

# Curso

## Genética Clínica e as suas Técnicas de Diagnóstico





## Curso

### Genética Clínica e as suas Técnicas de Diagnóstico

- » 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-tecnicas-diagnostico](http://www.techtute.com/pt/medicina/curso/genetica-clinica-tecnicas-diagnostico)

# 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

A utilização de análises genéticas para fins de diagnóstico está a ser integrada nos cuidados de rotina de forma exponencial nos últimos anos, pelo que é importante dotar o médico de conhecimentos que o familiarizem com as abordagens técnicas e implicações éticas destes métodos. Esta capacitação foi concebida para responder a esta necessidade, com qualidade, atualidade e flexibilidade num Curso de elevada intensidade formativa.





“

*Aprender a utilizar as técnicas que a genética oferece para o diagnóstico de doenças hereditárias através deste curso altamente especializado”*

Serão descritas todas as técnicas atualmente utilizadas para o diagnóstico em Genética Clínica, bem como as suas vantagens e limitações.

Será abordada a escolha da técnica a utilizar nos diferentes casos para obter os resultados desejados em cada um deles. O desenvolvimento é teórico-prático, já que incluirá casos clínicos reais para a prática do aluno e assim conseguir um conhecimento integral destas técnicas e a otimização da sua gestão e escolha.

Finalmente, uma parte do Curso será dedicada à interpretação e comunicação dos resultados dos testes genéticos solicitados, uma vez que estes resultados são frequentemente difíceis de interpretar e explicar. Os critérios de interpretação dos resultados e a forma de os comunicar serão explicados em pormenor.



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

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

- ♦ A mais recente tecnologia em software de ensino online
- ♦ Um sistema de ensino extremamente visual, apoiado por conteúdos gráficos e esquemáticos que são fáceis de assimilar e compreender
- ♦ O desenvolvimento de casos práticos apresentados por especialistas em atividade
- ♦ Sistemas de vídeo interativo de última geração
- ♦ Um ensino apoiado pela teleprática
- ♦ Sistemas de atualização e requalificação contínua
- ♦ Uma aprendizagem autorregulada: total compatibilidade com outras atividades
- ♦ Exercícios práticos de autoavaliação e verificação da aprendizagem
- ♦ Grupos de apoio e sinergias educativas: perguntas ao especialista, fóruns de discussão e conhecimento
- ♦ Comunicação com o professor e trabalhos de reflexão individual
- ♦ Acesso a todo o conteúdo desde qualquer dispositivo, fixo ou portátil, com conexão à Internet
- ♦ Bancos de documentos complementares permanentemente disponíveis, incluindo após o Curso

“

*Uma capacitação que lhe mostrará a metodologia prática na recolha de informação e a sua interpretação para criar um diagnóstico apoiado na evidência genética”*

