

# 大学课程

## 儿科疾病的临床遗传学



tech 科学技术大学



## 大学课程 儿科疾病的临床遗传学

- » 模式:在线
- » 时间:6周
- » 学历:TECH科技大学
- » 时间:16小时/周
- » 时间表:按你方便的
- » 考试:在线

网络访问: [www.techtitute.com/cn/medicine/postgraduate-certificate/clinical-genetics-pediatric-diseases](http://www.techtitute.com/cn/medicine/postgraduate-certificate/clinical-genetics-pediatric-diseases)

# 目录

01

介绍

02

目标

4

8

03

课程管理

04

结构和内容

12

18

05

方法

22

06

学位

30

# 01 介绍

在生殖领域,遗传学的纳入为解决和预防通常在咨询室遇到的许多问题提供了大量的工具。从反复流产到遗传性疾病,遗传学知识可以大大改变专业人员干预的预后和对病人的成功。本课程为您提供这一工作领域的强化培训课程。



66

遗传学在儿科领域是一个宝贵的工作工具，从受孕到预防和治疗遗传性疾病的时刻。通过这个强化课程，你可以了解到最新的情况”

如果我们要量化遗传病的影响,我们可以看到,在生命的各个年龄段:50%的第一胎流产有染色体改变;2-3%的新生儿有先天性异常,其中至少50%有遗传因素;在发达国家,这些疾病占儿科住院人数的20-30%,婴儿死亡率的40-50%。遗传学在儿科中起着根本性的作用,为此,我们在本模块中建议对这一领域最常见的疾病提供一个详细而全面的方法,并教授目前存在的不同工具,以提供诊断上的帮助,如畸形,其管理,有用性和局限性。你还将了解现有的和正在开发的不同算法,以便在遗传水平上选择儿科的诊断技术。



学习使用最先进的遗传工具,并在劳动力市场对医疗专业人员日益增长的需求方面领先一步"

这个**儿科疾病的临床遗传学大学课程**包含了市场上最完整和最新的科学课程。主要特点是:

- ◆ 学习软件的最新科技
- ◆ 强烈的视觉教学系统,由易于吸收和理解的图形和示意图内容支持
- ◆ 学习由从业的专家提出的案例研究
- ◆ 最先进的互动视频系统
- ◆ 由远程实践支持的教学
- ◆ 持续更新和再培训系统
- ◆ 自我调节的学习:与其他职业完全兼容
- ◆ 用于自我评估和验证学习效果的实际练习
- ◆ 支持小组和教育协同:向专家提问,讨论论坛和知识论坛
- ◆ 与老师的沟通和个人的反思工作
- ◆ 可以从任何有互联网连接的固定或便携式设备上获取内容
- ◆ 即使在课程结束后,也可以永久性地获得补充文件库



将临床遗传学的答案融入到儿科领域所有工作的干预中”

“

对医疗专业人员具有高度兴趣的知识,将使你在照顾儿科病人时能够使用诊断技术和解释遗传学的结果"

一个高强度的课程,将引导你实现在这个领域进行干预所需的能力。

一个巧妙地结合了强度和灵活性的培训,使专业人员能够轻松自如地实现其目标。

该计划是由来自不同临床遗传学实践的专业人员制定的,他们在日常实践中对患有各种遗传性疾病的病人和家庭进行护理,也拥有遗传咨询和预防计划以及产前和孕前咨询方面的经验。参与课程的教学人员也在遗传学领域开展重要的研究工作。

这个大学课程的不同模块涵盖了在临床遗传学实践中管理病人及其疾病所需的基本知识。提供一种实用的方法,介绍最常用于诊断遗传性疾病的不同技术,以及对其结果的解释。还提供了一种方法来处理在临床遗传学服务的日常实践中引起最多咨询的疾病。

这个大学课程包含了关于所要讨论的主题的理论文本,从临床病例中提取的实际例子,将有助于理解和加深知识。



02

## 目标

目前并非所有的医院都有遗传学部门,可以预见的是,在未来几年,所有的卫生中心都会有遗传学部门。该课程的学生将获得在这些单位从事诊断和咨询领域的临床遗传学家所需的知识,或在治疗遗传性疾病患者的医疗服务中成为多学科小组的一员。



