



Curso Síndromes Genéticas

» Modalidade: online

» Duração: 6 semanas

» Certificação: TECH Global University

» Acreditação: 6 ECTS

» Horário: ao seu próprio ritmo

» Exames: online

Acesso ao site: www.techtitute.com/pt/educacao/curso/sindromes-geneticas

Índice

 $\begin{array}{c|c} 01 & 02 \\ \hline \text{Apresentação} & \text{Objetivos} \\ \hline \\ 03 & 04 & 05 \\ \hline \end{array}$

<u>Direção do curso</u> Estrutura e conteúdo

pág. 12 pág. 18

Metodologia do estudo

pág. 28

06 Certificação

pág. 38

01 **Apresentação**

A Síndrome de Down, a Síndrome de Angelman ou a Síndrome do X Frágil são alguns exemplos das numerosas alterações genéticas que afetam o desenvolvimento cognitivo das crianças mais pequenas. Estas doenças limitam significativamente a capacidade da criança para falar e comunicar eficazmente, exigindo ajuda profissional para estimular a aquisição da linguagem. Assim, os terapeutas da fala especializados em lidar com pacientes que sofrem de diferentes síndromes genéticas são muito necessários para melhorar a qualidade de vida destes jovens. Por este motivo, a TECH criou este curso com o qual, 100% online, o aluno aprenderá a realizar uma avaliação fonoaudiológica destes pacientes e adquirirá técnicas de intervenção inovadoras para responder de forma solvente às exigências deste setor.





tech 06 | Apresentação

As síndromes genéticas são doenças que produzem modificações no processo normal de maturação do sistema nervoso das crianças, gerando dificuldades no seu desenvolvimento psicomotor e cognitivo em diferentes graus. Uma das alterações mais notórias é a impossibilidade ou a grande limitação de conversar com os pais ou com os colegas, o que provoca um estado de insatisfação e frustração tanto na criança como nos seus familiares. Uma das alterações mais notórias é a impossibilidade ou a grande limitação de conversar com os pais ou com os colegas, o que provoca um estado de insatisfação e frustração tanto na criança como nos seus familiares.

Tendo em conta esta situação, a TECH concebeu o Curso de Síndromes Genéticas, que irá fornecer ao aluno os conhecimentos necessários para lidar com intervenções com crianças que sofrem de Síndrome de Rett ou Síndrome de Prader-Willi, entre outros. Durante 6 semanas de aprendizagem intensiva, o aluno dominará o processo de diagnóstico e avaliação da Síndrome de Down na perspetiva da Terapia da Fala e conceberá os exercícios adequados para promover a aquisição da linguagem. Do mesmo modo, utilizará os recursos mais sofisticados para efetuar a reabilitação logopédica da criança com Angelman.

Graças ao modo 100% online em que o Curso de Síndromes Genéticas é ministrado, o profissional desfrutará de uma excelente aprendizagem sem a necessidade de fazer deslocações incómodas a um centro de estudos. Além disso, terá acesso a materiais didáticos em formatos como o vídeo explicativo ou o resumo interativo, que permitirão um ensino adaptado às suas próprias necessidades académicas.

Além disso, o pessoal docente deste programa estará sob a orientação académica de um diretor internacional convidado. Trata-se de um especialista de prestígio, com prémios e resultados científicos reconhecidos, que ministrará durante este curso uma intensiva e exaustiva *Masterclass*.

Este **Curso de Síndromes Genéticas** conta com o conteúdo educacional mais completo e atualizado do mercado. As suas principais características são:

- O desenvolvimento de casos práticos apresentados por especialistas em Terapia da Fala
- Os conteúdos gráficos, esquemáticos e eminentemente práticos com que foi concebido fornecem uma informação prática sobre as disciplinas que são indispensáveis para a prática profissional
- Os exercícios práticos onde o processo de autoavaliação pode ser efetuado a fim de melhorar a aprendizagem
- O seu foco especial em metodologias inovadoras
- As aulas teóricas, perguntas ao especialista, fóruns de discussão sobre questões controversas e atividades de reflexão individual
- A disponibilidade de acesso aos conteúdos a partir de qualquer dispositivo fixo ou portátil com conexão à Internet



Forme-se através de uma Masterclass sem paralelo, ministrada por um Diretor Internacional Convidado de grande prestígio"



O sistema Relearning caraterístico deste programa permitir-lhe-á aprender ao seu próprio ritmo e de acordo com as suas necessidades académicas"

O curso inclui, no seu corpo docente, profissionais da área que partilham nesta formação a experiência do seu trabalho, além de reconhecidos especialistas de sociedades de referência e universidades de prestígio.