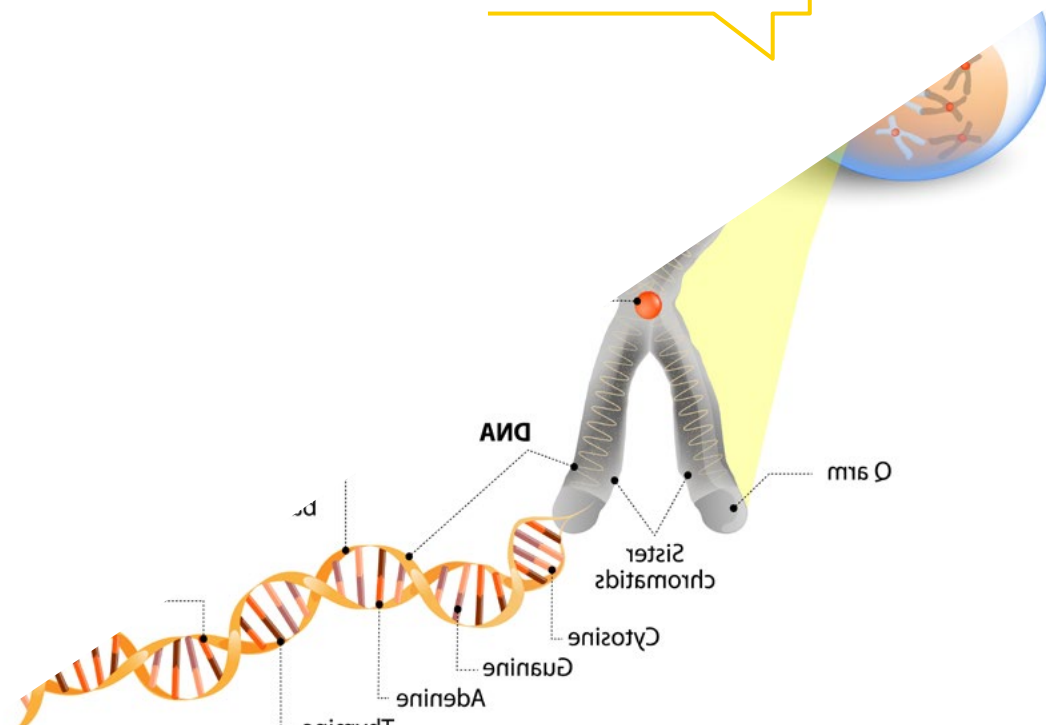
Este Curso foi elaborado por profissionais de diferentes clínicas de Genética Clínica, contribuindo com a sua experiência na prática diária, no atendimento de pacientes e famílias com uma diversidade de doenças hereditárias, tanto no aconselhamento genético como em programas de prevenção e aconselhamento 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.

*Um conhecimento de base para o diagnóstico, tratamento e prevenção de um grande número de doenças, a maioria das quais pouco conhecidas.*

*A nossa especialização 100% online e a nossa metodologia educacional inovadora permitir-lhe-ão conciliar os seus estudos com o resto das suas tarefas quotidianas.*



# 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.





“

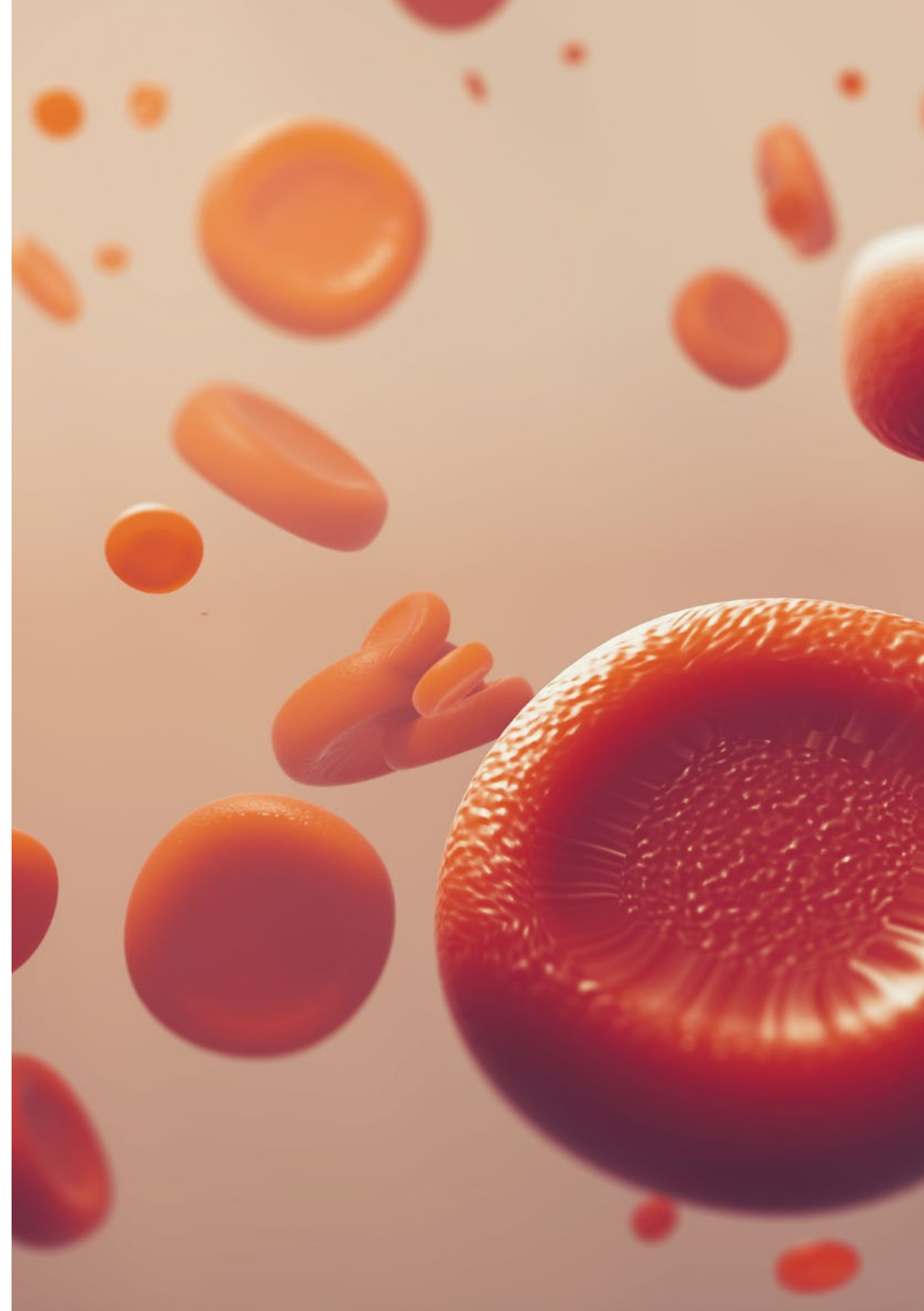
*Uma atualização completa das técnicas mais inovadoras do momento em diagnóstico citogenético e molecular num Curso que o formará de forma intensiva”*



