

**Corso Universitario**  
Genetica Clinica delle  
Malattie Endocrine





**tech** università  
tecnologica

## Corso Universitario Genetica Clinica delle Malattie Endocrine

- » Modalità: online
- » Durata: 6 settimane
- » Titolo: TECH Università Tecnologica
- » Dedizione: 16 ore/settimana
- » Orario: a scelta
- » Esami: online

Accesso al sito web: [www.techitute.com/it/medicina/corso-universitario/genetica-clinica-malattie-endocrine](http://www.techitute.com/it/medicina/corso-universitario/genetica-clinica-malattie-endocrine)

# Indice

01

Presentazione

---

*pag. 4*

02

Obiettivi

---

*pag. 8*

03

Direzione del corso

---

*pag. 12*

04

Struttura e contenuti

---

*pag. 16*

05

Metodologia

---

*pag. 20*

06

Titolo

---

*pag. 28*

01

# Presentazione

Il sistema endocrino è costituito da un gruppo di ghiandole e organi che regolano e controllano varie funzioni dell'organismo attraverso la produzione e la secrezione di ormoni in tutto l'organismo. La conoscenza delle alterazioni genetiche responsabili di ciascun disturbo che si verifica in questo processo ci permetterà di comprendere la sua fisiopatologia molecolare e di effettuare diagnosi più precise e terapie più efficaci.





“

*Assimila le conoscenze necessarie per agire nella prevenzione e nella gestione delle malattie genetiche dei sensi”*

Questo modulo illustra i fondamenti e i meccanismi molecolari che aiutano a comprendere le basi genetiche della diagnosi delle malattie endocrine. Verranno fornite descrizioni dettagliate di tutti i difetti genetici attualmente noti in endocrinologia. Si tratta di un gruppo di malattie molto eterogeneo e difficile da diagnosticare. Oltre all'aggiornamento dei concetti, verranno presentati i diversi algoritmi utilizzati per la gestione di questo gruppo di malattie a livello di genetica clinica. Verranno descritti in dettaglio i diversi test complementari per effettuare un'efficace diagnosi differenziale e il successivo utilizzo delle tecniche diagnostiche genetiche appropriate. Verranno presentati casi di studio ed esercizi pratici di diverse patologie all'interno di questa categoria.



*Acquisisci la capacità di lavorare utilizzando gli strumenti più avanzati della genetica e fai un passo verso il futuro, venendo incontro alle esigenze che il mercato del lavoro richiederà sempre di più ai professionisti del settore medico"*

Questo **Corso Universitario in Genetica Clinica delle Malattie Endocrine** possiede il programma scientifico più completo e aggiornato del mercato. Le caratteristiche principali del programma sono:

- ◆ Ultima tecnologia nel software di e-learning
- ◆ Sistema di insegnamento intensamente visivo, supportato da contenuti grafici e schematici di facile assimilazione e comprensione
- ◆ Sviluppo di casi di studio presentati da esperti attivi
- ◆ Sistemi di video interattivi di ultima generazione
- ◆ Insegnamento supportato dalla pratica online
- ◆ Sistemi di aggiornamento e riciclaggio permanente
- ◆ Apprendimento autoregolato: piena compatibilità con altre occupazioni
- ◆ Esercizi pratici per l'autovalutazione e la verifica dell'apprendimento
- ◆ Gruppi di sostegno e sinergie educative: domande all'esperto, forum di discussione e conoscenza
- ◆ Comunicazione con l'insegnante e lavoro di riflessione individuale
- ◆ Potrai accedere ai contenuti da qualsiasi dispositivo fisso o mobile con una connessione internet
- ◆ Banche di documentazione complementare sempre disponibili, anche dopo il corso

“

*Un specializzazione che combina magistralmente intensità e flessibilità, rendendo i tuoi obiettivi facilmente e comodamente raggiungibili”*

Questo programma è stato sviluppato da esperti professionisti in genetica clinica che hanno contribuito alla cura di pazienti e famiglie affetti da vari disturbi ereditari, sia attraverso la consulenza genetica sia, attraverso programmi di prevenzione e di consulenza prenatale e preconcezionale. Il personale docente di questo Corso svolge anche un importante lavoro di ricerca nel campo della Genetica.