O seu conteúdo multimédia, desenvolvido com a mais recente tecnologia educativa, permitirá ao profissional uma aprendizagem situada e contextual, ou seja, um ambiente simulado que proporcionará uma formação imersiva programada para treinar-se em situações reais.

O design deste curso foca-se na Aprendizagem Baseada em Problemas, através da qual o profissional deverá tentar resolver as diferentes situações da atividade profissional que surgem ao longo do curso. Para tal, contará com a ajuda de um sistema inovador de vídeo interativo desenvolvido por especialistas reconhecidos.

Desfrute de uma experiência académica orientada pelos melhores professores, especialistas em Terapia da Fala com vasta experiência neste setor.

Aumente as suas oportunidades de carreira obtendo um certificado que o tornará um especialista em intervenção em terapia da fala para crianças com síndromes genéticas.



02 **Objetivos**

A TECH criou este Curso com o objetivo de favorecer a aquisição de conhecimentos e competências relacionadas com a gestão da terapia da fala de pacientes que sofrem de diferentes Síndromes Genéticas. Na sua experiência académica, os estudantes dominarão as particularidades de cada uma delas e conceberão estratégias de intervenção adaptadas ao nível de dificuldade do desenvolvimento cognitivo de cada criança. Tudo isto, assegurado através do acompanhamento dos seguintes objectivos gerais e específicos.



tech 10 | Objetivos



Objetivos gerais

- Proporcionar uma Educação Especializada baseada em conhecimentos teóricos e instrumentais que lhes permita obter competências na deteção, prevenção, avaliação e intervenção nas patologias da fala tratadas
- Consolidar os conhecimentos básicos do processo de intervenção na sala de aula e noutros espaços com base nos últimos avanços tecnológicos que facilitam o acesso à informação e ao currículo destes estudantes
- Atualizar e desenvolver conhecimentos específicos sobre as características destas perturbações a fim de refinar o diagnóstico diferencial e proativo que estabelece as diretrizes de intervenção
- Sensibilizar a comunidade educativa para a necessidade de inclusão educativa e modelos de intervenção holísticos com a participação de todos os agentes
- Aprender sobre experiências educacionais e boas práticas em terapia da fala e intervenção psicossocial que promovam a adaptação pessoal, sociofamiliar e educativa dos estudantes com estas necessidades educativas







