



# Curso Universitario Genética Clínica de las Enfermedades Pediátricas

» Modalidad: online

» Duración: 6 semanas

» Titulación: TECH Global University

» Acreditación: 6 ECTS

» Horario: a tu ritmo

» Exámenes: online

 ${\tt Acceso~web: www.techtitute.com/medicina/curso-universitario/genetica-clinica-enfermedades-pediatricas}$ 

# Índice

O1

Presentación

Objetivos

pág. 4

Objetivos

Dirección del curso

Estructura y contenido

pág. 18

05

Metodología

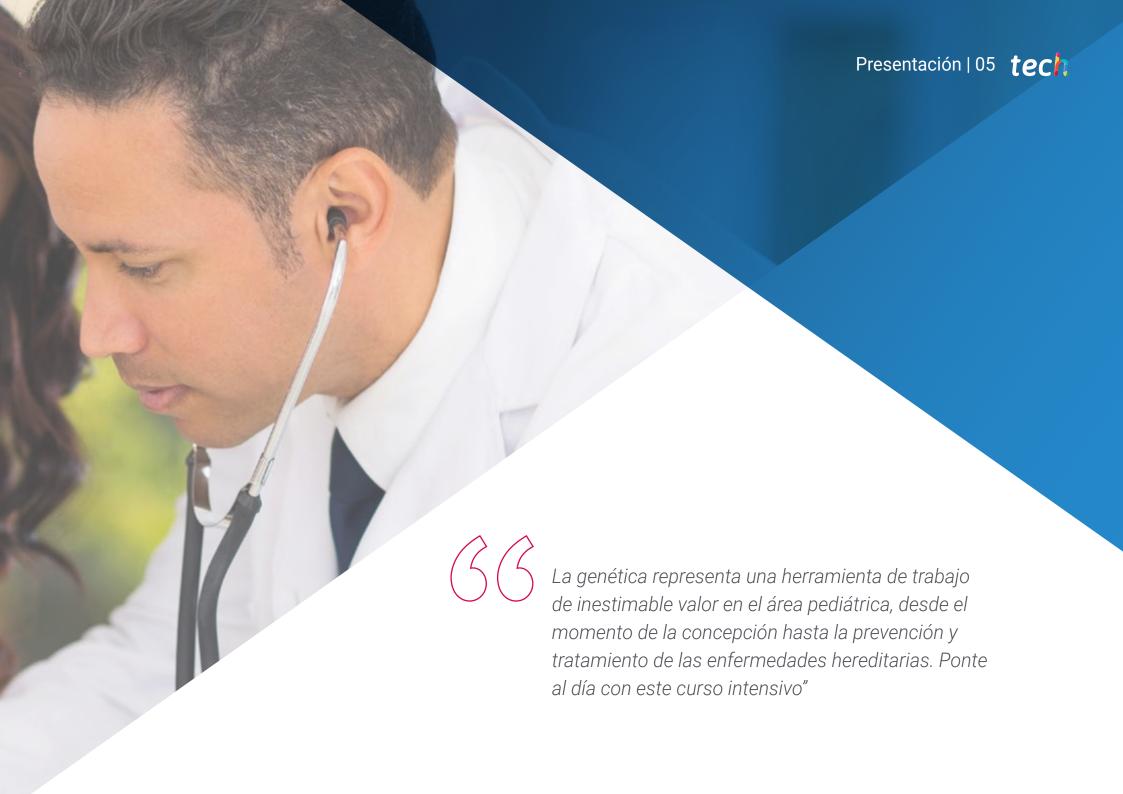
pág. 22

06

Titulación

pág. 30





# tech 06 | Presentación

Si cuantificáramos el impacto de las enfermedades genéticas podemos en todas las edades de la vida veríamos qué: en un 50% de los abortos del primer trimestre se encuentra una alteración cromosómica; el 2-3% de los recién nacidos tienen una anomalía congénita y, de ellas, al menos el 50% tienen un origen genético; en los países desarrollados, son responsables de un 20-30% de los ingresos hospitalarios pediátricos y de un 40-50% de la mortalidad infantil. La genética en pediatría juega un papel fundamental y, por ello, nos hemos propuestos en este módulo ofrecer un abordaje detallado e integral de las enfermedades mayoritarias en esa área, también ofrecer una enseñanza de las distintas herramientas que existen en la actualidad para proporcionar una ayuda en el diagnóstico como, la dismorfología, su manejo, utilidad y limitaciones. Además de profundizar en los distintos algoritmos existen y en desarrollo para a selección de las técnicas diagnósticas pen pediatría a nivel genético.

