des ressources complémentaires disponibles en permanence, même après la formation



*Une formation qui combine magistralement intensité et flexibilité, rendant ses objectifs simples et faciles dans la pratique du professionnel"*

Ce programme a été développé par des professionnels de différents cabinets de génétique clinique, dans lequel ils apportent l'expérience de leur pratique quotidienne, dans la prise en charge de patients et de familles présentant une variété de troubles héréditaires, tant dans le conseil génétique que dans les programmes de prévention et le conseil prénatal et préconceptionnel. Le corps enseignant impliqué dans le Certificat mène également d'importants travaux de recherche dans le domaine de la Génétique.

Dans ses différents modules, le programme couvre les connaissances de base nécessaires à la gestion des patients et de leurs maladies dans le domaine d'une consultation de génétique clinique. Il propose une approche pratique des différentes techniques les plus couramment utilisées pour le diagnostic des maladies héréditaires, ainsi que l'interprétation de leurs résultats. Il propose également une approche des maladies qui entraînent le plus grand nombre de consultations dans la pratique quotidienne d'un service de Génétique Clinique.

Ce Certificat contient un texte théorique sur le sujet abordé, des exemples pratiques tirés de cas cliniques qui aideront à comprendre et à approfondir les connaissances.

*Les connaissances de base nécessaires à la gestion des patients et de leurs maladies dans le domaine d'une consultation de génétique clinique.*

*Des connaissances de base pour le diagnostic, le traitement et la prévention d'un grand nombre de maladies, dont la plupart sont méconnues.*



# 02 Objectifs

Tous les hôpitaux ne disposent pas actuellement d'unités de Génétique mais il est prévisible que tous les centres de santé en seront dotés dans les années à venir. Les étudiants de ce programme acquerront les connaissances nécessaires pour travailler comme généticiens cliniques dans le domaine du diagnostic et du conseil ou pour faire partie de groupes multidisciplinaires dans les services médicaux où sont traités les patients atteints de maladies héréditaires.







“

*Ce programme intensif vous permettra d'en découvrir davantage sur les causes génétiques des maladies affectant les sens et sur les différents modèles d'hérédité observés"*



## Objectifs généraux

---

- ◆ Étudier l'évolution historique des connaissances dans le domaine de la génétique
- ◆ Apprendre l'utilisation de l'analyse génétique à des fins de diagnostic
- ◆ Aborder la Cardio-génétique
- ◆ Connaître tous les syndromes cancéreux héréditaires connus
- ◆ Reconnaître les maladies génétiques qui affectent les organes des sens et savoir comment les traiter
- ◆ Détailler les principes fondamentaux et les mécanismes moléculaires pour le diagnostic des maladies endocriniennes
- ◆ S'informer sur les maladies génétiques affectant le système nerveux central et périphérique
- ◆ S'informer sur les maladies néphrologiques génétiques, telles que la maladie de Fabry ou le Syndrome d'Alport
- ◆ Traiter les différentes grandes maladies pédiatriques
- ◆ Revoir les maladies hématologiques, métaboliques et de dépôt, cérébrales et des petits vaisseaux





## Objectifs spécifiques

---

- ◆ Actualisation et apprentissage des caractéristiques des maladies endocriniennes, tant chez les adultes que chez les enfants, associées à des schémas héréditaires
- ◆ Utilisation des données cliniques et analytiques pour établir le diagnostic différentiel, du point de vue de la génétique, avant de prendre la décision sur l'étude à réaliser

“

*Progressez dans votre profession en évoluant dans un domaine qui s'annonce comme l'un des plus passionnants de la médecine actuelle et à venir”*



# 03

## Direction de la formation

Dans le cadre du concept de qualité totale de notre formation, nous sommes fiers de vous faire bénéficier d'un corps enseignant de très haut niveau. Chacun des professeurs a été choisi pour son expérience avérée. Des professionnels issus de différents domaines et possédant des compétences variées constituent une équipe multidisciplinaire complète. Une occasion unique d'apprendre des meilleurs.







“

*Un Certificat créé et dirigé par des experts en Génétique Clinique, qui vous feront découvrir les connaissances les plus actuelles et les plus complètes et une vision réelle et contextuelle de ce domaine médical”*

## Directeur invité international

Forte d'une carrière scientifique exceptionnelle dans le domaine de la Génétique Moléculaire et de la Génomique, la Docteur Deborah Morris-Rosendahl s'est consacrée à l'analyse et au diagnostic de pathologies spécifiques. Forte de ses excellents résultats et de son prestige, elle a relevé des défis professionnels tels que la direction du Laboratoire Génomique Hub South East (NHS) à Londres.