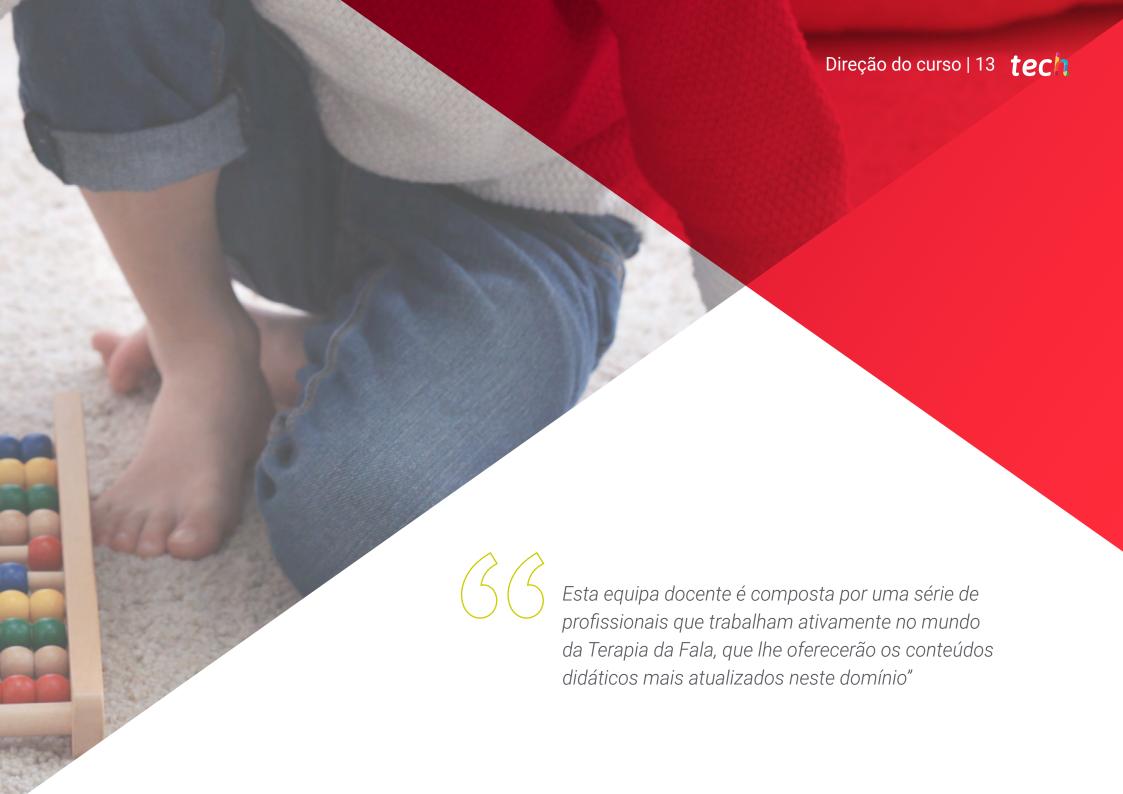
Objetivos específicos

- Ser capaz de conhecer e identificar as síndromes genéticas mais frequentes hoje em dia
- Conhecer e aprofundar as caraterísticas de cada uma das síndromes descritas no programa
- Adquirir excelentes conhecimentos para realizar uma avaliação correta e funcional dos diferentes sintomas que podem ocorrer
- Aprofundar em diferentes ferramentas de intervenção, incluindo materiais e recursos, tanto manipuladores como dispositivos informáticos, bem como as possíveis adaptações a serem feitas Tudo isto, com o objetivo de conseguir uma intervenção eficaz e eficiente por parte do profissional



Uma vez concluído este curso, terá uma série de competências que o posicionarão como um profissional de alto nível na área da Terapia da Fala"





tech 14 | Direção do curso

Diretora Convidada Internacional

A Dra. Elizabeth Rosenzweig é uma especialista de renome internacional no **tratamento de crianças com perda auditiva**. Como perita em **Linguagem Oral** e **Terapeuta da Fala Certificada**, foi pioneira em várias estratégias de assistência precoce baseadas na teleprática, de grande benefício para os pacientes e as suas famílias.

Os interesses de investigação da Dra. Rosenzweig também se centraram no apoio ao **Trauma**, na **prática auditivo-verbal culturalmente sensível** e no **treino pessoal**. O seu trabalho académico ativo nestas áreas valeu-lhe numerosos prémios, incluindo o **Prémio de Investigação em Diversidade** da Universidade de Columbia.

Graças às suas competências avançadas, assumiu desafios profissionais como a liderança da Clínica de Distúrbios da Comunicação Edward D. Mysak na Universidade de Columbia. Destaca-se também pela sua carreira académica, tendo sido professora catedrática na Faculdade de Professores da Universidade de Columbia e professora adjunta no Instituto Geral das Profissões da Saúde. Por outro lado, é revisora oficial de publicações com elevado impacto na comunidade científica, como o The Journal of Early Hearing Detection and Intervention e o The Journal of Deaf Studies and Deaf Education.

Além disso, a Dr.ª Rosenzweig gere e dirige o projeto AuditoryVerbalTherapy.net, a partir do qual oferece serviços de terapia remota a pacientes localizados em diferentes partes do mundo. É também consultora de fala e audiologia noutros centros especializados em todo o mundo. Também se dedicou ao desenvolvimento de trabalhos sem fins lucrativos e participou no Projeto Ouvir Sem Limites para crianças e profissionais da América Latina. Paralelamente, a Associação Alexander Graham Bell para Surdos e Deficientes Auditivos conta com a sua vice-presidência.



