

Mestrado Próprio

Genética Clínica



Mestrado Próprio

Genética Clínica

- ♦ Modalidade: online
- ♦ Duração: 12 meses
- ♦ Certificação: TECH Universidade Tecnológica
- ♦ Créditos: 60 ECTS
- ♦ Tempo Dedicado: 16 horas/semana
- ♦ Horário: ao seu próprio ritmo
- ♦ Exames: online

Acesso ao site: www.techtute.com/pt/medicina/mestrado-proprio/mestrado-proprio-genetica-clinica

Índice

01

Apresentação

pág. 4

02

Objetivos

pág. 8

03

Competências

pág. 12

04

Direção do curso

pág. 16

05

Estrutura e conteúdo

pág. 22

06

Metodologia

pág. 28

07

Certificação

pág. 36

01

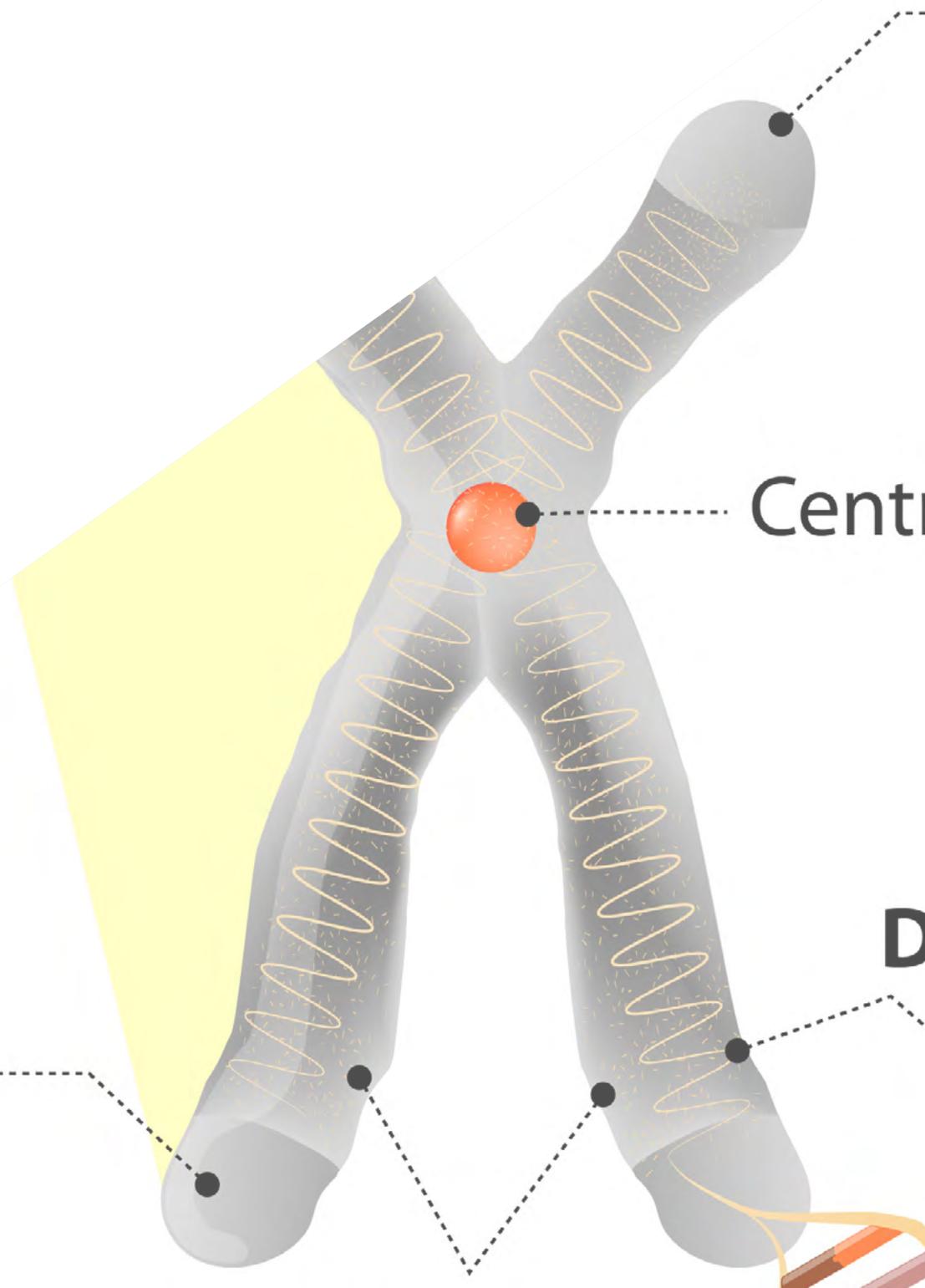
Apresentação

Na prática médica atual, a genética é uma pedra angular para o diagnóstico, tratamento e prevenção de um grande número de doenças, a maioria das quais pouco conhecidas. O seu papel estende-se a todas as especialidades médicas. Para o profissional médico do futuro, é essencial ter um conhecimento mínimo dos conceitos básicos da Genética e incorporá-los no nosso Sistema Nacional de Saúde. Esta formação foi concebida para lhe dar a resposta a esta necessidade, com qualidade, atualidade e flexibilidade.

Q arm

Centr

D



..... P arm

romere

DNA

“

Um programa excepcional, criado para proporcionar aos profissionais médicos a especialização necessária em genética clínica, com os conhecimentos mais abrangentes e atualizados na área”

Na prática médica atual a genética é uma pedra angular para o diagnóstico, tratamento e prevenção de um grande número de doenças, a maioria das quais são pouco conhecidas. O seu papel estende-se a todas as especialidades médicas. É portanto essencial para o especialista conhecer e atualizar os seus conhecimentos de genética clínica, uma vez que esta é uma área em constante crescimento com desenvolvimentos que afetam múltiplas especialidades médicas.

É por isso que este programa da TECH foi criado, reunindo a experiência e os conhecimentos de uma equipa docente com uma vasta experiência em práticas de genética clínica de referência. Assim, ao longo de todo o programa, são abordados os tópicos mais atuais em técnicas de diagnóstico genético, cancro hereditário, genética das doenças endócrinas, imunodeficiência primária variável e muitas outras questões de grande interesse para o especialista. Tudo com um enfoque eminentemente prático, fornecendo numerosos exemplos e casos clínicos reais que ajudam a contextualizar o conteúdo.