Les recherches de cette experte de classe mondiale se sont concentrées sur l'identification de nouveaux gènes responsables de maladies, qu'il s'agisse de troubles dus à un seul gène ou d'affections neuropsychiatriques complexes. Son intérêt particulier pour les processus neuroévolutifs l'a conduit à déterminer les associations génotype-phénotype, diverses conditions de développement cortical, et à affiner les corrélations génotype-phénotype pour la Lissencéphalie, la Microcéphalie primaire et les Syndromes de Microcéphalie.

Elle s'est également intéressée aux affections cardiaques et respiratoires héréditaires, domaines dans lesquels son laboratoire est chargé d'effectuer des tests spécialisés. En outre, son équipe s'est consacrée à la conception de méthodologies de pointe pour fournir des diagnostics génomiques innovants, consolidant sa réputation de leader dans ce domaine au niveau mondial.

La Dr Morris-Rosendahl a également commencé sa formation scientifique à l'Université du Cap, où elle a obtenu un diplôme de Zoologie avec mention. Pour poursuivre ses études, elle a rejoint l'Institut de Recherche sur les Mammifères de l'Université de Pretoria. Avec l'avènement de la technologie de l'ADN recombinant, il s'est immédiatement réorienté vers la Génétique Humaine et a obtenu son doctorat dans ce domaine à l'Institut Sud-Africain de Recherche Médicale et à l'Université de Witwatersrand.

Elle a toutefois effectué des recherches post-doctorales en Afrique du Sud, aux États-Unis et en Allemagne. En Allemagne, elle est devenue Directrice du Laboratoire de Diagnostic de Génétique Moléculaire à l'Institut de Génétique Humaine du Centre Médical Universitaire de Freiburg. Récemment, elle a collaboré avec plusieurs équipes multidisciplinaires au Royaume-Uni.



## Dr. Deborah, Morris-Rosendahl

---

- ♦ Directrice Scientifique du Laboratoire de Génomique Hub South East (NHSE) Londres, Royaume-Uni
- ♦ Chercheuse principal Asmarley au sein du Groupe de Génétique Moléculaire et de Génomique à l'Institut Britannique du Cœur et du Poumon
- ♦ Directrice Scientifique, Unité d'Innovation en Génomique, Guy's and St. Thomas' NHS Foundation Trust, UK
- ♦ Cheffe du Laboratoire de Génétique Clinique et de Génomique, Groupe Clinique des Hôpitaux Royaux de Brompton et Harefield, Royaume-Uni
- ♦ Cheffe du Laboratoire de Diagnostic de Génétique Moléculaire à l'Institut de Génétique Humaine, Centre Médical Universitaire de Freiburg, Allemagne
- ♦ Chercheuse à l'Institut de Recherche sur les Mammifères, Université de Pretoria, Pretoria
- ♦ Chercheuse Postdoctoral à la Faculté de Médecine de Baylor, Houston, Texas, États-Unis
- ♦ Séjour Postdoctoral récompensé par une Bourse de Recherche Alexander von Humboldt
- ♦ Doctorat en Génétique Humaine à l'Institut Sud Africain de Recherche Médicale et à l'Université de Witwatersrand
- ♦ Licence en Zoologie à l'Université du Cap



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

## Direction



### Dr Swafiri Swafiri, Tahsin

- Diplômé en Médecine et en Chirurgie Générale (Université d'Extremadura- Badajoz)
- Médecin Spécialiste de Biochimie Clinique et Pathologie Moléculaire (Hôpital Universitaire Puerta de Hierro Majadahonda)
- Master en Maladies Rares (Université de Valence)
- Médecin assistant en Génétique Clinique des Hôpitaux Universitaires de Infanta Elena, Rey Juan Carlos I, Fondation Jiménez Díaz et General de Villalba
- Professeur associé de Génétique à la Faculté de Médecine de l'Université Francisco de Vitoria (Pozuelo de Alarcón- Madrid)
- Institut de Recherche en Santé, Hôpital Universitaire Fondation Jiménez Díaz