66

该培训的目的是为医务人员提供高质量,高影响,全面的儿科临床遗传学培训"



## 总体目标

- ◆ 了解遗传学领域知识的历史演变
- ◆ 学习利用基因检测进行诊断的方法
- ◆ 接近心脏遗传学
- ◆ 了解所有已知的遗传性癌症症候群
- ◆ 认识影响感觉器官的遗传性疾病，并知道如何处理这些疾病
- ◆ 详细介绍内分泌疾病诊断的分子基础和机制
- ◆ 了解影响中枢和周围神经系统的遗传性疾病
- ◆ 学习遗传性肾脏疾病，如法布里病或阿尔波特综合征
- ◆ 应对不同的主要儿科疾病
- ◆ 审查血液学，代谢和沉积物疾病，脑和小血管疾病





## 具体目标

---

### 模块1.儿科疾病的遗传学

- ◆ 深入了解畸形学的概念
- ◆ 深化畸形学的探索
- ◆ 对先天性畸形的深入了解
- ◆ 研究主要的儿科综合症
- ◆ 检测先天性代谢问题

“

通过在一个将成为当前和  
未来医学中最激动人心的  
领域中发展你的专业”

03

## 课程管理

在我们学习的总体质量概念中,我们很自豪地把最高水平的教师队伍介绍给你,他们有丰富的经验。来自不同领域有不同能力的专业人士,组成了一个完整的多学科团队。一个向最高水平的人学习的独特机会。



“

一个由临床遗传学课程创建和指导的专科文凭，他们将带你了解最新和最完整的知识，并给你这个工作领域的真实背景知识”

## 国际客座董事

Deborah Morris-Rosendahl 博士在分子遗传学和基因组学领域拥有卓越的科研成就, 专注于特定病理的分析和诊断。凭借卓越的成绩和声誉, 她承担了诸如领导伦敦南东部NHS基因组实验室枢纽的职业挑战。

这位国际顶尖专家的研究重点在于识别导致疾病的新基因, 无论是单基因障碍还是复杂的神经精神病症。她对神经进化过程的特别兴趣使她能够确定基因型-表型关联, 以及各种大脑皮层发育异常, 此外还优化了光滑脑、原发性小头畸形和小头畸形综合征的基因型-表型相关性。

此外, 她还关注遗传性心脏病和呼吸系统疾病, 她的实验室负责进行专业测试。与此同时, 她的团队致力于设计前沿方法, 提供创新基因诊断, 巩固了她作为全球领域领导者的声誉。

Deborah Morris-Rosendahl 博士在南非开普敦大学开始了她的科学教育, 获得了动物学荣誉学位。随后, 她加入了比勒陀利亚大学哺乳动物研究所。随着重组DNA技术的进步, 她立即将自己的努力转向人类遗传学, 并在南非医学研究所和威特沃特斯兰德大学完成了她的博士学位。

然而, 她还进行了南非、美国和德国的博士后研究。在后者, 她担任了弗莱堡大学医学中心人类遗传学诊断实验室的主任。最近, 她一直与英国的多学科团队合作。



## Morris-Rosendahl, Deborah 医生

- 伦敦南东部NHS基因组实验室枢纽的科学主管
- 英国心脏和肺科学研究所分子遗传学和基因组学小组的首席研究员
- 英国盖伊和圣托马斯NHS基金会信托创新基因组单元的科学主管
- 英国皇家布朗普顿和哈雷菲尔德医院临床遗传学和基因组学实验室的主管
- 德国弗莱堡大学医学中心人类遗传学诊断实验室的主任
- 比勒陀利亚大学哺乳动物研究所的研究员
- 德克萨斯州休斯顿贝勒医学院医学院的博士后研究员
- 亚历山大·冯·洪堡研究奖学金获得者的博士后研究员
- 南非医学研究所和威特沃特斯兰德大学的人类遗传学博士
- 开普敦大学动物学学士学位

“

感谢 TECH, 你将能够与世界上最优秀的专业人士一起学习”