Dra. Rosenzweig, Elizabeth

- Diretora da Clínica de Distúrbios da Comunicação da Universidade de Columbia, Nova lorque, EUA
- Professora Catedrática do Hospital Geral do Instituto das Profissões da Saúde
- Diretora do Consultório Privado AuditoryVerbalTherapy.net
- Chefe de Departamento na Universidade Yeshiva
- Especialista Adjunta no Teachers College da Universidade de Columbia
- Revisora das revistas especializadas The Journal of Deaf Studies and Deaf Education e The Journal of Early Hearing Detection and Intervention
- Vice-Presidente da Alexander Graham Bell Associação para Surdos e Deficientes Auditivos
- Doutoramento em Educação pela Universidade de Columbia
- Mestrado em Terapia da Fala pela Universidade de Fontbonne
- Licenciatura em Ciências da Comunicação e Distúrbios da Comunicação pela Texas Christian University
- Membro de: Associação Americana de Fala e Linguagem, Aliança Americana de Implantes Cocleares ,Consórcio Nacional para Liderança em Deficiência Sensorial



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

tech 16 | Direção do curso

Direção



Sra. Vázquez Pérez, María Asunción

- Terapeuta da Fala Especialista em Fonoaudiologia Neurológica
- Terapeuta da Fala na Neurosens
- Terapeuta da Fala na Clínica de Reabilitação Rehasalud
- Terapeuta da Fala no Gabinete de Psicologia Sendas
- Curso de Terapia da Fala pela Universidade da Corunha
- Mestrado em Fonoaudiologia Neurológica

Professores

Sra. Cerezo Fernández, Ester

- Terapeuta da Fala na Paso a Paso Clínica de Neurorreabilitação
- Terapeuta da Fala na Residência de São Jerónimo
- Redatora da Revista Zona Hospitalaria
- Licenciada em Terapia da Fala pela Universidade de Castilla-La Mancha
- Mestrado em Neuropsicologia Clínica pelo Instituto ITEAP
- Curso de Especialização em Terapia Miofuncional pela Euroinnova Business School
- Curso de Especialização em Cuidados Precoces pela Euroinnova Business School
- Curso de Especialização em Musicoterapia pela Euroinnova Business School

Sra. Plana González, Andrea

- Fundador e Terapeuta da Fala da Logrospedia
- Terapeuta da Fala na ClínicActiva e na Amaco Salud
- Licenciada em Terapia da Fala pela Universidade de Valladolid
- Mestrado em Motricidade Orofacial e Terapia Miofuncional pela Universidade Pontifícia de Salamanca
- Mestrado em Terapia Vocal pela Universidade CEU Cardenal Herrera
- Curso de Especialização em Neurorreabilitação e Cuidados Precoces pela Universidade CEU Cardenal Herrera





Sra. Berbel, Fina Mari

- Terapeuta da Fala Especialista em Audiologia Clínica e Terapia Auditiva
- Terapeuta da fala da Federação dos Surdos de Alicante
- Curso de Terapia da Fala pela Universidade de Múrcia
- Mestrado em Audiologia Clínica e Terapia da Audição pela Universidade da Múrcia
- Formação em Interpretação de Língua Gestual Espanhola (LGE)

Sra. Rico Sánchez, Rosana

- Diretora e Terapeuta da Fala na Palabras y Más Centro de Terapia da Fala e Pedagogia
- Terapeuta da Fala na OrientaMedia
- Oradora em conferências especializadas
- Curso de Terapia da Fala pela Universidade de Valladolid
- Curso de Psicologia pela UNED
- Especialista em Sistemas Alternativos e Aumentativos de Comunicação (SAAC)