De esta manera, TECH presenta un programa exhaustivo, 100% online y adaptable a las necesidades de los médicos, de forma que no tengan que desplazarse hasta un centro físico ni ajustarse a un horario preestablecido. Igualmente, se basará en la metodología *Relearning*, consistente en la reiteración de los conceptos clave para asimilar de forma óptima y orgánica todos los contenidos. Adicionalmente, el especialista tendrá la oportunidad de unirse a una *Masterclass* exclusiva y complementaria, impartida por un experto internacional de amplio prestigio en Genética Clínica de Enfermedades Pediátricas



Tendrás la oportunidad de participar en una Masterclass única y exhaustiva, diseñada por un destacado experto internacional en materia de Genética Clínica"

Este Curso Universitario en Genética Clínica de las Enfermedades Pediátricas contiene el programa científico más completo y actualizado del mercado. Sus características más destacadas son:

- Última tecnología en software de enseñanza online.
- Sistema docente intensamente visual, apoyado en contenidos gráficos y esquemáticos de fácil asimilación y comprensión.
- Desarrollo de casos prácticos presentados por expertos en activo.
- Sistemas de vídeo interactivo de última generación.
- Enseñanza apoyada en la telepráctica.
- Sistemas de actualización y reciclaje permanente.
- Aprendizaje autoregulable: total compatibilidad con otras ocupaciones.
- Ejercicios prácticos de autoevaluación y constatación de aprendizaje.
- Grupos de apoyo y sinergias educativas: preguntas al experto, foros de discusión y conocimiento.
- Comunicación con el docente y trabajos de reflexión individual.
- Disponibilidad de los contenidos desde cualquier dispositivo fijo o portátil con conexión a internet.
- Bancos de documentación complementaria disponible permanentemente, incluso después del curso.



Un conocimiento de alto interés para el profesional médico que te permitirá utilizar las técnicas de diagnóstico e interpretar los resultados de la genética en el cuidado de los pacientes pediátricos"

Este programa ha sido elaborado por profesionales de distintas consultas de Genética Clínica en el cual aportan su experiencia de la práctica diaria, en la atención a pacientes y familias con diversidad de trastornos hereditarios, tanto en consejo genético como en programas de prevención y consejo prenatal y preconcepcional. El profesorado que interviene en el Curso desarrolla, además, importantes tareas de investigación relevantes en el campo de la Genética.

El programa del Curso aborda en sus distintos módulos los conocimientos básicos y necesarios para el manejo de los pacientes y sus enfermedades en el ámbito de una consulta de Genética Clínica. Ofrece un acercamiento práctico a las distintas técnicas más utilizadas para el diagnóstico de enfermedades hereditarias, así como la interpretación de los resultados de las mismas. Además, ofrece un acercamiento a las enfermedades que motivan el mayor número de consultas en la práctica diaria en el ámbito de un servicio de Genética Clínica.

En curso contiene un texto teórico del tema a abordar, ejemplos prácticos extraídos de casos clínicos que ayudarán a la comprensión y profundización en el conocimiento.

Un curso de alta intensidad que te llevará a conseguir las competencias que necesitas para intervenir en esta área.

Una capacitación que combina de manera magistral la intensividad y la flexibilidad haciendo que sus objetivos sean asumibles por el profesional de forma cómoda y sencilla.