Il programma del Corso affronta nei vari moduli le conoscenze di base necessarie per la gestione dei pazienti e delle loro malattie nell'ambito della Genetica Clinica. Offre un avvicinamento pratico alle tecniche più utilizzate per la diagnosi di malattie ereditarie, così come l'interpretazione dei risultati delle stesse. Offre inoltre un avvicinamento alle malattie con cui ci si imbatte maggiormente nella pratica quotidiana, nell'ambito della Genetica Clinica.

In Corso comprende un testo teorico sui temi da affrontare ed esempi pratici estratti da casi clinici che ti aiuteranno nella comprensione e nell'approfondimento delle conoscenze.

*Le conoscenze di base necessarie per la gestione dei pazienti e delle loro malattie nell'ambito della Genetica Clinica.*

*Una conoscenza di base per la diagnosi, il trattamento e la prevenzione delle malattie endocrine ereditarie, la maggior parte delle quali sono poco conosciute.*



# 02 Obiettivi

Attualmente non tutti gli ospedali hanno un'unità di Genetica ed è prevedibile che nei prossimi anni tutti i centri sanitari l'avranno. Gli studenti di questo programma acquisiranno le conoscenze necessarie per lavorare come genetisti clinici nel campo della diagnosi e della consulenza in queste unità, o far parte di gruppi multidisciplinari in servizi medici dove vengono trattati pazienti con malattie ereditarie.







“

*Questo corso intensivo ti permetterà di conoscere le cause genetiche delle malattie che colpiscono i sensi e i diversi modelli di ereditarietà che si verificano”*



## Obiettivi generali

---

- ◆ Conoscere l'evoluzione storica delle conoscenze nell'area genetica
- ◆ Apprendere l'uso dell'analisi genetica con fini diagnostici
- ◆ Avvicinarsi alla cardiogenetica
- ◆ Conoscere tutte le sindromi di tumore ereditario conosciute
- ◆ Riconoscere le malattie genetiche che colpiscono gli organi sensoriali e saperle gestire
- ◆ Dettagliare i fondamenti e i meccanismi molecolari per la diagnosi delle malattie endocrine
- ◆ Conoscere le malattie genetiche che colpiscono il sistema nervoso centrale e quello periferico
- ◆ Conoscere le malattie genetiche nefrologiche, come la malattia di Fabry o la Sindrome di Alport
- ◆ Approcciare le diverse e principali malattie pediatriche
- ◆ Riesaminare le malattie ematologiche, metaboliche e di deposito, cerebrali e dei piccoli vasi





## Obiettivi specifici

---

- ◆ Aggiornamento e apprendimento delle caratteristiche delle malattie endocrine, sia negli adulti che nei bambini, associate a modelli ereditari
- ◆ Uso dei dati clinici e analitici per stabilire la diagnosi differenziale da un punto di vista genetico prima di decidere quale studio portare a termine

“

*Avanza nella tua professione facendoti strada in un campo che si prospetta come uno dei più entusiasmanti della medicina attuale e futura”*

# 03 Direzione del corso

Come parte del concetto di qualità totale del nostro corso, siamo orgogliosi di offrirti un corpo docente di altissimo livello, scelto per la sua comprovata esperienza. Professionisti di diverse aree e competenze che compongono un team multidisciplinare completo. Un'opportunità unica per imparare dai migliori.





“

*Un Corso sviluppato e diretto da esperti in Genetica Clinica, che ti guideranno attraverso le conoscenze più aggiornate e complete e ti daranno una visione reale e contestuale di quest'area di lavoro”*

## Direttore Ospite Internazionale

Con un notevole percorso scientifico nel campo della Genetica Molecolare e della Genomica, la dott.ssa Deborah Morris-Rosendahl si è dedicata all'analisi e alla diagnosi di patologie specifiche. Grazie ai suoi eccellenti risultati e al suo prestigio, ha affrontato sfide professionali come la gestione del Laboratorio Genomico Hub South East (NHS) di Londra.

