

# Curso

## Genética Clínica das Doenças dos Órgãos dos Sentidos



## Curso

# Genética Clínica das Doenças dos Órgãos dos Sentidos

- » Modalidade: **online**
- » Duração: **6 semanas**
- » Certificação: **TECH Universidade Tecnológica**
- » Créditos: **6 ECTS**
- » Tempo Dedicado: **16 horas/semana**
- » Horário: **ao seu próprio ritmo**
- » Exames: **online**

Acesso ao site: [www.techtute.com/pt/medicina/curso/genetica-clinica-doencas-orgaos-sentidos](http://www.techtute.com/pt/medicina/curso/genetica-clinica-doencas-orgaos-sentidos)

# Índice

01

Apresentação

---

*pág. 4*

02

Objetivos

---

*pág. 8*

03

Direção do curso

---

*pág. 12*

04

Estrutura e conteúdo

---

*pág. 16*

05

Metodologia

---

*pág. 20*

06

Certificação

---

*pág. 28*

01

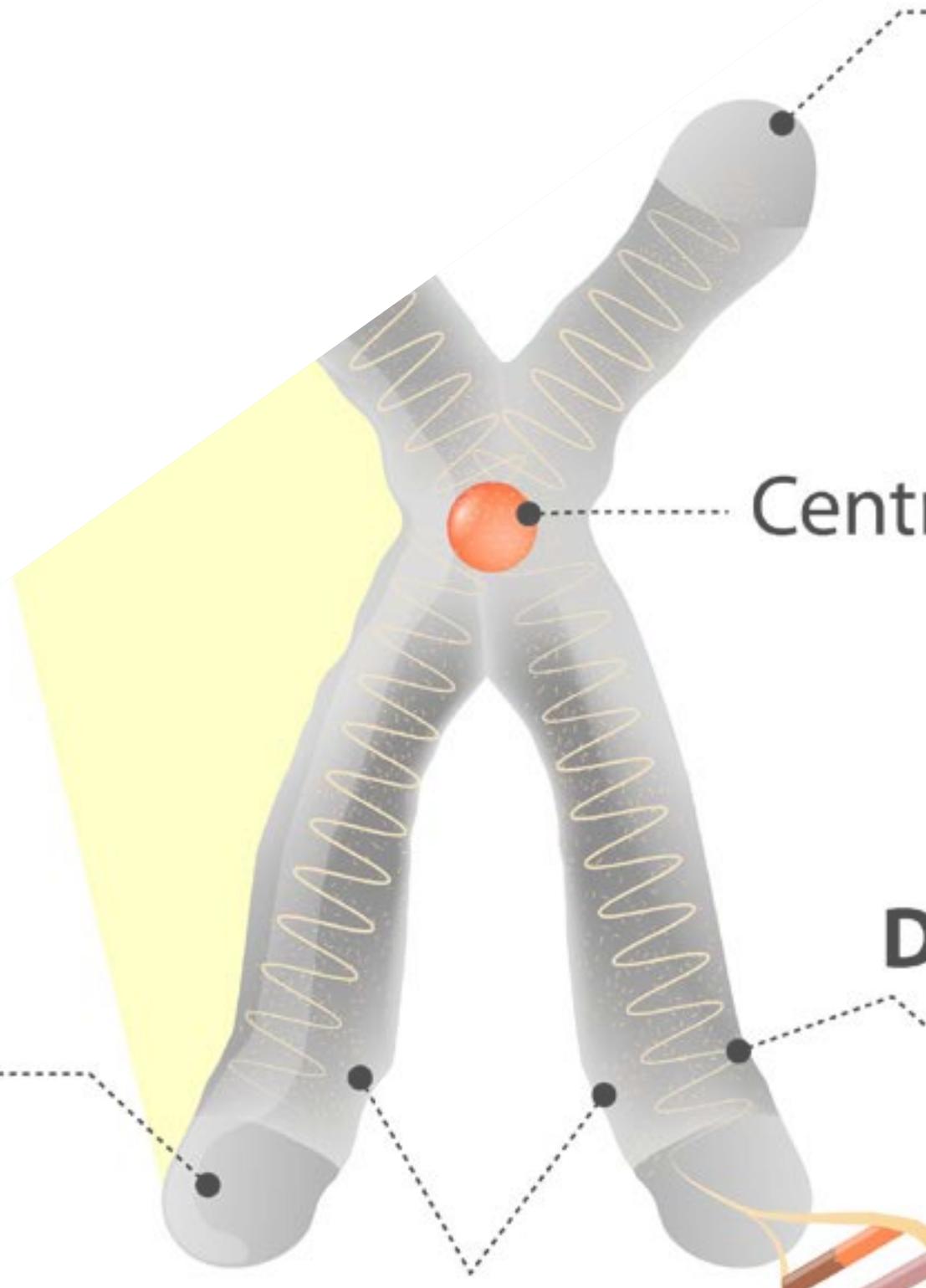
# Apresentação

O estudo das patologias que afetam os órgãos dos sentidos a partir da abordagem da genética oferece ao profissional numerosas respostas e formas de intervenção clínica e reprodutiva. Este Curso fornecerá ao médico um conjunto completo de critérios genéticos recomendados nesta forma de trabalho, para que possa efetuar uma intervenção médica eficaz.