## 管理人员



### Swafiri Swafiri, Tahsin医生

- 医学和普通外科学位 (埃斯特雷马杜拉大学-巴达霍斯)
- 临床生物化学和分子病理学专家 (马亚达洪达铁门大学医院)
- 罕见病硕士 (巴伦西亚大学)
- 在Infanta Elena, Rey Juan Carlos I, Fundación Jiménez Díaz和General de Villalba大学医院担任临床遗传学副博士
- 弗朗西斯科-德-维多利亚大学医学系遗传学副教授 (马德里波苏埃洛阿拉尔孔)
- 希门尼斯迪亚斯基金会大学医院卫生调查研究所

## 教师

### Blanco Kelly, Fiona医生

- ◆ 希门尼斯迪亚斯大学基金会医院遗传学部门的助理医生。健康研究中心-FJD
- ◆ 希门尼斯迪亚斯基金会大学医院遗传学服务的兼职医生(地区专家)
- ◆ 马德里康普鲁坦斯大学医学系医学和外科学位(2004年)
- ◆ 自2009年起担任临床生物化学领域的专家
- ◆ 2012年获得医学博士学位
- ◆ 西班牙巴伦西亚大学罕见疾病硕士,巴伦西亚,2017年
- ◆ 博士后课程:西班牙马德里阿尔卡拉德埃纳雷斯大学临床遗传学大学专家,2009年
- ◆ 英国伦敦大学学院眼科研究所(IoO)名誉研究员(01/2016-31/12/2020)
- ◆ 西班牙人类遗传学协会培训和传播委员会秘书

### Cortón, Marta医生

- ◆ 稳定的米格尔-塞尔维特(Miguel Servet)研究员,希门尼斯-迪亚斯基金会(IIS-Fundación Jiménez Díaz)眼球发育病理学组组长
- ◆ 在墨西哥国立大学获得生物医学博士学位,并获得AEGH的人类遗传学认证
- ◆ 专门设计,评估和实施全能策略,主要目的是改善不同眼科病症的遗传分析,主要是遗传性视网膜营养不良症
- ◆ 为SNS挑选年轻研究人员的团队

### Almoguera Castillo, Berta医生

- ◆ 遗传学和细胞生物学博士。胡安-罗德斯研究院(JR17/00020; ISCI III),希门尼斯-迪亚斯基金会遗传学服务部研究员。马德里
- ◆ 2011遗传学和细胞生物学博士。马德里自治大学。论文的标题:"药物遗传学对预测利培酮治疗精神分裂症的疗效和安全性的作用"。主管:博士Carmen Ayuso y Dr. Rafael Dal-Ré
- ◆ 2009临床生物化学的专业健康培训(FSE)。马德里铁门大学医院
- ◆ 2007高级研究文凭,题目是"以心肌表型表达为主的线粒体疾病的分子特征",由Belén Bornstein Sánchez博士指导。马德里康普鲁坦斯大学
- ◆ 2018-目前:胡安-罗德斯研究院(JR17/00020; ISCI III),希门尼斯-迪亚斯基金会遗传学服务部研究员。马德里
- ◆ 2015-2018:费城儿童医院应用基因组学中心签约研究员(研究科学家)(美国)

### Fernández San José, Patricia医生

- ◆ 马德里拉蒙-卡哈尔大学医院的遗传学服务部门担任地区专家
- ◆ 专门从事临床生物化学的药剂师
- ◆ 擅长遗传性疾病的诊断,重点是家族性心脏病,红细胞病生理学和自体炎症综合征
- ◆ 作为合作者,它属于CIBERER的U728单元,属于RareGenomics网络,并在拉蒙-卡亚尔研究所健康研究所(IRYCIS)的框架内拥有自己的自体炎症疾病的研究路线

04

## 结构和内容

本大学课程的内容是由不同专家制定的，目的很明确：确保我们的学生获得每一项必要的技能，成为这个领域的真正专家。

一个全面和结构良好的课程，将引导你到达质量和成功的最高标准。该计划是在专家病人的参与下制定的，这增加了一个非常独创和密切的视角，真实的案例和情况不仅是临床的，也是社会的。它有一个全面的视角，而不仅仅是医学视角，因此，各类医疗保健专业人士都会感兴趣。