La ricerca di questa esperta di livello internazionale si è concentrata sull'identificazione di nuovi geni che causano malattie, sia per disturbi a singolo gene che per condizioni neuropsichiatriche complesse. Il suo interesse particolare nei processi neuroevolutivi lo ha portato a determinare associazioni genotipo-fenotipo, varie affezioni dello sviluppo corticale, oltre a raffinare le correlazioni genotipo-fenotipo per la Lisencefalia, Microcefalia primaria e Sindromi di Microcefalia. Inoltre, ha rivolto la sua assistenza verso condizioni cardiache e respiratorie ereditarie, aree in cui il suo laboratorio è incaricato di eseguire test specializzati. D'altra parte, il suo team si è dedicato a progettare metodologie all'avanguardia per fornire diagnostica genomica innovativa, consolidando la sua reputazione come leader in questo campo a livello globale.

Inoltre, la Dott.ssa Morris-Rosendahl ha iniziato la sua formazione scientifica presso l'Università di Città del Capo, dove ha conseguito una qualifica onoraria in zoologia. Per continuare i suoi studi si unì all'Istituto di ricerca sui mammiferi dell'Università di Pretoria. Con l'avvento della tecnologia del DNA ricombinante, rivolse immediatamente i suoi sforzi alla Genetica Umana, completando il suo dottorato in questo ramo presso l'Istituto Sudafricano di Ricerca Medica e l'Università di Witwatersrand.

Tuttavia, ha sviluppato indagini post-dottorato in Sudafrica, Stati Uniti e Germania. In quest'ultimo paese, divenne Direttore del Laboratorio di Diagnosi di Genetica Molecolare presso l'Istituto di Genetica Umana, Centro Medico dell'Università di Friburgo. Recentemente, ha collaborato con diversi team multidisciplinari nel Regno Unito.



## Dott.ssa Deborah Morris-Rosendahl

- ♦ Direttrice scientifica del laboratorio genomico Hub South East (NHS) di Londra, Regno Unito
- ♦ Ricercatrice principale di Asmarley nel gruppo di genetica molecolare e genomica del British Heart and Pulmon Institute
- ♦ Direttrice Scientifica dell'Unità Innovazione Genomica del Guy's and St. Thomas' NHS Foundation Trust, Regno Unito
- ♦ Responsabile del laboratorio di genetica clinica e genomica del gruppo clinico degli ospedali Royal Brompton e Harefield, Regno Unito
- ♦ Direttrice del laboratorio diagnostico di genetica molecolare presso l'Istituto di genetica umana, Centro medico dell'Università di Friburgo, Germania
- ♦ Ricercatrice presso l'Istituto di ricerca sui mammiferi dell'Università di Pretoria
- ♦ Seminario post-dottorato presso la Baylor School of Medicine di Houston, Texas, Stati Uniti
- ♦ Seminario post-dottorato premiato con la borsa di ricerca Alexander von Humboldt
- ♦ Dottorato in genetica umana presso l'Istituto sudafricano di ricerca medica e l'Università di Witwatersrand
- ♦ Laurea in Zoologia presso l'Università di Città del Capo



*Grazie a TECH potrai apprendere al fianco dei migliori professionisti del mondo”*

## Direzione



### Dr. Swafiri Swafiri, Tahsin

- Laurea in Medicina e Chirurgia Generale (Università dell'Estremadura- Badajoz)
- Medico Specializzato in Biochimica Clinica e patologie molecolari (Ospedale Universitario di Puerta de Hierro Majadahonda)
- Master in Malattie Rare (Università di Valencia)
- Medico strutturato in Genetica Clinica presso gli Ospedali Universitari di Infanta Elena, Rey Juan Carlos I, Fondazione Jiménez Díaz e General de Villalba
- Professore associato di Genetica della Facoltà di Medicina presso l'Università Francisco de Vitoria (Pozuelo de Alarcón- Madrid)
- Istituto di Ricerca Sanitaria, Ospedale Universitario Fondazione Jiménez Díaz