Sra. López Mouriz, Patricia

- Psicóloga na FÍSICO Fisioterapia e Saúde
- Psicóloga Mediadora da Associação Emilia Gómez ADAFAD
- Psicóloga no Centro Orienta
- Psicóloga no Psicotécnico Abrente
- Curso de Psicologia pela Universidade de Santiago de Compostela (USC)
- Mestrado em Psicologia Geral da Saúde pela USC
- Formação em Igualdade, Terapia Breve e Dificuldades de Aprendizagem nas Crianças





tech 20 | Estrutura e conteúdo

Módulo 1. Síndromes genéticas

- 1.1. Introdução às síndromes genéticas
 - 1.1.1. Introdução à unidade
 - 1.1.2. Genética
 - 1.1.2.1. Conceito de genética
 - 1.1.2.2. Genes e cromossomas
 - 1.1.3. A evolução da genética
 - 1.1.3.1. Bases da genética
 - 1.1.3.2. Os pioneiros da genética
 - 1.1.4. Conceitos básicos de genética
 - 1.1.4.1. Genótipo e fenótipo
 - 1.1.4.2. O genoma
 - 1.1.4.3. O ADN
 - 1.1.4.4. ARN
 - 1.1.4.5. O código genético. Smith-Magenis
 - 1.1.5. Leis de Mendel
 - 1.1.5.1. 1^a Lei de Mendel
 - 1.1.5.2. 2ª Lei de Mendel
 - 1.1.5.3. 3ª Lei de Mendel
 - 1.1.6. Mutações
 - 1.1.6.1. O que são mutações?
 - 1.1.6.2. Níveis de mutações
 - 1.1.6.3. Tipos de mutações
 - 1.1.7. Conceito de Síndrome
 - 1.1.8. Classificação
 - 1.1.9. As síndromes mais comuns
 - 1.1.10. Conclusões finais
- 1.2. Síndrome de Down
 - 1.2.1. Introdução à unidade
 - 1.2.1.1. História da Síndrome de Down



Estrutura e conteúdo | 21 **tech**

1.2.2.	Conceito de Síndrome de Down
	1.2.2.1. O que é a síndrome de Down?
	1.2.2.2. Genética da Síndrome de Down
	1.2.2.3. Alterações cromossómicas na síndrome de Down
	1.2.2.3.1 Trissomia 21
	1.2.2.3.2. Translocação cromossómica
	1.2.2.3.3. Mosaicismo ou trissomia em mosaico
	1.2.2.4. Prognóstico da síndrome de Down
1.2.3.	Etiologia
	1.2.3.1. A origem da Síndrome de Down
1.2.4.	Prevalência
	1.2.4.1. Prevalência da Síndrome de Down noutros países
1.2.5.	Caraterísticas da Síndrome de Down
	1.2.5.1. Caraterísticas físicas
	1.2.5.2. Caraterísticas do desenvolvimento da fala e da linguagem
	1.2.5.3. Características do desenvolvimento motor
1.2.6.	Comorbilidade da Síndrome de Down
	1.2.6.1. O que é a comorbidade?
	1.2.6.2. Comorbilidade na Síndrome de Down
	1.2.6.3. Perturbações associadas
1.2.7.	Diagnóstico e avaliação da Síndrome de Down
	1.2.7.1. O diagnóstico da Síndrome de Down
	1.2.7.1.1. Onde decorre
	1.2.7.1.2. Quem o realiza
	1.2.7.1.3. Quando pode ser feito
	1.2.7.2. Avaliação da terapia da fala na síndrome de Down
	1.2.7.2.1. Anamnese
	1.2.7.2.2. Áreas a considerar
1.2.8.	Intervenção baseada na fala
	1.2.8.1. Aspetos a serem considerados
	1.2.8.2. Definição de objetivos de intervenção
	1.2.8.3. Material para reabilitação
	1.2.8.4. Recursos a utilizar