# tech 10 | Objetivos



# **Objetivos generales**

- Conocer la evolución histórica del conocimiento en el área de la genética
- Aprender el uso de los análisis genéticos con fines diagnósticos
- Aproximarse a la cardiogenética
- Conocer todos los síndromes conocidos de cáncer hereditario
- Reconocer las enfermedades genéticas que afectan a los órganos de los sentidos y saber cuál es su manejo
- Detallar los fundamentos y mecanismos moleculares para el diagnóstico de enfermedades endocrinas
- Conocer las enfermedades genéticas que afectan al sistema nervioso central y periférico
- Aprender sobre enfermedades genéticas nefrourológicas, como la enfermedad de Fabry o el Síndrome de Alport
- Abordar las diferentes enfermedades pediátricas mayoritarias
- Revisar las enfermedades hematológicas, metabólicas y de depósito, cerebrales y de pequeños vasos





# Objetivos específicos

### Módulo 1. Genética de las Enfermedades Pedíatricas

- Comprender en profundidad los conceptos en Dismorfología
- Profundizar en una exploración dismorfológica.
- Comprender en profundidad las malformaciones congénitas.
- Estudiar los principales síndromes pediátricos.
- Detectar los errores congénitos del metabolismo.



Avanza en tu profesión abriéndote camino en un campo que se configura como uno de los más apasionantes en la medicina presente y futura"







### **Directora Invitada Internacional**

Con una destacada trayectoria científica en el campo de la **Genética Molecular** y la **Genómica**, la Doctora Deborah Morris-Rosendahl se ha consagrado al análisis y diagnóstico de **patologías específicas**. A partir de sus excelentes resultados y prestigio, ha asumido retos profesionales como dirigir el **Laboratorio Genómico Hub South East** (NHSE) de Londres.

La investigación de esta experta de talla internacional se ha centrado en la identificación de nuevos genes causantes de enfermedades, tanto para trastornos de un solo gen como para condiciones neuropsiquiátricas complejas. Su interés particular en los procesos neuroevolutivos le ha conducido a determinar asociaciones genotipo-fenotipo, diversas afecciones del desarrollo cortical, además de refinar las correlaciones genotipo-fenotipo para la Lisencefalia, Microcefalia primaria y Síndromes de Microcefalia.

También, ha dirigido su atención hacia **condiciones cardíacas** y **respiratorias hereditarias**, áreas en las que su laboratorio está encargado de realizar pruebas especializadas. Por otro lado, su equipo se ha dedicado a diseñar **metodologías vanguardistas** para ofrecer **diagnósticos genómicos innovadores**, consolidando su reputación como líder en este campo a nivel global.

Asimismo, la Doctora Morris-Rosendahl comenzó su educación en ciencias en la Universidad de Ciudad del Cabo, donde obtuvo un título de honor en Zoología. Para continuar sus estudios se vinculó al Instituto de Investigación de Mamíferos de la Universidad de Pretoria. Con el advenimiento de la tecnología de ADN recombinante, redirigió de inmediato sus esfuerzos a la Genética Humana, completando su doctorado en esa rama en el Instituto Sudafricano de Investigación Médica y la Universidad de Witwatersrand.

No obstante, ha desarrollado pesquisas posdoctorales en Sudáfrica, Estados Unidos y en Alemania. En ese último país, llegó a ser Directora del Laboratorio de Diagnóstico de Genética Molecular en el Instituto de Genética Humana, Centro Médico de la Universidad de Friburgo. Recientemente, ha estado colaborando con varios equipos multidisciplinarios en Reino Unido.



# Dra. Morris-Rosendahl, Deborah

- Directora Científica del Laboratorio Genómico Hub South East (NHSE) de Londres, Reino Unido
- Investigadora principal de Asmarley en el Grupo de Genética Molecular y Genómica del Instituto Británico del Corazón y Pulmón
- Directora Científica de la Unidad de Innovación Genómica del Guy's and St. Thomas' NHS Foundation Trust, Reino Unido
- Jefa del Laboratorio de Genética Clínica y Genómica del Grupo Clínico de los hospitales Royal Brompton y Harefield, Reino Unido
- Directora del Laboratorio de Diagnóstico de Genética Molecular en el Instituto de Genética Humana, Centro Médico de la Universidad de Friburgo, Alemania
- Investigadora del Instituto de Investigación de Mamíferos de la Universidad de Pretoria

- Estancia Posdoctoral en la Facultad de Medicina Baylor de Houston, Texas, Estados Unidos
- Estancia Posdoctoral premiada con la Beca de Investigación Alexander von Humboldt
- Doctora en Genética Humana en el Instituto Sudafricano de Investigación
- Médica y la Universidad de Witwatersrand
- Licenciada en Zoología en la Universidad de Ciudad del Cabo