## Personale docente

### Dott.ssa Blanco Kelly, Fiona

- ◆ Medico curante del Dipartimento di genetica dell'Ospedale Universitario Fondazione Jiménez Díaz Istituto di Ricerca Sanitaria-FJD
- ◆ Medico curante (Primario di Area) del Servizio di Genetica dell'Ospedale Universitario Fondazione Jiménez Díaz
- ◆ Laurea in Medicina e Chirurgia presso della Facoltà di Medicina dell'Università Complutense di Madrid (2004)
- ◆ Primario dell'Area di Biochimica Clinica dal 2009
- ◆ Dottorato in Medicina nel 2012
- ◆ Master in Malattie Rare, Università di Valencia (Spagna) 2017
- ◆ Corso post-dottorato: Esperta Universitaria in Genetica Clinica presso l'Università di Alcalá de Henares, Madrid (Spagna) nel 2009
- ◆ Ricercatore Onorario Associato presso l'Institute of Ophthalmology (IoO) dell'University College London (UCL), Londra, Regno Unito (01/2016-31/12/2020)
- ◆ Segretaria della Commissione di Formazione e Divulgazione presso l'Associazione Spagnola di Genetica Umana

### Dott.ssa Cortón, Marta

- ◆ Ricercatrice del Miguel Servet, responsabile del Gruppo di Patologie dello Sviluppo Oculare presso l'IIS-Fundación Jiménez Díaz
- ◆ Dottorato in Biomedicina presso l'UAM e accreditato in Genetica Umana dall'AEGH
- ◆ Specializzata nella progettazione, valutazione e implementazione di strategie omiche, volte principalmente a migliorare l'analisi genetica di diverse patologie oftalmologiche, soprattutto distrofie retiniche ereditarie
- ◆ Team per la selezione di giovani ricercatori per il SSN

### Dott.ssa Fernández San José, Patricia

- ◆ Primario di Area del Servizio di Genetica dell'Ospedale Universitario Ramón y Cajal di Madrid
- ◆ Farmacista specializzata in Biochimica Clinica
- ◆ Specializzata in diagnosi delle malattie di origine genetica in particolare le cardiopatie familiari, l'eritro-patologia e le sindromi autoinfiammatorie
- ◆ Collaboratrice dell'unità U728 del CIBERER e della Red RareGenomics, e ha una linea di ricerca propria in Malattie Autoinfiammatorie con l'Istituto Ramón y Cajal delle Ricerche Sanitarie (IRYCIS)



*Un eccellente corpo docente, composto da professionisti di diverse aree di competenza, saranno i tuoi insegnanti durante la tua formazione: un'occasione unica da non perdere"*

# 04

## Struttura e contenuti

I contenuti di questa specializzazione sono stati sviluppati da vari esperti del settore con un chiaro obiettivo: permettere allo studente di raggiungere tutte le competenze necessarie per diventare un vero esperto in materia.

Un programma completo e ben strutturato che ti porterà ai più alti standard di qualità e successo. Alla creazione del programma partecipano pazienti esperti, il che aggiunge una prospettiva molto originale e riavvicinata, con casi reali e situazioni non solo cliniche ma anche sociali. La prospettiva non è solo medica ma olistica, ed è quindi di interesse per professionisti sanitari di ogni tipo.



“

*Un percorso intensivo attraverso tutte le aree di conoscenza che il medico deve conoscere per intervenire sulle malattie endocrine dal punto di vista della Genetica Clinica"*

## Modulo 1. Genetica delle Malattie Endocrine

- 1.1. Diabete monogenico
- 1.2. Ipoparatiroidismo primario
- 1.3. Bassa statura familiare e acondroplasia
- 1.4. Acromegalia
- 1.5. Ipogonadismo
  - 1.5.1. Sindrome di Kallmann
- 1.6. Iperplasia surrenale congenita
- 1.7. Genetica del metabolismo fosfocalcico
- 1.8. Ipocolesterolemia familiare
- 1.9. Paraganglioma e feocromocitoma
- 1.10. Carcinoma midollare della tiroide





“

*Un esauriente programma educativo, strutturato in una didattica organizzata volta ad ottenere un apprendimento rapido ed efficace, con un'attenzione particolare all'applicazione pratica”*

05

# Metodologia

Questo programma ti offre un modo differente di imparare. La nostra metodologia si sviluppa in una modalità di apprendimento ciclico: ***il Relearning***.

Questo sistema di insegnamento viene applicato nelle più prestigiose facoltà di medicina del mondo ed è considerato uno dei più efficaci da importanti pubblicazioni come il ***New England Journal of Medicine***.