Q arm

Centr

D



..... P arm

romere

DNA

“

*Incorpore os conhecimentos necessários para poder trabalhar a partir da intervenção clínica e reprodutiva na prevenção e gestão das doenças genéticas dos sentidos"*

Este Curso abordará as doenças hereditárias que afetam tanto a visão como a audição, que constituem um grupo de patologias hereditárias diversas, difíceis de diagnosticar e que afetam um pequeno número de pessoas. Serão desenvolvidas as bases moleculares das condições hereditárias associadas a uma multiplicidade de genes relacionados com as distrofias da retina e a surdez, tanto isoladas como sindrômicas, a sua expressão e heterogeneidade genética e clínica. Ofereceremos a experiência real de diversos casos da nossa prática clínica diária e aprofundaremos o conhecimento de inúmeros casos e a sua gestão tanto a nível clínico como reprodutivo. Serão apresentados vários casos clínicos com o objetivo de abordar o diagnóstico genético e as opções terapêuticas e reprodutivas de uma forma prática. Uma parte do módulo será dedicada à abordagem das mais recentes terapêuticas genéricas no domínio das distrofias da retina.

Este **Curso de Genética Clínica das Doenças Sensoriais** conta com o conteúdo científico mais completo e atualizado do mercado. As suas principais características são:

- ♦ A mais recente tecnologia em software de e-learning
- ♦ Sistema de ensino extremamente visual, apoiado por conteúdos gráficos e esquemáticos de fácil assimilação e compreensão
- ♦ Desenvolvimento de estudos de casos apresentados por especialistas em atividade
- ♦ Sistemas de vídeo interativo de última geração
- ♦ Ensino apoiado na teleprática
- ♦ Sistemas de atualização e requalificação contínua
- ♦ Aprendizagem autorregulada: total compatibilidade com outras ocupações
- ♦ Exercícios práticos para autoavaliação e verificação da aprendizagem
- ♦ Grupos de apoio e sinergias educacionais: perguntas aos especialistas, fóruns de discussão e conhecimento
- ♦ Comunicação com o professor e trabalho de reflexão individual
- ♦ Acesso a todo o conteúdo desde qualquer dispositivo fixo ou portátil com conexão à Internet.
- ♦ Bancos de documentação complementar permanentemente disponíveis, inclusive após o curso



*Uma especialidade de notável interesse para o profissional de Medicina, que poderá adquirir eficazmente através deste Curso”*