Nos seus vários módulos, o programa abrange conhecimentos avançados e atualizados para a gestão de pacientes e das suas doenças na prática da 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, as doenças que provocam o maior número de consultas na prática diária são também tratadas em profundidade, com uma abordagem atualizada e adaptada aos mais elevados padrões clínicos.

O seu formato online permite combiná-lo com a atividade profissional e pessoal mais exigente, uma vez que tanto as aulas presenciais como os horários fixos foram eliminados. Todo o conteúdo está disponível desde o primeiro dia do curso, e pode ser descarregado de qualquer dispositivo com ligação à Internet. Isto proporciona uma flexibilidade e conforto únicos para combiná-la com a atividade profissional e pessoal mais exigente.

Este **Mestrado Próprio em Genética Clínica** 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
- ♦ Sistema de ensino intensamente visual, apoiado por conteúdos gráficos e esquemáticos fácil de assimilar e compreender
- ♦ Desenvolvimento de estudos de caso apresentados por especialistas no ativo
- ♦ Sistemas de vídeo interativos de última geração
- ♦ Ensino apoiado por teleprática
- ♦ Sistemas de atualização e requalificação contínua
- ♦ Aprendizagem auto-regulada: total compatibilidade com outras profissões
- ♦ Exercícios práticos de auto-avaliação e verificação da aprendizagem
- ♦ Grupos de apoio e sinergias educativas: perguntas ao perito, fóruns de discussão e conhecimento
- ♦ Comunicação com o professor e trabalhos de reflexão individual
- ♦ Disponibilidade dos conteúdos a partir de qualquer dispositivo fixo ou portátil com uma ligação à Internet
- ♦ Bancos de documentação complementar permanentemente disponíveis, mesmo após o programa académico



Uma especialidade de notável interesse para o profissional médico, que poderá adquirir eficientemente através deste Mestrado Próprio com um nível de ensino muito elevado”

“

Uma formação que lhe mostrará a metodologia prática na recolha de informação para a construção do genograma, explicando a simbologia e a representação gráfica desta informação”

Este programa foi elaborado por profissionais de diferentes consultas de Genética Clínica em que contribuem com a sua experiência de prática diária no cuidado de pacientes e famílias com uma variedade de transtornos hereditários, tanto no aconselhamento genético como em programas de prevenção e aconselhamento pré-natal e pré-concepcional. O pessoal docente envolvido no Mestrado Próprio também realiza um importante trabalho de investigação no campo da Genética.