## 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

---

- ♦ Atualização sobre as técnicas atualmente disponíveis para o diagnóstico citogenético e molecular
- ♦ Estratégias de otimização para solicitar e interpretar diagnósticos em genética Resolução de casos práticos

“

*Avance na sua profissão, abrindo caminho numa área que se prepara para ser uma das mais apaixonantes da Medicina atual e futura”*

# 03

## Direção do curso

Como parte do princípio de qualidade total do nosso Curso de Especialização, 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, 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 Berta Almoguera Castillo

- ♦ Doutoramento em Genética e Biología Celular Investigadora Juan Rodés (JR17/00020; ISCIII) no Serviço de Genética da Fundación Jiménez Díaz, em Madrid
- ♦ (2011) Doutoramento em Genética e Biología Celular Universidade Autónoma de Madrid Título da Tese: "Utilidade da farmacogenética para prever a eficácia e segurança da risperidona no tratamento da esquizofrenia" Diretores: Dra. Carmen Ayuso e Dr. Rafael Dal-Ré
- ♦ (2009) Formação Especializada em Saúde em Bioquímica Clínica, Hospital Universitário Puerta de Hierro, em Madrid
- ♦ (2007) Certificado de Estudos Avançados com o título "Caraterização molecular das doenças mitocondriais com expressão fenotípica predominante no músculo cardíaco" dirigido pela Dra. Belén Bornstein Sánchez, Universidade Complutense de Madrid
- ♦ 2018-presente: Investigadora Juan Rodés (JR17/00020; ISCIII) no Serviço de Genética da Fundación Jiménez Díaz, em Madrid
- ♦ 2015- 2018: Investigador contratado (Research Scientist) no Center for Applied Genomics, The Children's Hospital of Philadelphia (EUA)



*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, e não apenas médica, e é, portanto, de interesse para os profissionais de saúde de todos os tipos.