		1.2.9.	Diretrizes
			1.2.9.1. Orientações a ter em conta pela pessoa com Síndrome de Dow
			1.2.9.2. Orientações a considerar pela família
			1.2.9.3. Orientações para o contexto educativo
			1.2.9.4. Recursos e parcerias
		1.2.10.	A equipa interdisciplinar
			1.2.10.1. A importância da equipa interdisciplinar
			1.2.10.2. Terapia da Fala
			1.2.10.3. Terapia ocupacional
			1.2.10.4. Fisioterapia
			1.2.10.5. Psicologia
1	.3.	Síndron	ne de Hunter
		1.3.1.	Introdução à unidade
			1.3.1.1. História da Síndrome de Hunter
		1.3.2.	Conceito de Síndrome de Hunter
			1.3.2.1. O que é a síndrome de Hunter?
			1.3.2.2. Genética da síndrome de Hunter
			1.3.2.3. Prognóstico da síndrome de Hunter
		1.3.3.	Etiologia
			1.3.3.1. A origem da Síndrome de Hunter
		1.3.4.	Prevalência
			1.3.4.1. Síndrome de Hunter noutros países
		1.3.5.	Principais consequências
			1.3.5.1. Caraterísticas físicas
			1.3.5.2. Caraterísticas do desenvolvimento da fala e da linguagem
			1.3.5.3. Características do desenvolvimento motor
		1.3.6.	Comorbilidade da síndrome de Hunter
			1.3.6.1. O que é a comorbidade?
			1.3.6.2. Comorbilidade na Síndrome de Hunter
			1.3.6.3. Perturbações associadas

tech 22 | Estrutura e conteúdo

1.4.

1.3.7.	,
	1.3.7.1. O diagnóstico da Síndrome de Hunter
	1.3.7.1.1. Onde decorre
	1.3.7.1.2. Quem o realiza
	1.3.7.1.3. Quando pode ser feito
	1.3.7.2. Avaliação fonoaudiológica da Síndrome de Hunter
	1.3.7.2.1. Anamnese
	1.3.7.2.2. Áreas a considerar
1.3.8.	Intervenção baseada na fala
	1.3.8.1. Aspetos a serem considerados
	1.3.8.2. Definição de objetivos de intervenção
	1.3.8.3. Material para reabilitação
	1.3.8.4. Recursos a utilizar
1.3.9.	Diretrizes
	1.3.9.1. Diretrizes a considerar pela pessoa com síndrome de Hunter
	1.3.9.2. Orientações a considerar pela família
	1.3.9.3. Orientações para o contexto educativo
	1.3.9.4. Recursos e parcerias
1.3.10.	A equipa interdisciplinar
	1.3.10.1. A importância da equipa interdisciplinar
	1.3.10.2. Terapia da Fala
	1.3.10.3. Terapia ocupacional
	1.3.10.4. Fisioterapia
	1.3.10.5. Psicologia
Síndron	ne do X frágil
1.4.1.	Introdução à unidade
	1.4.1.1. História da síndrome do X Frágil
1.4.2.	Conceito de Síndrome do X Frágil
	1.4.2.1. O que é a síndrome do X Frágil?
	1.4.2.2. Genética na síndrome do X Frágil
	1.4.2.3. Prognóstico da síndrome do X frágil
1.4.3.	Etiologia
	1 4 3 1 A origem da síndrome do X Frágil

1.4.4.	Prevalência
	1.4.4.1. Síndrome do X Frágil noutros países
1.4.5.	Principais consequências
	1.4.5.1. Caraterísticas físicas
	1.4.5.2. Caraterísticas do desenvolvimento da fala e da linguagem
	1.4.5.3. Caraterísticas do desenvolvimento da inteligência e da aprendizagem
	1.4.5.4. Caraterísticas sociais, emocionais e comportamentais
	1.4.5.5. Caraterísticas sensoriais
1.4.6.	Comorbilidade da Síndrome do X Frágil
	1.4.6.1. O que é a comorbidade?
	1.4.6.2. Comorbilidade na síndrome do X Frágil
	1.4.6.3. Perturbações associadas
1.4.7.	Diagnóstico e avaliação da síndrome do X Frágil
	1.4.7.1. Diagnóstico da síndrome do X Frágil
	1.4.7.1.1. Onde decorre
	1.4.7.1.2. Quem o realiza
	1.4.7.1.3. Quando pode ser feito
	1.4.7.2. Avaliação fonoaudiológica da Síndrome do X Frágil
	1.4.7.2.1. Anamnese
	1.4.7.2.2. Áreas a considerar
1.4.8.	Intervenção baseada na fala
	1.4.8.1. Aspetos a serem considerados
	1.4.8.2. Definição de objetivos de intervenção
	1.4.8.3. Material para reabilitação
	1.4.8.4. Recursos a utilizar
1.4.9.	Diretrizes
	1.4.9.1. Diretrizes a ter em conta pela pessoa com síndrome do X Frágil
	1.4.9.2. Orientações a considerar pela família