## Professeurs

### Dr Blanco Kelly, Fiona

- ◆ Médecin Adjoint du Service de Génétique de l'Hôpital Universitaire Fondation Jiménez Díaz Institut de Recherche Sanitaire - FJD
- ◆ Médecin Adjoint (spécialiste de secteur) du Service de Génétique de l'Hôpital Universitaire Fondation Jiménez Díaz
- ◆ Diplômé en Médecine et Chirurgie de la Faculté de Médecine de l'Université Complutense de Madrid (2004)
- ◆ Spécialiste de la Biochimie Clinique depuis 2009
- ◆ Doctorat en Médecine en 2012
- ◆ Master en Maladies Rares, Université de Valence, Espagne (2017)
- ◆ Cours post doctorat: Expert Universitaire en Génétique clinique, Université d'Alcalá de Henares, Madrid, Espagne (2009)
- ◆ Chercheur Honorifique à l'Institute of Ophthalmology (IoO) de l'University College London (UCL), Londres, Royaume-Uni (01/2016 - 31/12/2020)
- ◆ Secrétaire de la Commission de Formation et de Diffusion de l'Association Espagnole de Génétique Humaine

### Dr Cortón, Marta

- ◆ Chercheuse à Miguel Servet, responsable du Groupe des Pathologies du Développement Oculaire à l'IIS-Fondation Jiménez Díaz
- ◆ Docteur en Biomédecine de l'UAM et accrédité en Génétique Humaine par l'AEGH
- ◆ Spécialisée dans la conception, l'évaluation et la mise en œuvre de stratégies, principalement visant à améliorer l'analyse génétique de diverses pathologies ophtalmologiques, principalement des dystrophies rétiniennes héréditaires
- ◆ Équipe chargée de la sélection des jeunes chercheurs pour le NHS

### Dr Fernández San José, Patricia

- ◆ Spécialiste dans le Service de Génétique de l'Hôpital Universitaire Ramón y Cajal de Madrid
- ◆ Pharmacien spécialisé en Biochimie Clinique
- ◆ Spécialisée dans le diagnostic des maladies d'origine génétique, notamment les cardiopathies familiales, l'érythropathologie et les syndromes auto-inflammatoires
- ◆ Collaboratrice à l'unité U728 du CIBERER, au réseau RareGenomics et à sa propre ligne de recherche sur les Maladies Auto-inflammatoires à l'Institut de Recherche en Santé Ramón y Cajal (IRYCIS)



*Un corps enseignant prodigieux, composé de professionnels de différents domaines d'expertise: une occasion unique à ne pas manquer"*

# 04

## Structure et contenu

Les contenus de cette formation ont été élaborés par les différents experts de ce cours, avec un objectif clair: faire en sorte que nos étudiants acquièrent chacune des compétences nécessaires pour devenir de véritables experts dans ce domaine.

Un programme très complet et bien structuré, qui vous mènera vers les plus hauts standards de qualité et de réussite. Le programme est élaboré avec la participation de patients experts, ce qui ajoute une perspective très originale et proche, avec des cas réels et des situations qui ne sont pas seulement cliniques mais aussi sociales. Il présente une perspective holistique, pas seulement médicale, ce qui le rend intéressant pour les professionnels de la santé de tout type.



“

*Un parcours intensif à travers tous les domaines de connaissance, que le médecin doit connaître afin d'intervenir dans les maladies endocriniennes du point de vue de la génétique clinique"*

## Module 1. Génétique des maladies endocriniennes

- 1.1. Diabète monogénique
- 1.2. Hypoparathyroïdie primaire
- 1.3. Petite taille familiale et achondroplasties
- 1.4. Acromégalie
- 1.5. Hypogonadisme
  - 1.5.1. Syndrome de Kallmann
- 1.6. Hyperplasie congénitale surrénales
- 1.7. Génétique du métabolisme phosphocalcique
- 1.8. Hypocholestérolémie familiale
- 1.9. Paragangliome et phéochromocytome
- 1.10. Carcinome médullaire des thyroïdes







“

*Un programme d'enseignement très complet, structuré en unités didactiques organisées pour obtenir un apprentissage rapide et efficace, avec un objectif d'application pratique”*

# 05

# Méthodologie

Ce programme de formation offre une manière différente d'apprendre. Notre méthodologie est développée à travers un mode d'apprentissage cyclique: le 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 le Relearning, un système qui laisse de côté l'apprentissage linéaire conventionnel au profit des systèmes d'enseignement cycliques: une façon d'apprendre qui a prouvé son énorme efficacité, notamment dans les matières dont la mémorisation est essentielle"*

## À TECH, nous utilisons la méthode des cas

Face à une situation donnée, que doit faire un professionnel? Tout au long du programme, vous serez confronté à de multiples cas cliniques simulés, basés sur des patients réels, dans lesquels vous devrez enquêter, établir des hypothèses et finalement résoudre la situation. Il existe de nombreux faits scientifiques prouvant l'efficacité de cette méthode. Les spécialistes apprennent mieux, plus rapidement et plus durablement dans le temps.