66

一个完整的教学大纲，涵盖了临  
床遗传学干预有遗传因素的神经  
系统疾病的基本方面和新发展”

## 模块1. 儿科疾病的遗传学

- 1.1. 畸形学和综合症
- 1.2. 智力残疾
  - 1.2.1. 脆性X综合征
- 1.3. 癫痫和癫痫性脑病
- 1.4. 神经发育的遗传学
  - 1.4.1. 成熟期的延迟
  - 1.4.2. 自闭症谱系障碍
  - 1.4.3. 普遍发育迟缓
- 1.5. 溶酶体储存障碍
- 1.6. 先天性代谢病
- 1.7. 类风湿性关节炎
  - 1.7.1. 努南综合征
- 1.8. 成骨不全症
- 1.9. 白营养症
- 1.10. 囊肿性纤维化





“

一个非常完整的教学计划，以教学单元的形式组织，以实现快速和高效的学习，并注重实际应用”

# 05 方法

这个培训计划提供了一种不同的学习方式。我们的方法是通过循环的学习模式发展起来的:再学习。

这个教学系统被世界上一些最著名的医学院所采用,并被**新英格兰医学杂志**等权威出版物认为是最有效的教学系统之一。



66

发现再学习，这个系统放弃了传统的线性学习，带你体验循环教学系统：这种学习方式已经证明了其巨大的有效性，尤其是在需要记忆的科目中”

## 在TECH, 我们使用案例法

在特定情况下,专业人士应该怎么做?在整个课程中,你将面对多个基于真实病人的模拟临床案例,他们必须调查,建立假设并最终解决问题。关于该方法的有效性,有大量的科学证据。专业人员随着时间的推移,学习得更好,更快,更持久。

和TECH,你可以体验到一种正在动摇世界各地传统大学基础的学习方式。



根据Gérvás博士的说法,临床病例是对一个病人或一组病人的注释性介绍,它成为一个“案例”,一个说明某些特殊临床内容的例子或模型,因为它的教学效果或它的独特性或稀有性。至关重要的是,案例要以当前的职业生活为基础,试图重现专业医学实践中的实际问题。

“

你知道吗,这种方法是1912年在哈佛大学为法律学生开发的?案例法包括提出真实的复杂情况,让他们做出决定并证明如何解决这些问题。1924年,它被确立为哈佛大学的一种标准教学方法”

#### 该方法的有效性由四个关键成果来证明:

1. 遵循这种方法的学生不仅实现了对概念的吸收,而且还通过练习评估真实情况和应用知识来发展自己的心理能力。
2. 学习扎根于实践技能,使学生能够更好地融入现实世界。
3. 由于使用了从现实中产生的情况,思想和概念的吸收变得更容易和更有效。
4. 投入努力的效率感成为对学生的一个非常重要的刺激,这转化为对学习的更大兴趣并增加学习时间。