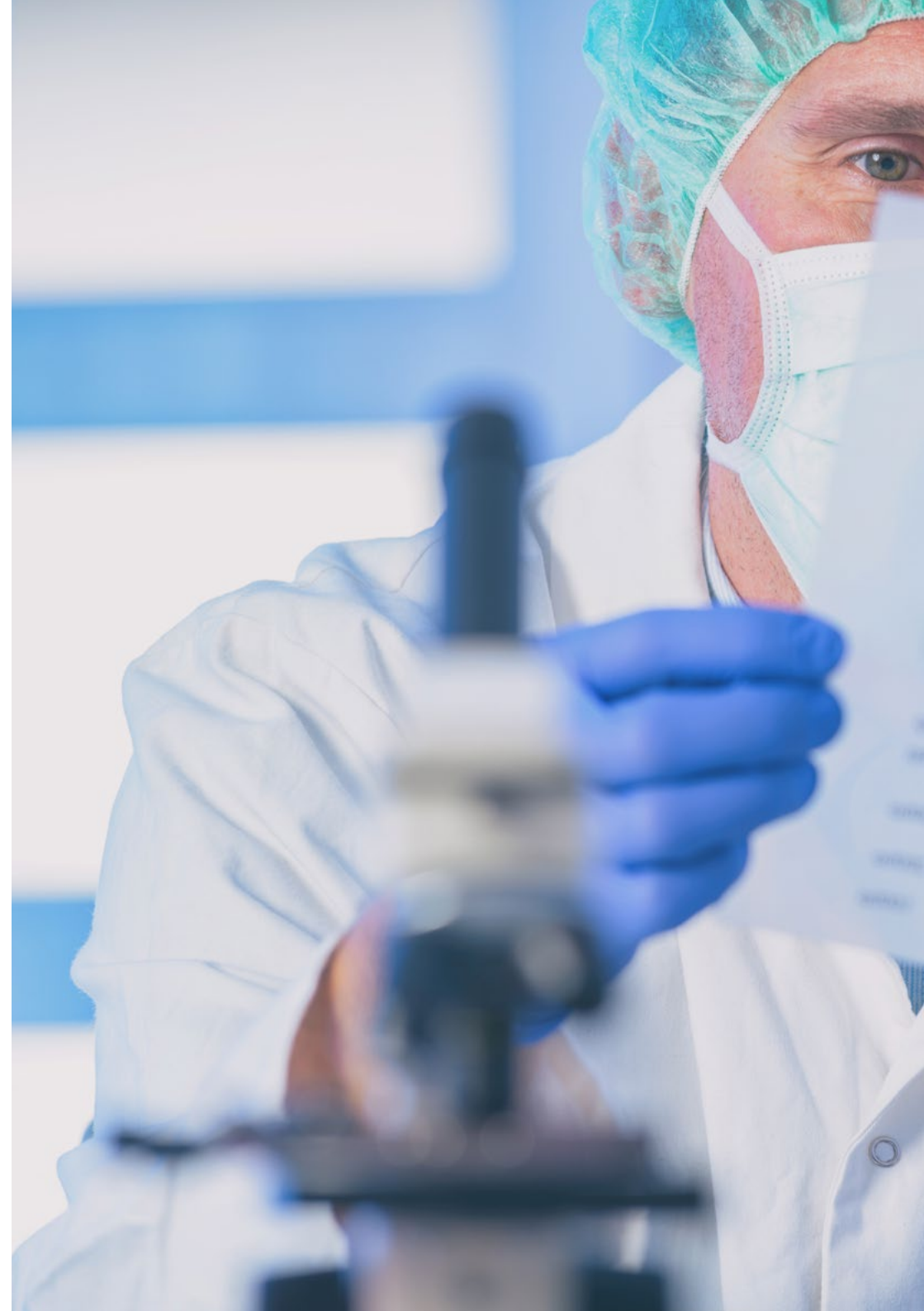


“

*Uma compilação completa de conhecimentos que lhe permitirá progredir nas suas competências médicas com a capacidade de intervir no diagnóstico genético”*

### Módulo 1. Técnicas de diagnóstico genético

- 1.1. Hibridação fluorescente in situ (FISH)
- 1.2. Reação em cadeia da Polimerase Quantitativa e Fluorescente (QF-PCR)
- 1.3. Hibridação Genómica Comparativa (array-CGH)
- 1.4. Sequenciação Sanger
  - 1.4.1. PCR digital
- 1.5. Sequenciação massiva de nova geração (NGS)
- 1.6. Amplificação Multiplex de Sondas Dependente de Ligaç o (MLPA)
- 1.7. Microssat lites e TP-PCR em doenas por expans o de repetioes do ADN
- 1.8. Estudo do ADN fetal no sangue materno





“

*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*.