“

*Scopri il Relearning, un sistema che abbandona l'apprendimento lineare convenzionale, per guidarti attraverso dei sistemi di insegnamento ciclici: una modalità di apprendimento che ha dimostrato la sua enorme efficacia, soprattutto nelle materie che richiedono la memorizzazione”*

## In TECH applichiamo il Metodo Casistico

Cosa dovrebbe fare un professionista per affrontare una determinata situazione? Durante il programma affronterai molteplici casi clinici simulati ma basati su pazienti reali, per risolvere i quali dovrai indagare, stabilire ipotesi e infine fornire una soluzione. Esistono molteplici prove scientifiche sull'efficacia del metodo. Gli specialisti imparano meglio e in modo più veloce e sostenibile nel tempo.

*Grazie a TECH potrai sperimentare un modo di imparare che sta scuotendo le fondamenta delle università tradizionali di tutto il mondo.*



Secondo il dottor Gervas, il caso clinico è una presentazione con osservazioni del paziente, o di un gruppo di pazienti, che diventa un "caso", un esempio o un modello che illustra qualche componente clinica particolare, sia per il suo potenziale didattico che per la sua singolarità o rarità. È essenziale che il caso faccia riferimento alla vita professionale attuale, cercando di ricreare le condizioni reali della pratica professionale del medico.



“

*Sapevi che questo metodo è stato sviluppato ad Harvard nel 1912 per gli studenti di Diritto? Il metodo casistico consisteva nel presentare agli studenti situazioni reali complesse per far prendere loro decisioni e giustificare come risolverle. Nel 1924 fu stabilito come metodo di insegnamento standard ad Harvard”*

L'efficacia del metodo è giustificata da quattro risultati chiave:

1. Gli studenti che seguono questo metodo, non solo assimilano i concetti, ma sviluppano anche la capacità mentale, grazie a esercizi che valutano situazioni reali e richiedono l'applicazione delle conoscenze.
2. L'apprendimento è solidamente fondato su competenze pratiche, che permettono allo studente di integrarsi meglio nel mondo reale.
3. L'approccio a situazioni nate dalla realtà rende più facile ed efficace l'assimilazione delle idee e dei concetti.
4. La sensazione di efficienza degli sforzi compiuti diventa uno stimolo molto importante per gli studenti e si traduce in un maggiore interesse per l'apprendimento e in un aumento del tempo dedicato al corso.



## Metodologia Relearning

TECH coniuga efficacemente la metodologia del Caso di Studio con un sistema di apprendimento 100% online basato sulla ripetizione, che combina 8 diversi elementi didattici in ogni lezione.

Potenziamo il Caso di Studio con il miglior metodo di insegnamento 100% online: il Relearning.

*Il medico imparerà mediante casi reali e la risoluzione di situazioni complesse in contesti di apprendimento simulati. Queste simulazioni sono sviluppate grazie all'uso di software di ultima generazione per facilitare un apprendimento coinvolgente.*



All'avanguardia della pedagogia mondiale, il metodo Relearning è riuscito a migliorare i livelli di soddisfazione generale dei professionisti che completano i propri studi, rispetto agli indicatori di qualità della migliore università online del mondo (Columbia University).

Grazie a questa metodologia abbiamo formato con un successo senza precedenti più di 250.000 medici di tutte le specialità cliniche, indipendentemente dal carico chirurgico. La nostra metodologia pedagogica è stata sviluppata in un contesto molto esigente, con un corpo di studenti universitari di alto profilo socio-economico e un'età media di 43,5 anni.

*Il Relearning ti permetterà di apprendere con meno sforzo e più performance, impegnandoti maggiormente nella tua specializzazione, sviluppando uno spirito critico, difendendo gli argomenti e contrastando le opinioni: un'equazione che punta direttamente al successo.*

Nel nostro programma, l'apprendimento non è un processo lineare, ma avviene in una spirale (impariamo, disimpariamo, dimentichiamo e re-impariamo). Pertanto, combiniamo ciascuno di questi elementi in modo concentrico.

Il punteggio complessivo del sistema di apprendimento di TECH è 8.01, secondo i più alti standard internazionali.



Questo programma offre i migliori materiali didattici, preparati appositamente per i professionisti:



#### Materiali di studio

Tutti i contenuti didattici sono creati appositamente per il corso dagli specialisti che lo impartiranno, per fare in modo che lo sviluppo didattico sia davvero specifico e concreto.