1.4.9.3. Orientações para o contexto educativo

1.4.9.4. Recursos e parcerias

Estrutura e conteúdo | 23 tech

1.4.10.	A equipa interdisciplinar
	1.4.10.1. A importância

1.4.10.1. A importância da equipa interdisciplinar

1.4.10.2. Terapia da Fala

1.4.10.3. Terapia ocupacional

1.4.10.4. Fisioterapia

1.5. Síndrome de Rett

1.5.1. Introdução à unidade

1.5.1.1. História da Síndrome de Retto

1.5.2. Conceito de Síndrome de Rett

1.5.2.1. O que é a síndrome de Rett?

1.5.2.2. Genética na Síndrome de Rett

1.5.2.3. Prognóstico da síndrome de Rett

1.5.3. Etiologia

1.5.3.1. A origem da Síndrome de Rett

1.5.4. Prevalência

1.5.4.1. Síndrome de Rett noutros países

1.5.4.2. Fases do desenvolvimento da Síndrome de Rett

1.5.4.2.1. Fase I: Fase de início precoce

1.5.4.2.2. Fase II: Fase de destruição acelerada

1.5.4.2.3. Fase III: Fase de estabilização ou pseudo-estabilização

1.5.4.2.4. Fase IV: Fase tardia da deficiência motora

1.5.5. Comorbilidade da síndrome de Rett

1.5.5.1. O que é a comorbidade?

1.5.5.2. Comorbilidade na Síndrome de RettComorbilidade na Síndrome de Rett

1.5.5.3. Perturbações associadas

1.5.6. Principais consequências

1.5.6.1. Introdução

1.5.6.2. Caraterísticas físicas típicas

1.5.6.3. Caraterísticas clínicas

1.5.7. Diagnóstico e avaliação da Síndrome de Rett

1.5.7.1. O diagnóstico da síndrome de Rett

1.5.7.1.1. Onde decorre

1.5.7.1.2. Quem o realiza

1.5.7.1.3. Quando pode ser feito

1.5.7.2. Avaliação fonoaudiológica da Síndrome de Rett

1.5.7.2.1. Anamnese

1.5.7.2.2. Áreas a considerar

1.5.8. Intervenção baseada na fala

1.5.8.1. Aspetos a serem considerados

1.5.8.2. Definição de objetivos de intervenção

1.5.8.3. Material para reabilitação

1.5.8.4. Recursos a utilizar

1.5.9. Diretrizes

1.5.9.1. Diretrizes a considerar pela pessoa com síndrome de Rett

1.5.9.2. Orientações a considerar pela família

1.5.9.3. Orientações para o contexto educativo

1.5.9.4. Recursos e parcerias

1.5.10. A equipa interdisciplinar

1.5.10.1. A importância da equipa interdisciplinar

1.5.10.2. Terapia da Fala

1.5.10.3. Terapia ocupacional

1.5.10.4. Fisioterapia

1.6. Síndrome de Cornélia de Lange

1.6.1.Introdução à unidade

1.6.1.1. História da Síndrome de Cornélia de Lange

1.6.2. Conceito da Síndrome de Cornélia de Lange

1.6.2.1. O que é a síndrome de Cornélia de Lange?

1.6.2.2. Genética da Síndrome de Cornélia de Lange

1.6.2.3. Tipologia na Síndrome de Cornélia de Lange

1.6.2.3.1. Forma clássica

1.6.2.3.2. Forma mais ligeira

1.6.2.3.3. Espetro de Cornélia

1.6.2.4. Prognóstico da Síndrome de Cornélia de Lange

1.6.3. Etiologia

tech 24 | Estrutura e conteúdo

	1.6.3.1. A origem da Síndrome de Cornélia de Lange		1.6.10.	A equipa interdisciplinar