O programa do Mestrado Próprio abrange nos seus diferentes módulos, os conhecimentos básicos 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 e, adicionalmente, uma abordagem às doenças que provocam o maior número de consultas na prática diária de um serviço de Genética Clínica.

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

Não hesite em fazer esta formação connosco. Encontrará o melhor material didático com aulas virtuais.

Este mestrado Mestrado Próprio 100% online permitir-lhe-á combinar os seus estudos com o seu trabalho profissional enquanto aumenta os seus conhecimentos neste campo.



02 Objetivos

Atualmente, nem todos os hospitais têm unidades de Genéticas e é previsível que todos os centros de saúde venham a ter unidades 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 abordagem abrangente e totalmente atualizada das doenças que causam o maior número de consultas na prática diária, no campo de um serviço de Genética Clínica”



Objetivos gerais

- ♦ Conhecer a evolução histórica do conhecimento no campo 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 gerir-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 maioritárias
- ♦ Rever as doenças hematológicas, metabólicas e de depósito, cerebrais, e de pequenos vasos



Objetivos específicos

Módulo 1. Introdução à genética

- ♦ Atualização sobre a história e evolução do conhecimento em Genética Clínica
- ♦ O conhecimento de conceitos fundamentais sobre a estrutura e organização do genoma humano
- ♦ Aprofundar nos diferentes modelos de herança de doenças hereditárias
- ♦ Assessoria genética na prática clínica
- ♦ Cálculo do risco de recorrência
- ♦ Assessoria genética pré-natal, pré-implantação e pré-natal
- ♦ Aspectos éticos e jurídicos em Genética/Genómica
- ♦ Resolução de casos práticos

Módulo 2. Técnicas de diagnóstico genético

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

Módulo 3. Doenças cardiovasculares

- ♦ Adquirir conhecimento sobre a importância das doenças cardíacas familiares no contexto das doenças cardiovasculares
- ♦ Aprofundar nos aspetos das doenças cardíacas familiares: genética básica, aspetos relevantes sobre o diagnóstico e prognóstico das diferentes miocardiopatias hereditárias: hipertrófica, dilatada, não-compactada e arritmogénica
- ♦ Aprofundar os aspetos relevantes das síndromes aórticas

Módulo 4. Cancro hereditário

- ♦ Fornecer ao estudante os instrumentos necessários para a aquisição de conhecimentos sobre os critérios de identificação de famílias com susceptibilidade às diferentes síndromes do cancro hereditário
- ♦ Identificação de indivíduos em risco
- ♦ Planear protocolos com programas de prevenção precoce, bem como as diferentes técnicas de cirurgia de redução de riscos e as áreas da sua aplicação
- ♦ Especializada no risco de transmissão aos descendentes
- ♦ Desenvolver o diagnóstico genético pré-implantação no cancro

Módulo 5. Genética das doenças dos órgãos dos sentidos

- ♦ Aprendizagem integral e atualizada sobre distrofias da retina e hipoacusias neurossensoriais
- ♦ Compreender profundamente das causas genéticas das mesmas e dos modelos de herança
- ♦ Desenvolver a informação sobre diagnóstico e prognóstico, bem como sobre o risco de transmissão de doenças

Módulo 6. Genética das doenças endócrinas

- ♦ Atualização e aprendizagem sobre as características das doenças endócrinas, tanto em adultos como em crianças, associadas a padrões hereditários
- ♦ Utilização de dados clínicos e analíticos para estabelecer o diagnóstico diferencial,

de um ponto de vista genético, antes de tomar a decisão sobre o estudo a ser realizado

Módulo 7. Genética das doenças neurológicas

- ♦ Fornecer estratégias para uma abordagem global ao paciente com patologia neurológica de origem genética, para orientar um diagnóstico clínico considerando explorações anteriores, tanto estudos analíticos, imuno-histoquímicos e electrofisiológicos já realizados como outros exames complementares

Módulo 8. Genética das doenças nefrourológicas

- ♦ Fornecer informação abrangente sobre as patologias nefrológicas e urológicas mais comuns atualmente encontradas
- ♦ Abordagem integral para a sua identificação e diagnóstico clínico, tendo em conta exames anteriores, estudos analíticos e anatomopatológicos já realizados e outros exames complementares.