# tech 16 | Dirección del curso

# Dirección



# Dr. Swafiri Swafiri, Tahsin

- 🕟 Licenciado en Medicina y Cirugía General (Universidad de Extremadura-Badajoz)
- Médico Especialista de Bioquímica Clínica y patología molecular (Hospital Universitario de Puerta de Hierro Majadahonda
- Máster en Enfermedades Raras (Universidad Valencia)
- Médico adjunto Genética Clínica en los Hospitales Universitarios de Infanta Elena, Rey Juan Carlos I, Fundación Jiménez Díaz y General de Villalba
- Profesor asociado de Genética en la Facultad de Medicina Universidad Francisco de Vitoria (Pozuelo de Alarcón-Madrid
- Instituto de Investigación Sanitaria, Hospital Universitario Fundación Jiménez Díaz

# **Profesores**

### Dra. Blanco Kelly, Fiona

- Médico adjunto del servicio de genética del Hospital Universitario Fundación Jiménez Díaz.
   Instituto de Investigación Sanitaria-FJD
- Médico Adjunto (Facultativo Especialista de Área) del Servicio de Genética del Hospital Universitario Fundación Jiménez Díaz
- Licenciada en Medicina y Cirugía por la Facultad de Medicina de la Universidad Complutense de Madrid (2004)
- Facultativo Especialista de Área en Bioquímica Clínica desde 2009
- Doctorado en Medicina en 2012
- Máster en Enfermedades Raras, Universidad de Valencia, Valencia, España 2017
- Curso Posdoctoral: Experto Universitario en Genética Clínica de la Universidad de Alcalá de Henares, Madrid, España 2009
- Investigador Asociado Honorifico en el Institute of Ofthalmology (IoO) de University College London (UCL), Londres, Reino Unido (01/2016-31/12/2020)
- Secretaria de la Comisión de Formación y Divulgación de la Asociación Española de Genética Humana

### Dra. Cortón, Marta

- Investigadora estabilizada Miguel Servet, responsable del Grupo de Patologías del Desarrollo Ocular en el IIS-Fundación Jiménez Díaz
- Doctora en Biomedicina por la UAM y acreditada en Genética Humana por la AEGH
- Especializada en el diseño, evaluación e implementación de estrategias -ómicas principalmente dirigidas a la mejora del análisis genético de distintas patologías oftalmológicas, principalmente distrofias hereditarias de la retina
- Equipo de selección de investigadores jóvenes al SNS

## Dra. Almoguera Castillo, Berta

- Doctora en Genética y Biología Celular. Investigadora Juan Rodés (JR17/00020; ISCIII) en el Servicio de Genética de la Fundación Jiménez Díaz. Madrid
- 2011: Doctora en Genética y Biología Celular. Universidad Autónoma de Madrid. Título de la Tesis: "Utilidad de la farmacogenética para predecir la eficacia y seguridad de la risperidona en el tratamiento de la esquizofrenia". Directores: Dra. Carmen Ayuso y Dr. Rafael Dal-Ré
- 2009: Formación Sanitaria Especializada (FSE) en Bioquímica Clínica. Hospital Universitario Puerta de Hierro, Madrid
- 2007: Diploma de Estudios Avanzados con título "Caracterización molecular de las Enfermedades mitocondriales con expresión fenotípica predominante en músculo cardiaco" dirigido por la Dra. Belén Bornstein Sánchez. Universidad Complutense de Madrid
- 2018-Actualidad: Investigadora Juan Rodés (JR17/00020; ISCIII) en el Servicio de Genética de la Fundación Jiménez Díaz. Madrid
- 2015-2018: Investigador contratado (Research Scientist) en el Center for Applied Genomics, The Children's Hospital of Philadelphia (USA)