“

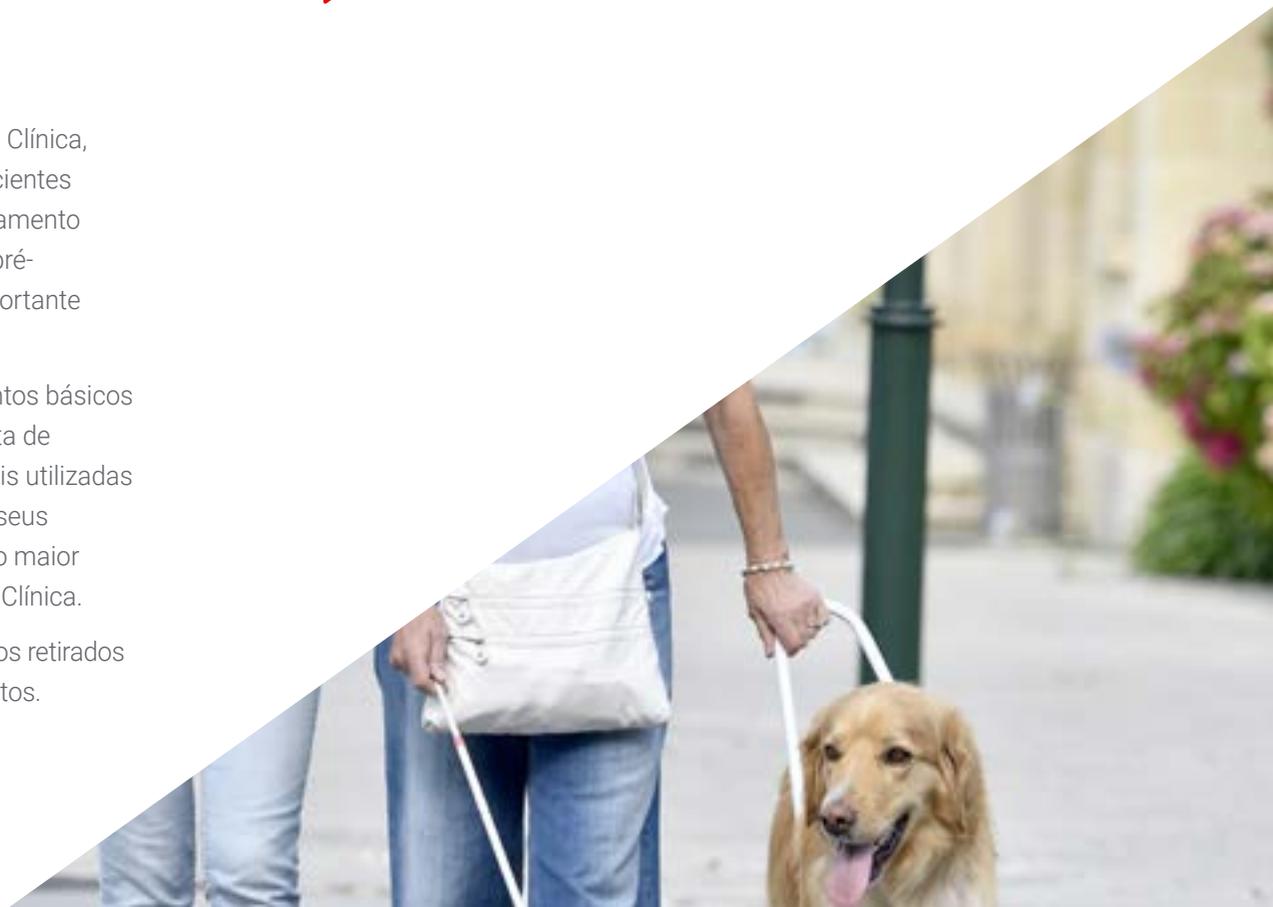
*Adquira a capacidade de trabalhar com as ferramentas da genética mais avançada, e estar um passo à frente das necessidades que o mercado de trabalho exigirá cada vez mais dos profissionais de Medicina"*

*Este Curso 100% online permitir-lhe-á conciliar os seus estudos com a sua profissão, enquanto aumenta os seus conhecimentos neste campo.*

Este Curso foi elaborado por profissionais de diferentes clínicas de Genética Clínica, contribuindo com a sua experiência na prática diária, no atendimento de pacientes e famílias com uma diversidade de doenças hereditárias, tanto no aconselhamento genético como em programas de prevenção e aconselhamento pré-natal e pré-concepcional. O pessoal docente envolvido no Curso também realiza um importante trabalho de investigação no campo da Genética.

O conteúdo do Curso abrange, nos seus diferentes módulos, os conhecimentos básicos e necessários para a gestão de pacientes e das suas doenças numa consulta de Genética Clínica. Oferece uma abordagem prática às diferentes técnicas mais utilizadas para o diagnóstico de doenças hereditárias, bem como a interpretação dos seus resultados. Além disso, oferece uma abordagem das doenças que causam o maior número de consultas na prática diária no campo de um serviço de Genética Clínica.

O Curso conta com um texto teórico sobre o tema a abordar, exemplos práticos retirados de casos clínicos que ajudarão a compreender e a aprofundar os conhecimentos.



# 02 Objetivos

Atualmente nem todos os hospitais têm Unidades de Genéticas e é previsível que todos os centros de saúde venham a ter Unidades de Genéticas nos próximos anos. Os estudantes deste programa irão adquirir os conhecimentos necessários para trabalhar como geneticistas clínicos no campo do diagnóstico e aconselhamento nestas unidades, ou para fazer parte de grupos multidisciplinares em serviços médicos onde pacientes com doenças hereditárias são tratados.