*Avec TECH, vous ferez l'expérience d'une méthode d'apprentissage qui révolutionne les fondements des universités traditionnelles du monde entier.*



Selon le Dr Gérvas, le cas clinique est la présentation commentée d'un patient, ou d'un groupe de patients, qui devient un "cas", un exemple ou un modèle illustrant une composante clinique particulière, soit en raison de son pouvoir pédagogique, soit en raison de sa singularité ou de sa rareté. Il est essentiel que le cas soit ancré dans la vie professionnelle actuelle, en essayant de recréer les conditions réelles de la pratique professionnelle du médecin.



“

*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 étudiants qui suivent cette méthode parviennent non seulement à assimiler les concepts, mais aussi à développer leur capacité mentale au moyen d'exercices pour évaluer des situations réelles et appliquer leurs connaissances.
2. L'apprentissage est solidement traduit en compétences pratiques ce qui permet à l'étudiant de mieux s'intégrer dans le monde réel.
3. Grâce à l'utilisation de situations issues de la réalité, on obtient une assimilation plus simple et plus efficace des idées et des concepts.
4. Le sentiment d'efficacité de l'effort fourni devient un stimulus très important pour l'étudiant, qui se traduit par un plus grand intérêt pour l'apprentissage et une augmentation du temps consacré à travailler les 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 cliniques 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.

*Le professionnel 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 qui facilitent l'apprentissage immersif.*



À la pointe de la pédagogie mondiale, la méthode Relearning a réussi à améliorer le niveau de satisfaction globale des professionnels qui terminent leurs études, par rapport aux indicateurs de qualité de la meilleure université en (Columbia University).

Grâce à cette méthodologie, nous, formation plus de 250.000 médecins avec un succès sans précédent dans toutes les spécialités cliniques, quelle que soit la charge chirurgicale. 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 vous impliquant davantage dans votre spécialisation, en développant un esprit critique, en défendant des arguments et en contrastant les 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.





Dans ce programme, vous aurez accès aux meilleurs supports pédagogiques élaborés spécialement pour vous:



#### 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 chirurgicales en vidéo

TECH rapproche les étudiants des dernières techniques, des dernières avancées pédagogiques et de l'avant-garde des techniques médicales actuelles. Tout cela, à la première personne, expliqué et détaillé rigoureusement pour atteindre une compréhension complète et une assimilation optimale. Et surtout, vous pouvez les regarder autant de fois que vous le souhaitez.



#### Résumés interactifs

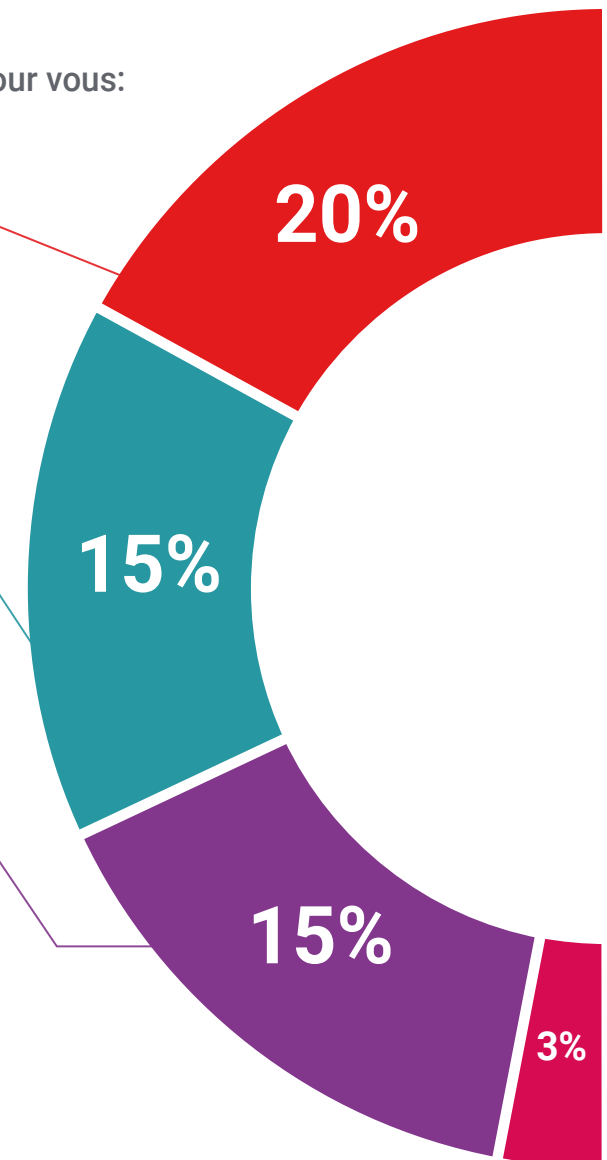
Nous présentons les contenus de manière attrayante et dynamique dans des dossiers multimédias comprenant des fichiers audios, des vidéos, des images, des diagrammes et des cartes conceptuelles afin de consolider les connaissances.