# Dra. Fernández San José, Patricia

- Facultativo Especialista de Área en el Servicio de Genética del Hospital Universitario Ramón y Cajal de Madrid
- Farmacéutica especialista en Bioquímica Clínica
- Especializada en el diagnóstico de enfermedades de origen genético destacando cardiopatías familiares, eritropatología y síndromes autoinflamatorios
- Colaboradora de la unidad U728 del CIBERER, a la Red RareGenomics con una línea de investigación propia en Enfermedades Autoinflamatorias en el marco del Instituto Ramón y Cajal del Investigaciones Sanitarias (IRYCIS)

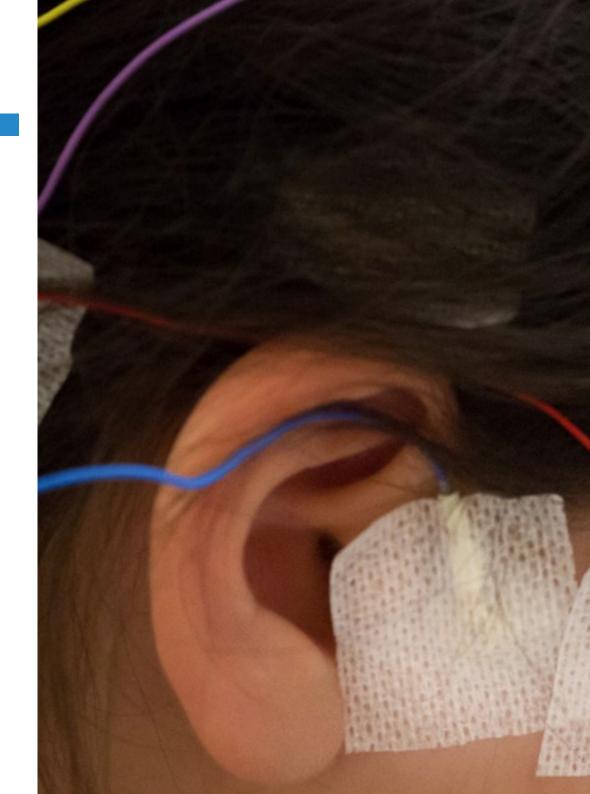




# tech 20 | Estructura y contenido

# Módulo 1. Genética de las Enfermedades Pediátricas

- 1.1. Dismorfología y sindromología
- 1.2. Discapacidad intelectual
  - 1.2.1. Síndrome de X Frágil
- 1.3. Epilepsia y encefalopatías epilépticas
- 1.4. Genética del neurodesarrollo
  - 1.4.1. Retrasos madurativos
  - 1.4.2. Trastorno del espectro autista
  - 1.4.3. Retraso general del desarrollo
- 1.5. Trastornos del almacenamiento lisosómico
- 1.6. Metabolopatías congénitas
- 1.7. Rasopatías
  - 1.7.1. Síndrome de Noonan
- 1.8. Osteogenésis imperfecta
- 1.9. Leucodistrofias
- 1.10. Fibrosis quística









Un completísimo programa docente, estructurado en unidades didácticas organizadas para conseguir un aprendizaje rápido y eficaz, con una intención centrada en su aplicación práctica"





# tech 24 | Metodología

# En TECH empleamos el Método del caso

Ante una determinada situación, ¿qué haría usted? A lo largo del programa, usted se enfrentará a múltiples casos clínicos simulados, basados en pacientes reales en los que deberá investigar, establecer hipótesis y, finalmente, resolver la situación. Existe abundante evidencia científica sobre la eficacia del método. Los especialistas aprenden mejor, más rápido y de manera más sostenible en el tiempo.

Con TECH podrás experimentar una forma de aprender que está moviendo los cimientos de las Universidades tradicionales de todo el mundo.



Según el Dr Gérvas, el caso clínico es la presentación comentada de un paciente, o grupo de pacientes, que se convierte en «caso», en un ejemplo o modelo que ilustra algún componente clínico peculiar, bien por su poder docente, bien por su singularidad o rareza. Es esencial que el caso se apoye en la vida profesional actual, intentando recrear los condicionantes reales en la práctica profesional de la medicina.