“

*Este Curso intensivo permitir-lhe-á conhecer as causas genéticas das doenças que afetam os sentidos e os diferentes padrões de hereditariedade que ocorrem”.*



## Objetivos gerais

---

- Conhecer a evolução histórica do conhecimento na área da genética
- Aprender a utilização de testes genéticos para fins de diagnóstico
- Aproximação à cardiogenética
- Conhecer todas as síndromes conhecidas do cancro hereditário
- Reconhecer as doenças genéticas que afetam os órgãos dos sentidos e saber como geri-las
- Detalhar os fundamentos e mecanismos moleculares para o diagnóstico de doenças endócrinas
- Conhecer as doenças genéticas que afetam o sistema nervoso central e periférico
- Aprender sobre doenças genéticas nefrourológicas, tais como a doença de Fabry ou a síndrome de Alport
- Abordar as diferentes doenças pediátricas mais importantes
- Rever as doenças hematológicas, metabólicas e de depósito, cerebrais e de pequenos vasos





## Objetivos específicos

---

### Módulo 1. Genética das doenças dos órgãos dos sentidos

- ♦ Aprendizagem integral e atualizada sobre distrofias da retina e hipoacusias neurosensoriais
- ♦ Compreender profundamente as causas genéticas e os padrões de hereditariedade.
- ♦ Desenvolver a capacitação sobre diagnóstico e prognóstico, bem como sobre o risco de transmissão de doenças

03

# Direção do curso

Como parte do princípio de qualidade total do nosso Curso, orgulhamo-nos de colocar à sua disposição um corpo docente do mais alto nível, escolhido pela sua experiência comprovada. Profissionais de diferentes áreas e competências que formam uma equipa multidisciplinar completa. Uma oportunidade única de aprender com os melhores.





“

*Um Curso criado e dirigido por especialistas em Genética Clínica, que o conduzirão pelos conhecimentos mais atualizados e completos, e lhe darão uma visão real e contextualizada desta área profissional"*

## Direção



### Dr. Tahsin Swafiri Swafiri

- Licenciatura em Medicina e Cirurgia Geral, Universidade da Estremadura-Badajoz
- Médico Especialista em Bioquímica Clínica e Patologia Molecular, Hospital Universitário de Puerta de Hierro Majadahonda
- Mestrado em Doenças Raras, Universidade de Valência
- Médico em Genética Clínica, Hospitais Universitários de Infanta Elena, Rey Juan Carlos I, Fundação Jiménez Díaz e General de Villalba
- Professor Associado de Genética na Faculdade de Medicina, Universidade Francisco de Vitoria, em Pozuelo de Alarcón, Madrid
- Instituto de Investigação Sanitária, Hospital Universitário Fundação Jiménez Díaz

## Professores

### Doutora Fiona Blanco Kelly

- ♦ Médica do Serviço de Genética, Hospital Universitário Fundação Jiménez Díaz, Instituto de Investigación Sanitaria-FJD
- ♦ Médica Orientadora de Formação (Especialista de Área) no Serviço de Genética, Hospital Universitário Fundação Jiménez Díaz
- ♦ Licenciatura em Medicina e Cirurgia pela Faculdade de Medicina, Universidade Complutense de Madrid (2004)
- ♦ Especialista de Área em Bioquímica Clínica (desde 2009)
- ♦ Doutoramento em Medicina (2012)
- ♦ Mestrado em Doenças Raras, Universidade de Valência, em Valência, Espanha (2017)
- ♦ Curso de pós-doutoramento: Especialista Universitário em Genética Clínica, Universidade de Alcalá de Henares, em Madrid, Espanha (2009)
- ♦ Investigadora Associada Honorária no Institute of Ophthalmology (IoO), University College London (UCL), em Londres, Reino Unido (01/2016-31/12/2020)
- ♦ Secretária da Comissão de Formação e Divulgação, Associação Espanhola de Genética Humana

### Doutora Marta Cortón

- ♦ Investigadora Miguel Servet, responsável pelo Grupo de Patologias de Desenvolvimento Ocular, IIS-Fundación Jiménez Díaz
- ♦ Doutoramento em Biomedicina, UAM, e acreditado em Genética Humana pela AEGH
- ♦ Especializada na conceção, avaliação e implementação de estratégias -ómicas, principalmente destinadas a melhorar a análise genética de diferentes patologias

oftalmológicas, principalmente as distrofias hereditárias da retina

- ♦ Equipa para a seleção de jovens investigadores para o SNS

### Dra. Patricia Fernández San José

- ♦ Médica Especialista de Área no Serviço de Genética, Hospital Universitário Ramón y Cajal, em Madrid
- ♦ Farmacêutica Especialista em Bioquímica Clínica
- ♦ Especializada no diagnóstico de doenças de origem genética com ênfase nas doenças cardíacas familiares, eritropatologia e síndromes autoinflamatórias
- ♦ Colaborador da unidade U728 do CIBERER, à Rede RareGenomics com a sua própria linha de investigação em Doenças Autoinflamatórias no âmbito do Instituto Ramón y Cajal de Investigación em Saúde (IRYCIS)



*Os melhores profissionais estão na melhor Universidade. Não perca a oportunidade de se formar com eles"*

# 04

## Estrutura e conteúdo

Os conteúdos desta qualificação foram desenvolvidos pelos diferentes especialistas deste Curso, com um objetivo claro: assegurar que os alunos adquiram todas as competências necessárias para se tornarem verdadeiros especialistas nesta área.