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

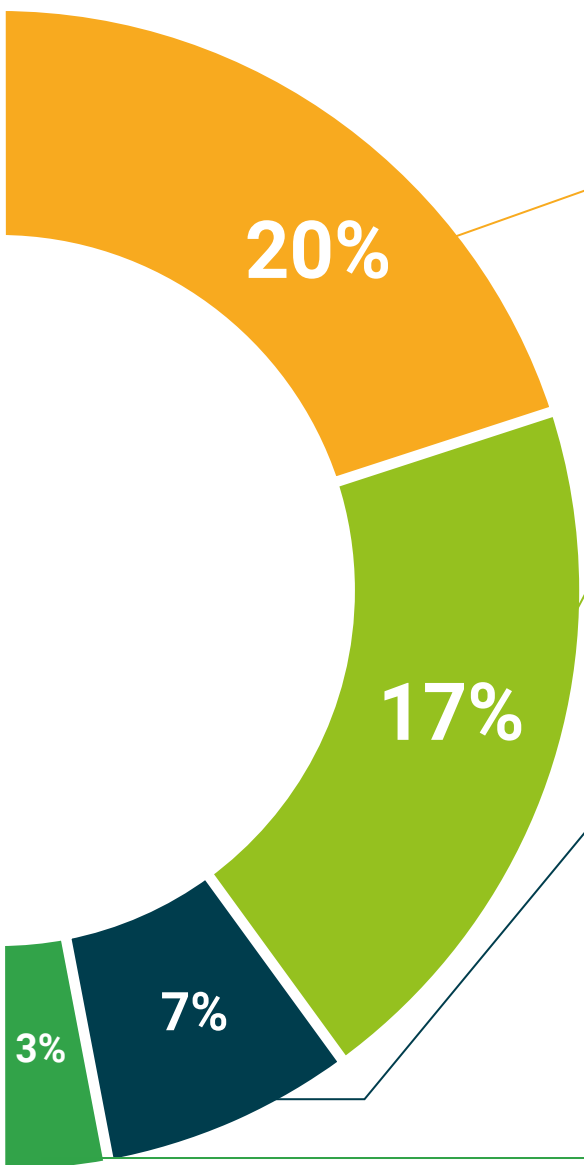


#### Bibliographie complémentaire

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.







#### Études de cas dirigées 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 de nombreux faits scientifiques prouvant l'utilité de l'observation par un tiers expert. La méthode "Learning from an Expert" permet au professionnel de renforcer ses connaissances ainsi que sa mémoire puis lui permet d'avoir davantage confiance en lui concernant la prise de 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 Génétique Clinique des Maladies Endocriniennes 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.





“

*Ajoutez à votre CV un diplôme de Certificat en Génétique Clinique des Maladies Endocriniennes et devenez un professionnel hautement compétitif”*

Ce **Certificat en Génétique Clinique des Maladies Endocriniennes** 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 Génétique Clinique des Maladies Endocriniennes**

N° d'heures officielles: **150 h.**



\*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.





## Certificat

Génétique Clinique des  
Maladies Endocriniennes

- » Modalité: en ligne
- » Durée: 6 semaines
- » Qualification: TECH Université Technologique
- » Intensité: 16h/semaine
- » Horaire: à votre rythme
- » Examens: en ligne

# Certificat

## Génétique Clinique des Maladies Endocriniennes