Módulo 9. Genética das doenças pediátricas

- ♦ Compreender em profundidade os conceitos em dismorfologia
- ♦ Aprofundar uma exploração dismorfológica
- ♦ Compreender em profundidade das malformações congénitas
- ♦ Estudar as principais síndromes pediátricas
- ♦ Detetar os erros congénitos do metabolismo

Módulo 10. Miscelânea

- ♦ Fornecer informação teórica e casos práticos de outras patologias que motivam um número não menor nos serviços de Genética Clínica
- ♦ Atingir um maior conhecimento e habilidade na sua identificação e gestão

03

Competências

A medicina é uma área em constante progressão e desenvolvimento. Esta característica significa que os seus profissionais devem ser pessoas com uma verdadeira paixão pelo seu trabalho: a reciclagem e atualização permanentes é um dos requisitos essenciais para permanecer na linha da frente, com a qualidade que a prática médica exige. Este Mestrado Próprio permitir-lhe-á adquirir as competências necessárias neste sentido. Uma abordagem bastante completa, num programa académico de alto nível que marca a diferença.



“

O objetivo desta formação é aprofundar os conhecimentos necessários à prática como geneticistas clínicos tanto no campo do diagnóstico como no do aconselhamento genético”

No final deste programa, o profissional será capaz de:



Competências gerais

- Exercer tarefas como geneticista clínico
- Desenvolver os processos necessários para o diagnóstico genético de diferentes enfermidades.
- Trabalhar em equipas multidisciplinares no estudo e abordagem de doenças genéticas

“

Uma formação única que lhe permitirá adquirir uma formação superior para se desenvolver neste campo tão competitivo”





Competências específicas

- ♦ Explicar os conceitos fundamentais do genoma humano.
- ♦ Utilização de técnicas existentes sobre diagnóstico genético
- ♦ Intervir nas doenças cardiovasculares considerando a herança genética
- ♦ Identificar as famílias em risco genético de cancro
- ♦ Desenvolver o diagnóstico e o prognóstico em doenças que envolvem os órgãos dos sentidos
- ♦ Fazer um diagnóstico diferencial de um ponto de vista genético
- ♦ Realizar uma abordagem integral das condições neurológicas de origem genética
- ♦ Realizar uma abordagem integral das doenças nefrourológicas considerando a sua origem genética
- ♦ Atuar de forma diagnóstica e na abordagem de doenças genéticas pediátricas
- ♦ Estar atento a outras patologias genéticas e ser hábil no seu diagnóstico e gestão

04

Direção do curso

Como parte do conceito de qualidade total do nosso programa, estamos orgulhosos de lhe oferecer 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 programa criado e dirigido por especialistas em Genética Clínica que o levará através do conhecimento mais atualizado e completo e lhe dará a visão real e contextual desta área de trabalho”

Diretor Convidado Internacional

Com uma destacada trajetória científica no campo da **Genética Molecular** e da **Genômica**, a Doutora Deborah Morris-Rosendahl se consagrou à análise e diagnóstico de **patologias específicas**. Graças aos seus excelentes resultados e prestígio, assumiu o desafio de dirigir o **Laboratório Genômico Hub South East (NHS)** de Londres.

A pesquisa desta especialista de renome internacional se concentrou na **identificação** de **novos genes** causadores de doenças, tanto para distúrbios de um único gene quanto para **condições neuropsiquiátricas complexas**. Seu interesse particular pelos **processos neuroevolutivos** a levou a determinar associações genótipo-fenótipo e diversas afecções do **desenvolvimento cortical**, além de refinar as correlações genótipo-fenótipo para **Lisencefalia**, **Microcefalia primária** e **Síndromes de Microcefalia**.