Uma qualificação abrangente e bem estruturada, que o conduzirá aos mais altos padrões de qualidade e sucesso. O Curso é elaborado com a participação de doentes especialistas, o que acrescenta uma perspetiva muito original e próxima, com casos e situações reais que são não só clínicos mas também sociais. Tem uma perspetiva holística, não apenas médica, tornando-a interessante para profissionais de saúde de todos os tipos.



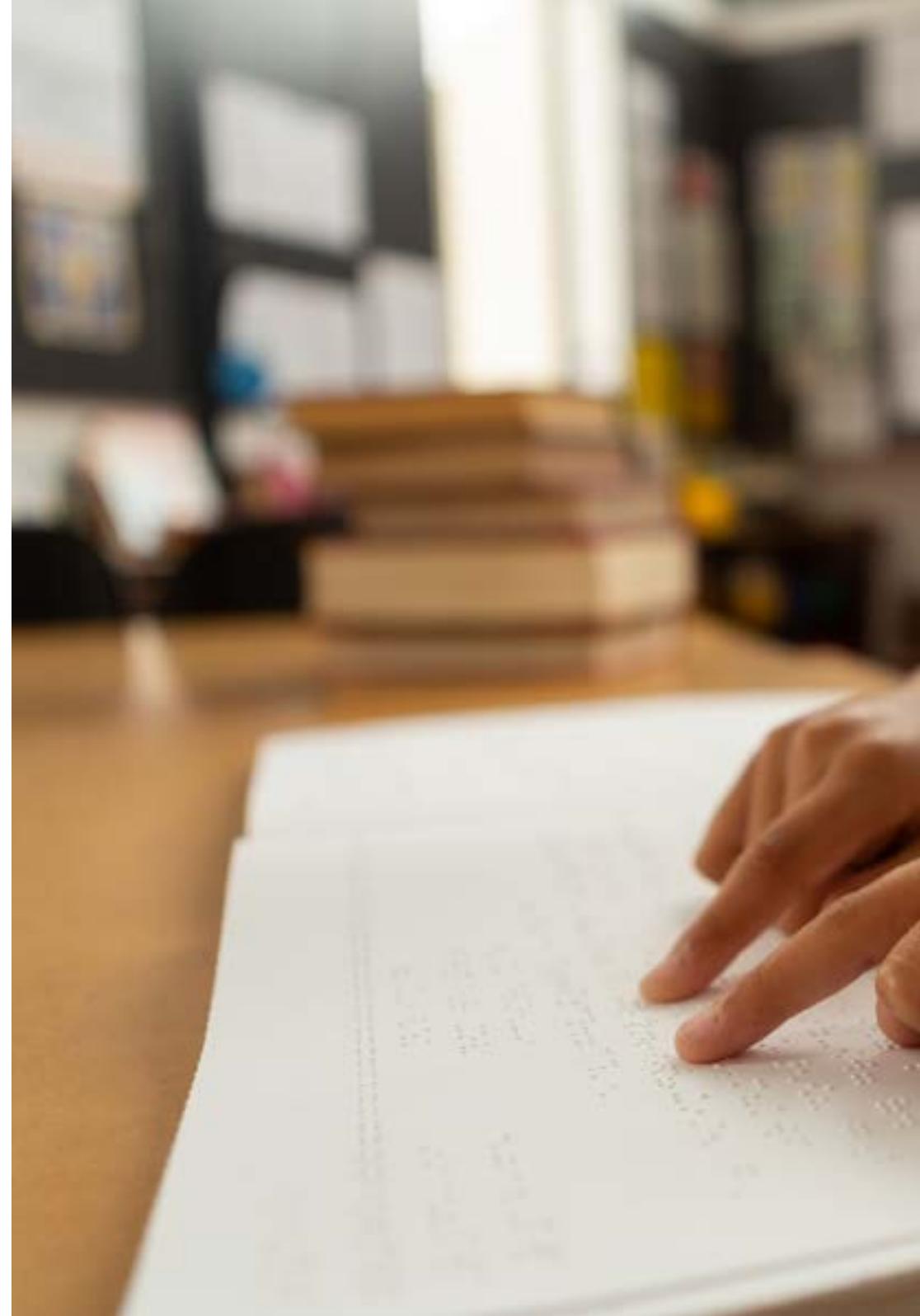


“

*O plano de estudos reúne todos os aspetos que o profissional precisa de integrar para a gestão genética das doenças dos sentidos, com uma estrutura concebida para aumentar e manter a sua motivação"*