¿Sabías qué este método fue desarrollado en 1912 en Harvard para los estudiantes de Derecho? El método del caso consistía en presentarles situaciones complejas reales para que tomasen decisiones y justificasen cómo resolverlas. En 1924 se estableció como método estándar de enseñanza en Harvard"

# La eficacia del método se justifica con cuatro logros fundamentales:

- 1. Los alumnos que siguen este método no solo consiguen la asimilación de conceptos, sino un desarrollo de su capacidad mental mediante ejercicios de evaluación de situaciones reales y aplicación de conocimientos.
- 2. El aprendizaje se concreta de una manera sólida, en capacidades prácticas, que permiten al alumno una mejor integración en el mundo real.
- 3. Se consigue una asimilación más sencilla y eficiente de las ideas y conceptos, gracias al planteamiento de situaciones que han surgido de la realidad.
- 4. La sensación de eficiencia del esfuerzo invertido se convierte en un estímulo muy importante para el alumnado, que se traduce en un interés mayor en los aprendizajes y un incremento del tiempo dedicado a trabajar en el curso.





# **Relearning Methodology**

En TECH potenciamos el método del caso de Harvard con la mejor metodología de enseñanza 100 % online del momento: el Relearning.

Nuestra Universidad es la primera en el mundo que combina el estudio de casos clínicos con un sistema de aprendizaje 100% online basado en la reiteración, que combina un mínimo de 8 elementos diferentes en cada lección, y que suponen una auténtica revolución con respecto al simple estudio y análisis de casos.

El médico aprenderá mediante casos reales y resolución de situaciones complejas en entornos simulados de aprendizaje. Estos simulacros están desarrollados a partir de software de última generación que permiten facilitar el aprendizaje inmersivo.



# Metodología | 27 tech

Situado a la vanguardia pedagógica mundial, el método Relearning ha conseguido mejorar los niveles de satisfacción global de los profesionales que finalizan sus estudios, con respecto a los indicadores de calidad de la mejor universidad online en habla hispana (Universidad de Columbia).

Con esta metodología hemos formado a más de 250.000 médicos con un éxito sin precedentes, en todas las especialidades clínicas con independencia la carga de cirugía. Nuestra metodología pedagógica está desarrollada en entorno de máxima exigencia, con un alumnado universitario de un perfil socioeconómico alto y una media de edad de 43,5 años.

El relearning te permitirá aprender con menos esfuerzo y más rendimiento, implicándote más en tu especialización, desarrollando el espíritu crítico, la defensa de argumentos y el contraste de opiniones: una ecuación directa al éxito.

En nuestro programa, el aprendizaje no es un proceso lineal, sino que sucede en espiral (aprendemos, desaprendemos, olvidamos y reaprendemos). Por eso, combinamos cada uno de estos elementos de forma concéntrica.

La puntuación global que obtiene nuestro sistema de aprendizaje es de 8.01, con arreglo a los más altos estándares internacionales.

Este programa ofrece los mejores materiales educativos, preparados a conciencia para los profesionales:



### Material de estudio

Todos los contenidos didácticos son creados por los especialistas que van a impartir el curso, específicamente para él, de manera que el desarrollo didáctico sea realmente específico y concreto.

Estos contenidos son aplicados después al formato audiovisual, para crear el método de trabajo online de TECH. Todo ello, con las técnicas más novedosas que ofrecen piezas de gran calidad en todos y cada uno los materiales que se ponen a disposición del alumno.



### Técnicas quirúrgicas y procedimientos en video

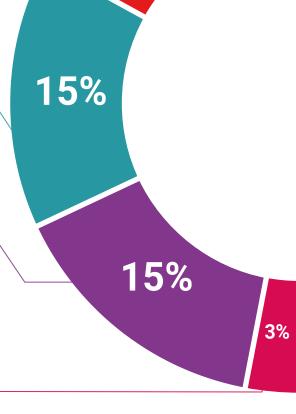
TECH acerca al alumno las técnicas más novedosas, los últimos avances educativos y al primer plano de la actualidad en técnicas médicas. Todo esto, en primera persona, con el máximo rigor, explicado y detallado para contribuir a la asimilación y comprensión del estudiante. Y lo mejor de todo, pudiéndolo ver las veces que quiera.



### **Resúmenes interactivos**

El equipo de TECH presenta los contenidos de manera atractiva y dinámica en píldoras multimedia que incluyen audios, vídeos, imágenes, esquemas y mapas conceptuales con el fin de afianzar el conocimiento.