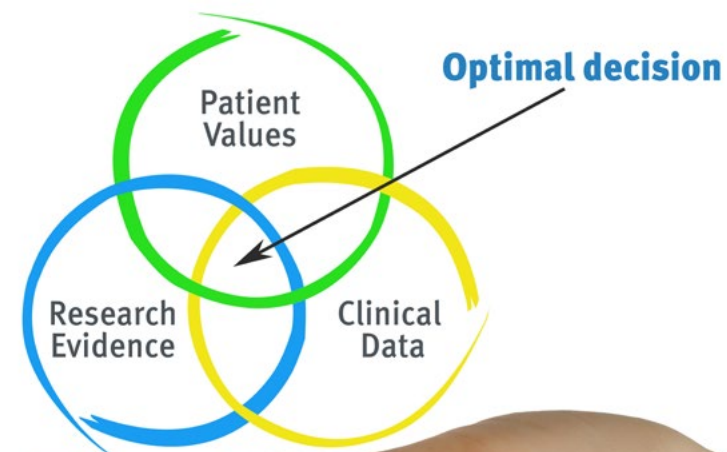
“

*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.

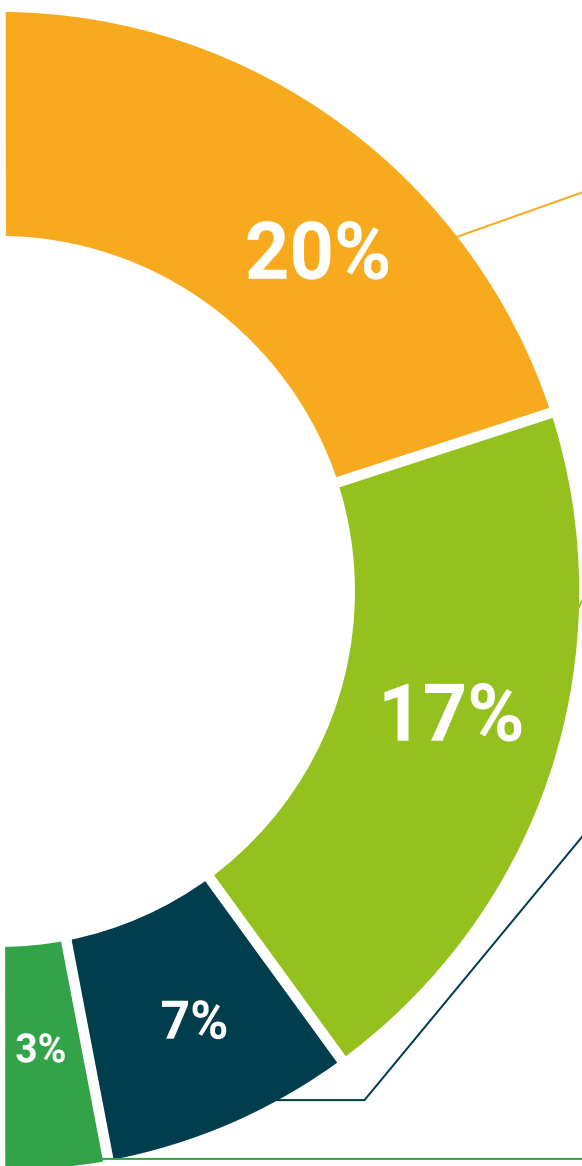
Este sistema educativo único para a apresentação de conteúdos multimédia foi premiado pela Microsoft como uma "História de Sucesso Europeu".



#### 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 e as suas Técnicas de Diagnóstico garante, para além de um 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 e as suas Técnicas de Diagnóstico** 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 e as suas Técnicas de Diagnóstico**

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 a um custo adicional.

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

**tech** universidade  
tecnológica

## Curso

Genética Clínica  
e as suas Técnicas  
de Diagnóstico

- » 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 e as suas Técnicas de Diagnóstico