## Módulo 1. Genética das doenças dos órgãos dos sentidos

- 1.1. Distrofias periféricas da retina
- 1.2. Distrofias centrais da retina
- 1.3. Distrofias síndromicas da retina
- 1.4. Atrofia ótica
- 1.5. Distrofias da córnea
- 1.6. Albinismo ocular
- 1.7. Malformações oculares
- 1.8. Perda auditiva neurossensorial com herança autossómica dominante recessiva
- 1.9. Perda auditiva neurossensorial com herança mitocondrial
- 1.10. Perda auditiva síndromica





“

*Um plano de estudos muito completo, estruturado em unidades didáticas, organizadas para conseguir uma aprendizagem rápida e eficaz, com ênfase na aplicação prática”*

05

# Metodologia

Este programa de capacitação oferece uma forma diferente de aprendizagem.

A nossa metodologia é desenvolvida através de um modo de aprendizagem cíclico: **o Relearning.**

Este sistema de ensino é utilizado, por exemplo, nas escolas médicas mais prestigiadas do mundo e tem sido considerado um dos mais eficazes pelas principais publicações, tais como a ***New England Journal of Medicine.***



“

*Descubra o Relearning, um sistema que abandona a aprendizagem linear convencional para o levar através de sistemas de ensino cíclicos: uma forma de aprendizagem que provou ser extremamente eficaz, especialmente em disciplinas que requerem memorização”*

## Na TECH utilizamos o Método de Caso

Numa dada situação, o que deve fazer um profissional? Ao longo do programa, os estudantes serão confrontados com múltiplos casos clínicos simulados com base em pacientes reais nos quais terão de investigar, estabelecer hipóteses e finalmente resolver a situação. Há abundantes provas científicas sobre a eficácia do método. Os especialistas aprendem melhor, mais depressa e de forma mais sustentável ao longo do tempo.

*Com a TECH pode experimentar uma forma de aprendizagem que abala as fundações das universidades tradicionais de todo o mundo.*



Segundo o Dr. Gérvas, o caso clínico é a apresentação anotada de um paciente, ou grupo de pacientes, que se torna um "caso", um exemplo ou modelo que ilustra alguma componente clínica peculiar, quer pelo seu poder de ensino, quer pela sua singularidade ou raridade. É essencial que o caso seja fundamentado na vida profissional actual, tentando recriar as condições reais da prática profissional do médico.

“

*Sabia que este método foi desenvolvido em 1912 em Harvard para estudantes de direito? O método do caso consistia em apresentar situações reais complexas para que tomassem decisões e justificassem a forma de as resolver. Em 1924 foi estabelecido como um método de ensino padrão em Harvard”*

A eficácia do método é justificada por quatro realizações fundamentais:

- 1 Os estudantes que seguem este método não só conseguem a assimilação de conceitos, mas também desenvolvem a sua capacidade mental através de exercícios para avaliar situações reais e aplicar os seus conhecimentos.
- 2 A aprendizagem é solidamente traduzida em competências práticas que permitem ao educador integrar melhor o conhecimento na prática diária.
- 3 A assimilação de ideias e conceitos é facilitada e mais eficiente, graças à utilização de situações que surgiram a partir de um ensino real.
- 4 O sentimento de eficiência do esforço investido torna-se um estímulo muito importante para os estudantes, o que se traduz num maior interesse pela aprendizagem e num aumento do tempo passado a trabalhar no curso.



## Relearning Methodology

A TECH combina eficazmente a metodologia do Estudo de Caso com um sistema de aprendizagem 100% online baseado na repetição, que combina 8 elementos didáticos diferentes em cada lição.

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



*O profissional aprenderá através de casos reais e da resolução de situações complexas em ambientes de aprendizagem simulados. Estas simulações são desenvolvidas utilizando software de última geração para facilitar a aprendizagem imersiva.*



Na vanguarda da pedagogia mundial, o método Relearning conseguiu melhorar os níveis globais de satisfação dos profissionais que concluem os seus estudos, no que diz respeito aos indicadores de qualidade da melhor universidade online do mundo (Universidade de Columbia).

Utilizando esta metodologia, mais de 250.000 médicos foram formados com sucesso sem precedentes em todas as especialidades clínicas, independentemente da carga cirúrgica. Tudo isto num ambiente altamente exigente, com um corpo estudantil universitário com um elevado perfil socioeconómico e uma idade média de 43,5 anos.