Ela também dirigiu sua atenção para **condições cardíacas** e **respiratórias hereditárias**, áreas em que seu laboratório é responsável por realizar testes especializados. Além disso, sua equipe tem se dedicado a desenvolver **metodologias inovadoras** para oferecer **diagnósticos genômicos de ponta**, consolidando sua reputação como líder global nesse campo.

A Doutora Morris-Rosendahl iniciou sua formação em ciências na Universidade da Cidade do Cabo, onde obteve um diploma de honra em **Zoologia**. Para continuar seus estudos, se vinculou ao **Instituto de Pesquisa de Mamíferos** da Universidade de Pretoria. Com o advento da tecnologia de **DNA recombinante**, redirecionou imediatamente seus esforços para a **Genética Humana**, completando seu doutorado nessa área no **Instituto Sul-Africano de Pesquisa Médica** e na Universidade de Witwatersrand.

Além disso, desenvolveu pesquisas pós-doutorais na **África do Sul**, **nos Estados Unidos** e na **Alemanha**. Neste último país, chegou a ser Diretora do **Laboratório de Diagnóstico de Genética Molecular** no Instituto de Genética Humana, Centro Médico da Universidade de Friburgo. Recentemente, tem colaborado com várias equipes multidisciplinares no Reino Unido.



Dra. Morris-Rosendahl, Deborah

- ♦ Diretora Científica do Laboratório Genômico Hub South East (NHS) de Londres, Reino Unido
- ♦ Pesquisadora principal de Asmarley no Grupo de Genética Molecular e Genômica do Instituto Britânico do Coração e Pulmão
- ♦ Diretora Científica da Unidade de Inovação Genômica do Guy's and St. Thomas' NHS Foundation Trust, Reino Unido
- ♦ Chefa do Laboratório de Genética Clínica e Genômica do Grupo Clínico dos hospitais Royal Brompton e Harefield, Reino Unido
- ♦ Diretora do Laboratório de Diagnóstico de Genética Molecular no Instituto de Genética Humana, Centro Médico da Universidade de Friburgo, Alemanha
- ♦ Investigadora do Instituto de Investigação de Mamíferos da Universidade de Pretoria
- ♦ Estágio Pós-Doutoramento na Faculdade de Medicina Baylor de Houston, Texas, Estados Unidos
- ♦ Estágio Pós-Doutoramento premiado com a Bolsa de Pesquisa Alexander von Humboldt
- ♦ Doutorado em Genética Humana pelo Instituto Sul-Africano de Pesquisa Médica e pela Universidade de Witwatersrand
- ♦ Licenciatura em Zoologia pela Universidade da Cidade do Cabo



Graças à TECH, poderá aprender com os melhores profissionais do mundo”

Direção



Dr. Swafiri Swafiri, Tahsin

- Licenciatura em Medicina e Cirurgia Geral pela Universidade da Extremadura-Badajoz
- Médico Especialista em Bioquímica Clínica e patologia molecular (Hospital Universitario de Puerta de Hierro Majadahonda)
- Mestrado em Doenças Raras (Universidade de Valência)
- Médico em Genética Clínica nos Hospitais Universitários de Infanta Elena, Rey Juan Carlos I, Fundación Jiménez Díaz e General de Villalba
- Professor associado de Genética na Faculdade de Medicina da Universidade Francisco de Vitoria (Pozuelo de Alarcón- Madrid)
- Instituto de Investigação Sanitária Hospital Universitário Fundación Jiménez Díaz.

Professores

Dra. Blanco Kelly, Fiona

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

Dra. Cortón, Marta

- ♦ Investigadora Miguel Servet , chefe do Grupo de Patologias de Desenvolvimento Ocular no IIS-Fundación Jiménez Díaz
- ♦ Doutoramento em Biomedicina pela UAM e acreditado em Genética Humana pela AEGH
- ♦ Especializada na concepção, 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 Serviço Nacional de Saúde

Dra. Almoguera Castillo, Berta

- ♦ Doutoramento em Genética e Biologia Celular. Investigadora Juan Rodés (JR17/00020; ISCIII) no Serviço de Genética da Fundación Jiménez Díaz. Madrid
- ♦ 2011. Doutoramento em Genética e Biologia Celular. Universidad 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 (FSE) em Bioquímica Clínica. Hospital Universitario Puerta de Hierro, Madrid
- ♦ 2007. Diploma 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. Madrid
- ♦ 2015- 2018: Investigador contratado (Research Scientist) no Center for Applied Genomics, The Children's Hospital of Philadelphia (EUA)