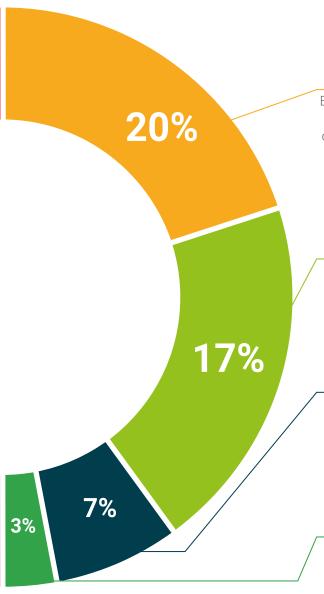
Este exclusivo sistema educativo para la presentación de contenidos multimedia fue premiado por Microsoft como "Caso de éxito en Europa".





### **Lecturas complementarias**

Artículos recientes, documentos de consenso y guías internacionales, entre otros. En la biblioteca virtual de TECH el estudiante tendrá acceso a todo lo que necesita para completar su capacitación.



## Análisis de casos elaborados y guiados por expertos

El aprendizaje eficaz tiene, necesariamente, que ser contextual. Por eso, TECH presenta los desarrollos de casos reales en los que el experto guiará al alumno a través del desarrollo de la atención y la resolución de las diferentes situaciones: una manera clara y directa de conseguir el grado de comprensión más elevado.



# **Testing & Retesting**

Se evalúan y reevalúan periódicamente los conocimientos del alumno a lo largo del programa, mediante actividades y ejercicios evaluativos y autoevaluativos para que, de esta manera, el estudiante compruebe cómo va consiguiendo sus metas.



# **Clases magistrales**

Existe evidencia científica sobre la utilidad de la observación de terceros expertos. El denominado Learning from an Expert afianza el conocimiento y el recuerdo, y genera seguridad en las futuras decisiones difíciles.



# Guías rápidas de actuación

TECH ofrece los contenidos más relevantes del curso en forma de fichas o guías rápidas de actuación. Una manera sintética, práctica y eficaz de ayudar al estudiante a progresar en su aprendizaje.







# tech 30 | Titulación

Este programa te permitirá obtener el título propio de **Curso Universitario en Genética Clínica** de las **Enfermedades Pediátricas** avalado por **TECH Global University**, la mayor Universidad digital del mundo.

**TECH Global University**, es una Universidad Oficial Europea reconocida públicamente por el Gobierno de Andorra (*boletín oficial*). Andorra forma parte del Espacio Europeo de Educación Superior (EEES) desde 2003. El EEES es una iniciativa promovida por la Unión Europea que tiene como objetivo organizar el marco formativo internacional y armonizar los sistemas de educación superior de los países miembros de este espacio. El proyecto promueve unos valores comunes, la implementación de herramientas conjuntas y fortaleciendo sus mecanismos de garantía de calidad para potenciar la colaboración y movilidad entre estudiantes, investigadores y académicos.

Este título propio de **TECH Global University**, es un programa europeo de formación continua y actualización profesional que garantiza la adquisición de las competencias en su área de conocimiento, confiriendo un alto valor curricular al estudiante que supere el programa.

Título: Curso Universitario en Genética Clínica de las Enfermedades Pediátricas

Modalidad: online

Duración: 6 semanas

Acreditación: 6 ECTS



con éxito y obtenido el título de:

### Curso Universitario en Genética Clínica de las Enfermedades Pediátricas

Se trata de un título propio de 180 horas de duración equivalente a 6 ECTS, con fecha de inicio dd/mm/aaaa y fecha de finalización dd/mm/aaaa.

TECH Global University es una universidad reconocida oficialmente por el Gobierno de Andorra el 31 de enero de 2024, que pertenece al Espacio Europeo de Educación Superior (EEES).

En Andorra la Vella, a 28 de febrero de 2024





# Curso Universitario Genética Clínica de las Enfermedades Pediátricas

- » Modalidad: online
- » Duración: 6 semanas
- » Titulación: TECH Global University
- » Acreditación: 6 ECTS
- » Horario: a tu ritmo
- » Exámenes: online