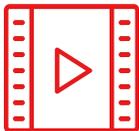
*O Relearning permitir-lhe-á aprender com menos esforço e mais desempenho, envolvendo-o mais na sua capacitação, desenvolvendo um espírito crítico, defendendo argumentos e opiniões contrastantes: uma equação direta ao sucesso.*

No nosso programa, a aprendizagem não é um processo linear, mas acontece numa espiral (aprender, desaprender, esquecer e reaprender). Portanto, cada um destes elementos é combinado de forma concêntrica.

A pontuação global do nosso sistema de aprendizagem é de 8,01, de acordo com os mais elevados padrões internacionais.



Este programa oferece o melhor material educativo, cuidadosamente preparado para profissionais:



#### Material de estudo

Todos os conteúdos didáticos são criados pelos especialistas que irão ensinar o curso, especificamente para o curso, para que o desenvolvimento didático seja realmente específico e concreto.

Estes conteúdos são depois aplicados ao formato audiovisual, para criar o método de trabalho online da TECH. Tudo isto, com as mais recentes técnicas que oferecem peças de alta-qualidade em cada um dos materiais que são colocados à disposição do aluno.



#### Técnicas cirúrgicas e procedimentos em vídeo

A TECH traz as técnicas mais inovadoras, com os últimos avanços educacionais, para a vanguarda da atualidade em enfermagem. Tudo isto, na primeira pessoa, com o máximo rigor, explicado e detalhado para a assimilação e compreensão do estudante. E o melhor de tudo, pode observá-los quantas vezes quiser.



#### Resumos interativos

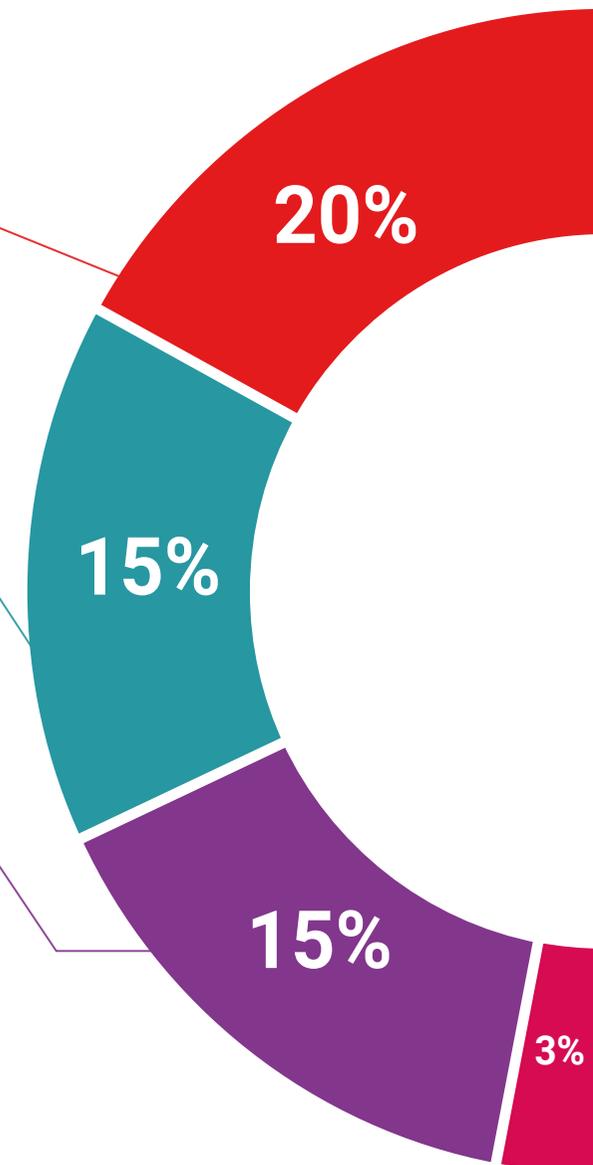
A equipa da TECH apresenta os conteúdos de uma forma atrativa e dinâmica em comprimidos multimédia que incluem áudios, vídeos, imagens, diagramas e mapas conceituais a fim de reforçar o conhecimento.