Dra. Fernández San José, Patricia

- ♦ Médica Especialista da Área no Departamento de Genética do Hospital Hospital Universitario Ramón y Cajal, Madrid
- ♦ Farmacêutica especializado em Bioquímica Clínica
- ♦ Especializada no diagnóstico de doenças de origem genética com ênfase nas doenças cardíacas familiares, eritropatologia e síndromes auto-inflamatórias
- ♦ 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)

05

Estrutura e conteúdo

Os conteúdos desta formação foram desenvolvidos por diferentes especialistas, com um único objetivo: assegurar que os alunos adquiram todas e cada uma das competências necessárias para se tornarem verdadeiros especialistas nesta matéria.

Um programa abrangente e bem estruturado que levará aos mais altos padrões de qualidade e sucesso. O programa é elaborado com a participação de pacientes 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 revisão completa dos aspetos indispensáveis para um conhecimento abrangente da Genética Clínica, criada para formar eficazmente os profissionais médicos e que incorpora as últimas notícias e avanços neste setor”

Módulo 1. Introdução à genética

- 1.1. Introdução
- 1.2. Estrutura básica do ADN
 - 1.2.1. O gene
 - 1.2.2. Transcrição e tradução
 - 1.2.3. Regulação da expressão genética
- 1.3. Cromossopatias
- 1.4. Alterações numéricas
- 1.5. Alterações estruturais
 - 1.5.1. Fases da genética mendeliana
- 1.6. Herança autossômica dominante
- 1.7. Herança autossômica recessiva
- 1.8. Herança ligada a X
 - 1.8.1. Genética mitocondrial
 - 1.8.2. Epigenética
 - 1.8.3. Impressão genética
 - 1.8.4. Variabilidade genética e doença
- 1.9. Conselho genético
 - 1.9.1. Aconselhamento genético pré-teste
 - 1.9.2. Aconselhamento genético pós-teste
 - 1.9.3. Aconselhamento genético pré-concepcional
 - 1.9.4. Aconselhamento genético pré-natal
 - 1.9.5. Aconselhamento genético pré-implantação
- 1.10. Aspectos éticos e legais

Módulo 2. Técnicas de diagnóstico genético

- 2.1. Hibridação fluorescente in Situ (FISH)
- 2.2. Reação em cadeia da Polimerase Quantitativa e Fluorescente (QF-PCR)
- 2.3. Hibridação Genómica Comparativa (CGH Array)
- 2.4. Sequenciação Sanger
 - 2.4.1. PCR digital
- 2.5. Sequenciação maciça da nova geração (NGS)
- 2.6. Amplificação de sonda dependente de ligandos múltiplos (MLPA)
- 2.7. Microssatélites e TP-PCR em doenças por expansão de repetições do ADN
- 2.8. Estudo do ADN fetal no sangue materno



Módulo 3. Doenças cardiovasculares

- 3.1. Miocardiopatia hipertrófica familiar
- 3.2. Miocardiopatia arritmogénica do ventrículo direito
- 3.3. Miocardiopatia dilatada familiar
- 3.4. Miocardiopatia ventricular esquerda não-compactada
- 3.5. Aneurismas aórticos
 - 3.5.1. Síndrome de Marfan
 - 3.5.2. Síndrome de Loeys-Dietz
- 3.6. Síndrome de QT largo
- 3.7. Síndrome de Brugada
- 3.8. Taquicardia ventricular polimórfica catecolaminérgica
 - 3.8.1. Fibrilação ventricular idiopática
- 3.9. Síndrome de QT curto
- 3.10. Genética das malformações congénitas em Cardiologia