Questi contenuti sono poi applicati al formato audiovisivo che supporterà la modalità di lavoro online di TECH. Tutto questo, con le ultime tecniche che offrono componenti di alta qualità in ognuno dei materiali che vengono messi a disposizione dello studente.



#### Tecniche chirurgiche e procedure in video

TECH rende partecipe lo studente delle ultime tecniche, degli ultimi progressi educativi e dell'avanguardia delle tecniche mediche attuali. Il tutto in prima persona, con il massimo rigore, spiegato e dettagliato affinché tu lo possa assimilare e comprendere. E la cosa migliore è che puoi guardarli tutte le volte che vuoi.



#### Riepiloghi interattivi

Il team di TECH presenta i contenuti in modo accattivante e dinamico in pillole multimediali che includono audio, video, immagini, diagrammi e mappe concettuali per consolidare la conoscenza.

Questo esclusivo sistema di specializzazione per la presentazione di contenuti multimediali è stato premiato da Microsoft come "Caso di successo in Europa".



#### Letture complementari

Articoli recenti, documenti di consenso e linee guida internazionali, tra gli altri. Nella biblioteca virtuale di TECH potrai accedere a tutto il materiale necessario per completare la tua specializzazione.





#### Analisi di casi elaborati e condotti da esperti

Un apprendimento efficace deve necessariamente essere contestuale. Per questa ragione, TECH ti presenta il trattamento di alcuni casi reali in cui l'esperto ti guiderà attraverso lo sviluppo dell'attenzione e della risoluzione di diverse situazioni: un modo chiaro e diretto per raggiungere il massimo grado di comprensione.



#### Testing & Retesting

Valutiamo e rivalutiamo periodicamente le tue conoscenze durante tutto il programma con attività ed esercizi di valutazione e autovalutazione, affinché tu possa verificare come raggiungi progressivamente i tuoi obiettivi.



#### Master class

Esistono evidenze scientifiche sull'utilità dell'osservazione di esperti terzi: la denominazione "Learning from an Expert" rafforza le conoscenze e i ricordi e genera sicurezza nel futuro processo decisionale.



#### Guide di consultazione veloce

TECH ti offre i contenuti più rilevanti del corso in formato schede o guide di consultazione veloce. Un modo sintetico, pratico ed efficace per aiutare lo studente a progredire nel suo apprendimento.



# 06 Titolo

Il Corso Universitario in Genetica Clinica delle Malattie Endocrine ti garantisce, oltre alla preparazione più rigorosa e aggiornata, l'accesso a una qualifica di Corso Universitario rilasciata da TECH Università Tecnologica.



“

*Aggiungi al tuo curriculum un Corso Universitario in Genetica Clinica delle Malattie Endocrine e diventa un professionista altamente competitivo”*

Questo **Corso Universitario in Genetica Clinica delle Malattie Endocrine** possiede il programma scientifico più completo e aggiornato del mercato.

Dopo aver superato la valutazione, lo studente riceverà mediante lettera certificata\* con ricevuta di ritorno, la sua corrispondente qualifica di **Corso Universitario** rilasciata da **TECH Università Tecnologica**.

Il titolo rilasciato da **TECH Università Tecnologica** esprime la qualifica ottenuta nel Corso Universitario, e riunisce tutti i requisiti comunemente richiesti da borse di lavoro, concorsi e commissioni di valutazione di carriere professionali.

Titolo: **Corso Universitario in Genetica Clinica delle Malattie Endocrine**

N. Ore Ufficiali: **150 O.**



\*Se lo studente dovesse richiedere che il suo diploma cartaceo sia provvisto di Apostille dell'Aia, TECH EDUCATION effettuerà le gestioni opportune per ottenerla pagando un costo aggiuntivo.



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 istituzioni

classe virtuelle langues

**tech** università  
tecnologica

**Corso Universitario**  
Genetica Clinica delle  
Malattie Endocrine

- » Modalità: online
- » Durata: 6 settimane
- » Titolo: TECH Università Tecnologica
- » Dedizione: 16 ore/settimana
- » Orario: a scelta
- » Esami: online

**Corso Universitario**  
Genetica Clinica delle  
Malattie Endocrine