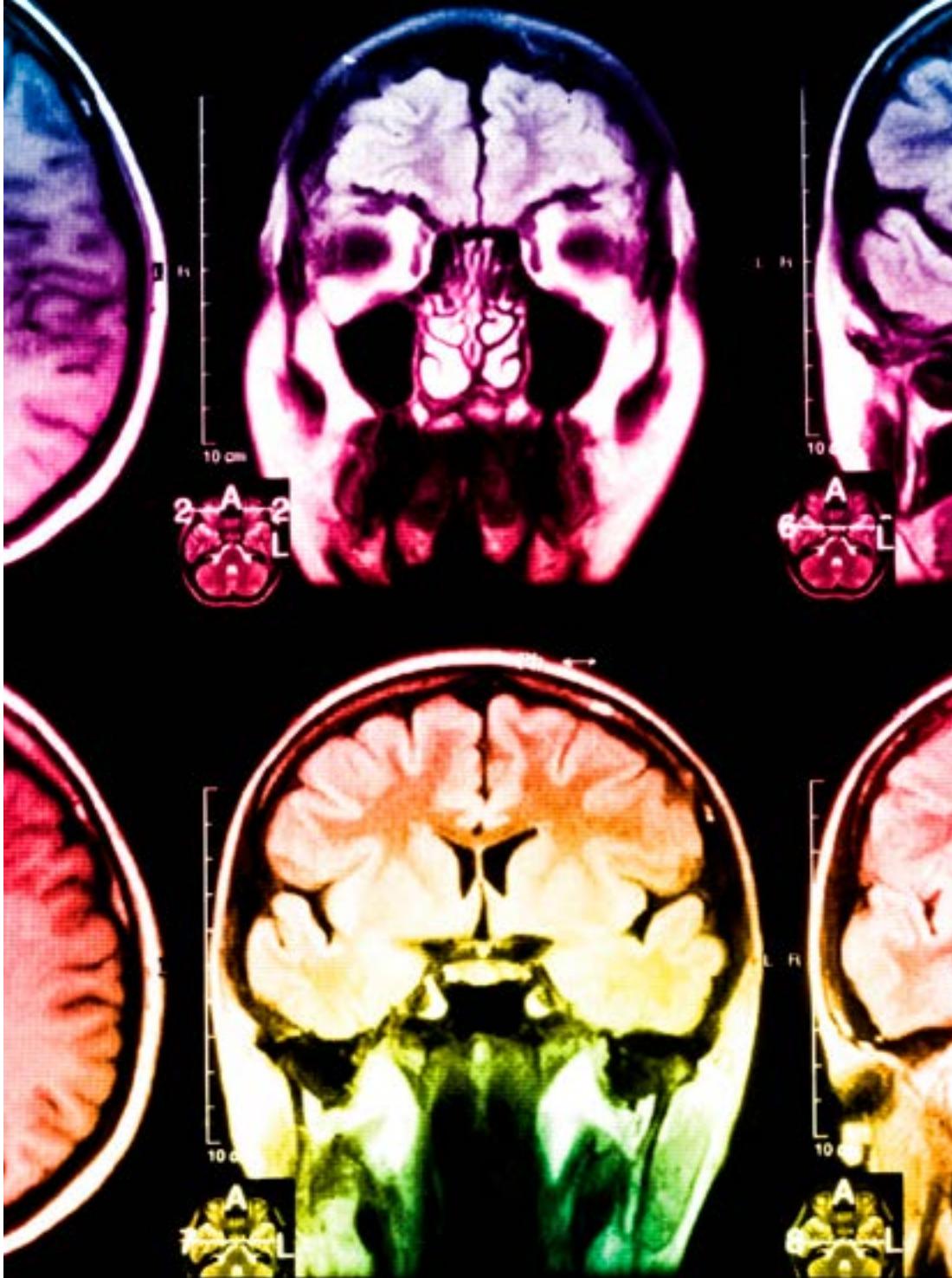
## 再学习方法

TECH有效地将案例研究方法与基于循环的100%在线学习系统相结合,在每节课中结合了8个不同的教学元素。

我们用最好的100%在线教学方法加强案例研究:再学习。

专业人员将通过真实案例和在模拟学习环境中解决复杂情况进行学习。这些模拟情境是使用最先进的软件开发的,以促进沉浸式学习。





处在世界教育学的前沿,按照西班牙语世界中最好的在线大学(哥伦比亚大学)的质量指标,再学习方法成功地提高了完成学业的专业人员的整体满意度。

通过这种方法,我们已经培训了超过25000名医生,取得了空前的成功,在所有的临床专科手术中都是如此。所有这些都是在一个高要求的环境中进行的,大学学生的社会经济状况很好,平均年龄为43.5岁。

再学习将使你的学习事半功倍,表现更出色,使你更多地参与到训练中,培养批判精神,捍卫论点和对比意见:直接等同于成功。

在我们的方案中,学习不是一个线性的过程,而是以螺旋式的方式发生(学习,解除学习,忘记和重新学习)。因此,我们将这些元素中的每一个都结合起来。

根据国际最高标准,我们的学习系统的总分是8.01分。

该方案提供了最好的教育材料,为专业人士做了充分准备:



#### 学习材料

所有的教学内容都是由教授该课程的专家专门为该课程创作的,因此,教学的发展是具体的。

然后,这些内容被应用于视听格式,创造了TECH在线工作方法。所有这些,都是用最新的技术,提供最高质量的材料,供学生使用。



#### 录像中的手术技术和程序

TECH使学生更接近最新的技术,最新的教育进展和当前医疗技术的最前沿。所有这些,都是以第一人称,以最严谨的态度进行解释和详细说明的,以促进学生的同化和理解。最重要的是,您可以想看几次就看几次。



#### 互动式总结

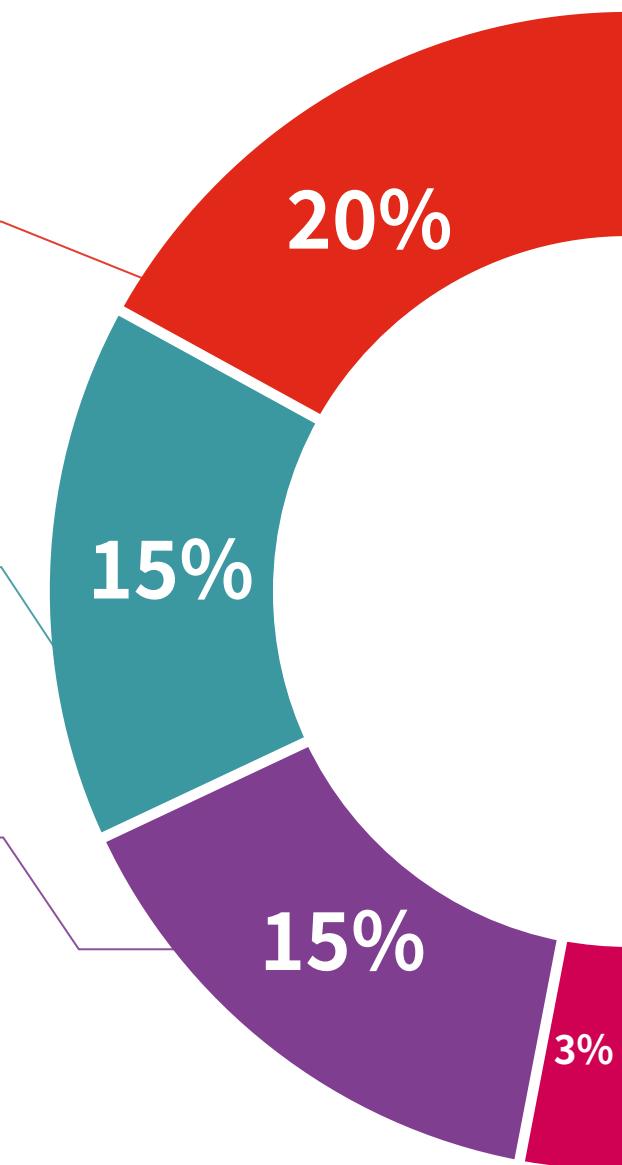
TECH团队以有吸引力和动态的方式将内容呈现在多媒体丸中,其中包括音频,视频,图像,图表和概念图,以强化知识。