Módulo 4. Cancro hereditário

- 4.1. Síndromes hereditárias do cancro da mama e dos ovários
 - 4.1.1. Genes de alta predisposição
 - 4.1.2. Genes de risco intermédios
- 4.2. Síndrome do cancro colorretal não-polipose (síndrome de Lynch)
- 4.3. Estudos imuno-histoquímicos das proteínas de reparação de ADN
- 4.4. Estudo da instabilidade dos microssatélites
- 4.5. Genes MLH1 e PMS2
- 4.6. Genes MSH2 e MSH6
- 4.7. Sd. Lynch-like
- 4.8. Síndrome da polipose adenomatosa familiar
- 4.9. Gene APC
- 4.10. Gene MUTYH
- 4.11. Outras poliposes
 - 4.11.1. Síndrome de Cowden
 - 4.11.2. Síndrome de Li-Fraumeni
 - 4.11.3. Neoplasias endócrinas múltiplas
 - 4.11.4. Neurofibromatose
 - 4.11.5. Complexo de esclerose tuberosa
 - 4.11.6. Melanoma familiar
 - 4.11.7. Doença de Von Hippel-Lindau

Módulo 5. Genética das doenças dos órgãos de dois sentidos

- 5.1. Distrofias periféricas de retina
- 5.2. Distrofias centrais de retina
- 5.3. Distrofias síndromicas de retina
- 5.4. Atrofia óptica
- 5.5. Distrofias de córnea
- 5.6. Albinismo ocular
- 5.7. Malformações oculares
- 5.8. Perda auditiva neurossensorial com herança autossómica dominante recessiva
- 5.9. Perda auditiva neurossensorial com herança mitocondrial
- 5.10. Perda auditiva síndromica

Módulo 6. Genética das doenças endócrinas

- 6.1. Diabetes monogénica
- 6.2. Hipoparatiroidismo primário
- 6.3. Baixa estatura familiar e acondroplasias
- 6.4. Acromegalia
- 6.5. Hipogonadismos
 - 6.5.1. Síndrome de Kallmann
- 6.6. Hiperplasia adrenal congénita
- 6.7. Genética do metabolismo foscocálcio
- 6.8. Hipocolesterolemia familiar
- 6.9. Paraganglioma e feocromocitoma
- 6.10. Carcinoma medular de tiróides

Módulo 7. Genética das doenças neurológicas

- 7.1. Neuropatias periféricas hereditárias
- 7.2. Ataxias hereditárias
- 7.3. Doença de Huntington
- 7.4. Distonias hereditárias
- 7.5. Paraparesia hereditárias
- 7.6. Distrofias Musculares
 - 7.6.1. Distrofinopatias
 - 7.6.2. D. facioescapulohumeral
 - 7.6.3. Doença de Steinert

- 7.7. Miotonias congénitas
- 7.8. Demências
 - 7.8.1. Doença de Alzheimer
 - 7.8.2. Demência Frontotemporal
- 7.9. Escleros Lateral Amiotrófica
- 7.10. Doença de CADASIL

Módulo 8. Genética das doenças nefrourológicas

- 8.1. Poliquistose renal
- 8.2. Tubulopatias hereditárias
- 8.3. Glomerulopatias hereditárias
- 8.4. Síndrome hemolítica urémica atípica
- 8.5. Malformações congénitas renais e do sistema urotelial
- 8.6. Síndromes de malformação associadas à malformação renoureteral
- 8.7. Disgenesias gonadais
- 8.8. Cancro renal hereditário

Módulo 9. Genética das doenças pediátricas

- 9.1. Dismorfologia e sindromologia
- 9.2. Deficiência intelectual
 - 9.2.1. Síndrome X frágil
- 9.3. Epilepsia e encefalopatias epilépticas
- 9.4. Genética do neurodesenvolvimento
 - 9.4.1. Atrasos maturacionais
 - 9.4.2. Perturbações do espectro autista
 - 9.4.3. Atraso geral de desenvolvimento
- 9.5. Perturbações do armazenamento lisossómico
- 9.6. Metabolopatias congénitas
- 9.7. Rasopatias
 - 9.7.1. Síndrome de Noonan
- 9.8. Osteogéne imperfeita
- 9.9. Leucodistrofias
- 9.10. Fibrose cística



Módulo 10. Miscelânea

- 10.1. Hemofilias
- 10.2. Talassemias
- 10.3. Hemocromatose
- 10.4. Porfírias
- 10.5. Imunodeficiência primária variável
- 10.6. Genética das doenças autoimunes
- 10.7. Cavernomatose
- 10.8. Doença de Wilson
- 10.9. Doença de Fabry
- 10.10. Telangiectasia hemorrágica hereditária
 - 10.10.1. Doença de Rendu-Osler-Webe