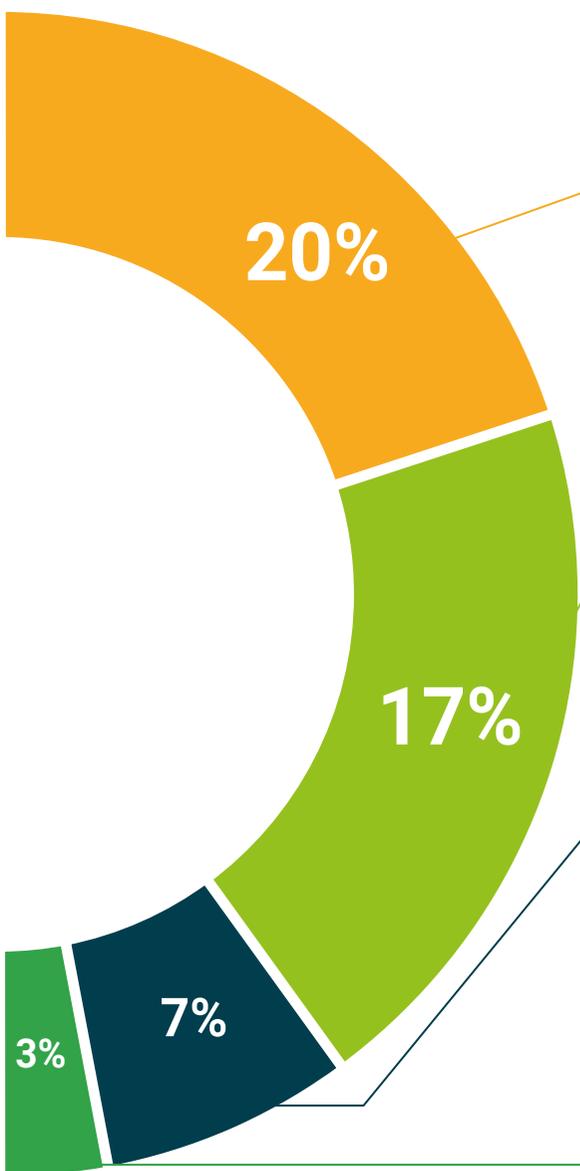
Este sistema educativo único para a apresentação de conteúdos multimédia foi premiado pela Microsoft como uma "História de Sucesso Europeu".



#### Leituras complementares

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





#### Análises de casos desenvolvidas e conduzidas por especialistas

A aprendizagem eficaz deve necessariamente ser contextual. Por esta razão, a TECH apresenta o desenvolvimento de casos reais nos quais o perito guiará o estudante através do desenvolvimento da atenção e da resolução de diferentes situações: uma forma clara e direta de alcançar o mais alto grau de compreensão.



#### Testing & Retesting

Os conhecimentos do aluno são periodicamente avaliados e reavaliados ao longo de todo o programa, através de atividades e exercícios de avaliação e auto-avaliação, para que o aluno possa verificar como está a atingir os seus objetivos.



#### Masterclasses

Há provas científicas sobre a utilidade da observação de peritos terceiros: Learning from an Expert fortalece o conhecimento e a recordação, e constrói confiança em futuras decisões difíceis.



#### Guias rápidos de atuação

A TECH oferece os conteúdos mais relevantes do curso sob a forma de folhas de trabalho ou guias de ação rápida. Uma forma sintética, prática e eficaz de ajudar os estudantes a progredir na sua aprendizagem.



06

# Certificação

O Curso de Genética Clínica das Doenças dos Órgãos dos Sentidos garante, para além do conteúdo mais rigoroso e atualizado, o acesso a um Curso emitido pela TECH Universidade Tecnológica.



“

*Conclua este plano de estudos com sucesso e receba o seu certificado sem sair de casa e sem burocracias”*

Este **Curso de Genética Clínica das Doenças dos Órgãos dos Sentidos** conta com o conteúdo científico mais completo e atualizado do mercado.

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

Este certificado contribui significativamente para o desenvolvimento da capacitação continuada dos profissionais e proporciona um importante valor para a sua capacitação universitária, sendo 100% válido e atendendo aos requisitos normalmente exigidos pelas bolsas de emprego, concursos públicos e avaliação de carreiras profissionais.

Certificação: **Curso de Genética Clínica das Doenças dos Órgãos dos Sentidos**

ECTS: **6**

Carga horária: **150 horas**



\*Apostila de Haia: Caso o aluno solicite que o seu certificado seja apostilado, a TECH EDUCATION providenciará a obtenção do mesmo com um custo adicional.



## Curso

Genética Clínica das Doenças dos Órgãos dos Sentidos

- » Modalidade: online
- » Duração: 6 semanas
- » Certificação: TECH Universidade Tecnológica
- » Créditos: 6 ECTS
- » Tempo Dedicado: 16 horas/semana
- » Horário: ao seu próprio ritmo
- » Exames: online

# Curso

## Genética Clínica das Doenças dos Órgãos dos Sentidos