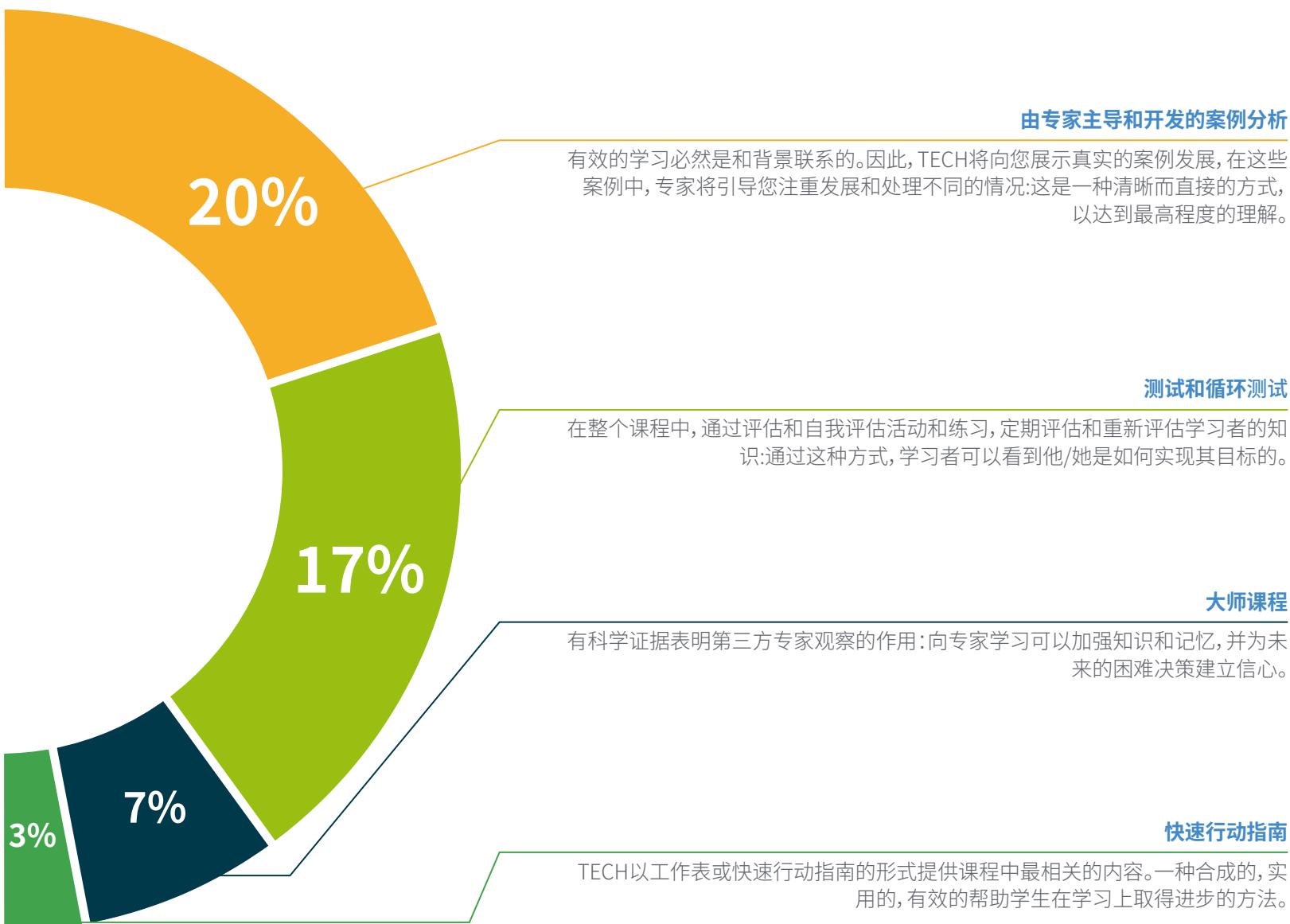
这个用于展示多媒体内容的独特教育系统被微软授予“欧洲成功案例”称号。



#### 延伸阅读

最近的文章,共识文件和国际准则等。在TECH的虚拟图书馆里,学生可以获得他们完成培训所需的一切。





# 06 学位

儿科疾病的临床遗传学大学课程除了保证最严格和最新的培训外,还可以获得由TECH科技大学颁发的大学课程学位证书。



66

在你的简历中加入儿科疾病  
临床遗传学的学位,成为一个  
具有高度竞争力的专业人员"

这个儿科疾病的临床遗传学大学课程包含了市场上最完整和最新的课程。

评估通过后,学生将通过邮寄收到**TECH科技大学**颁发的相应的**大学课程学位**。

**TECH科技大学**颁发的证书将表达在大学课程获得的资格,并将满足工作交流,竞争性考试和专业职业评估委员会的普遍要求。

**学位:儿科疾病的临床遗传学大学课程**

**官方学时:150小时**





大学课程  
儿科疾病的临床遗传学

- » 模式:在线
- » 时间:6周
- » 学历:TECH科技大学
- » 时间:16小时/周
- » 时间表:按你方便的
- » 考试:在线

# 大学课程

## 儿科疾病的临床遗传学



**tech** 科学技术大学