Aproveite esta oportunidade para adquirir conhecimentos sobre os últimos desenvolvimentos na área e aplicá-los na sua atividade diária”

06

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.***



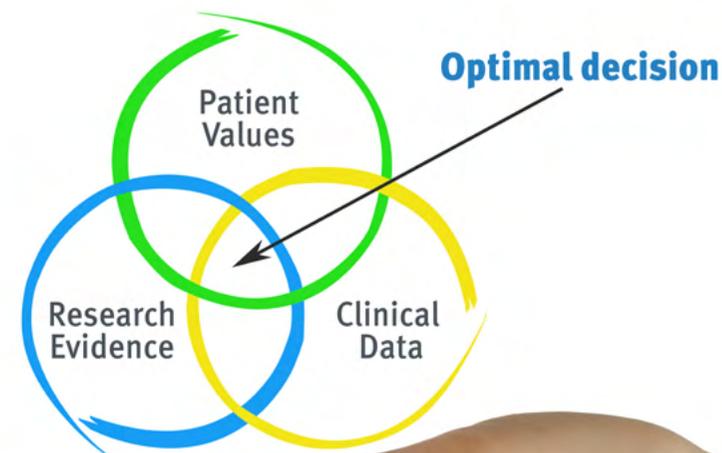
“

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.



07

Certificação

O Mestrado Próprio em Genética Clínica garante, para além de um conteúdo mais rigoroso e atualizado, o acesso a um grau de Mestre 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 **Mestrado Próprio em Genética Clínica** conta com o conteúdo científico mais completo e atualizado do mercado.

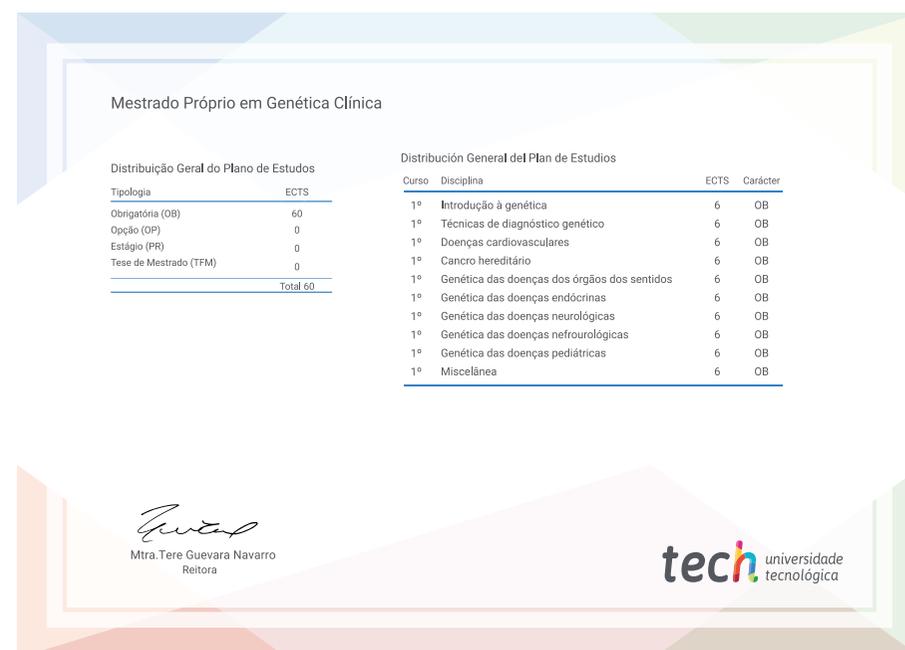
Uma vez aprovadas as avaliações, o aluno receberá por correio, com aviso de recepção, o certificado* correspondente ao título de **Mestrado Próprio** emitido pela **TECH Universidade Tecnológica**.

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: **Mestrado Próprio em Genética Clínica**

ECTS: **60**

Carga horária: **1.500 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.

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

tech universidade
tecnológica

Mestrado Próprio

Genética Clínica

- Modalidade: online
- Duração: 12 meses
- Certificação: TECH Universidade Tecnológica
- Créditos: 60 ECTS
- Tempo Dedicado: 16 horas/semana
- Horário: ao seu próprio ritmo
- Exames: online

Mestrado Próprio

Genética Clínica