1.6.4.	Prevalência			1.6.10.1. A importância da equipa interdisciplinar
	1.6.4.1. Síndrome de Cornélia de Lange noutros países			1.6.10.2. Terapia da Fala
1.6.5.	Principais consequências			1.6.10.3. Terapia ocupacional
	1.6.5.1. Introdução			1.6.10.4. Fisioterapia
	1.6.5.2. Caraterísticas físicas típicas	1.7.	Síndror	ne Cri du Chat
	1.6.5.3. Caraterísticas clínicas		1.7.1.	Introdução à unidade
1.6.6.	Comorbilidade da Síndrome de Cornélia de Lange			1.7.1.1. História da síndrome Cri du Chat
	1.6.6.1. O que é a comorbidade?		1.7.2.	Conceito da síndrome de Cri du Chat
	1.6.6.2. Comorbilidade na Síndrome de Cornélia de Lange			1.7.2.1. O que é a síndrome de Cri du Chat?
	1.6.6.3. Perturbações associadas			1.7.2.2. Genética da síndrome Cri du Chat
1.6.7.	Diagnóstico e avaliação da Síndrome de Cornélia de Lange			1.7.2.3. Prognóstico da síndrome Cri du Chat
	1.6.7.1. Diagnóstico da Síndrome de Cornélia de Lange		1.7.3.	Etiologia
	1.6.7.1.1. Onde decorre			1.7.3.1. A origem da síndrome Cri tu Chat
	1.6.7.1.2. Quem o realiza		1.7.4.	Prevalência
	1.6.7.1.3. Quando pode ser feito			1.7.4.1. Síndrome de Cri tu Chat noutros países
	1.6.7.2. Avaliação fonoaudiológica da Síndrome de Cornélia de Lange		1.7.5.	Principais consequências
	1.6.7.2.1. Anamnese			1.7.5.1. Introdução
	1.6.7.2.2. Áreas a considerar			1.7.5.2. Características da síndrome Cri du Chat
1.6.8.	Intervenção baseada na fala			1.7.5.3. Desenvolvimento das pessoas com a síndrome do Cri du Chat
	1.6.8.1. Aspetos a serem considerados		1.7.6.	Comorbidade da síndrome Cri du Chat
	1.6.8.2. Definição de objetivos de intervenção			1.7.6.1. O que é a comorbidade?
	1.6.8.3. Material para reabilitação			1.7.6.2. O Comorbilidade na síndrome de Cri du Chat
	1.6.8.4. Recursos a utilizar			1.7.6.3. Perturbações associadas
1.6.9.	Diretrizes		1.7.7.	Diagnóstico e avaliação da síndrome do Cri du Chat
	1.6.9.1. Diretrizes a ter em conta pela pessoa com Síndrome de Cornélia			1.7.7.1. Diagnóstico da síndrome Cri du Chat
	de Lange			1.7.7.1.1. Onde decorre
	1.6.9.2. Orientações a considerar pela família			1.7.7.1.2. Quem o realiza
	1.6.9.3. Orientações para o contexto educativo			1.7.7.1.3. Quando pode ser feito
	1.6.9.4. Recursos e parcerias			1.7.7.2. Avaliação fonoaudiológica da síndrome do Cri du Chat
				17721 Anamnese

1.7.7.2.2. Áreas a considerar

1.7.8. Intervenção baseada na fala



Estrutura e conteúdo | 25 tech

1	781	Aspetos	a serem	considerados
- 1	. / . U. I	. ASDELUS	a sciciii	COHSIGERAGOS

- 1.7.8.2. Definição de objetivos de intervenção
- 1.7.8.3. Material para reabilitação
- 1.7.8.4. Recursos a utilizar

1.7.9. Diretrizes

- 1.7.9.1. Diretrizes a ter em conta pela pessoa com a Síndrome de Cri du Chat
- 1.7.9.2. Orientações a considerar pela família
- 1.7.9.3. Orientações para o contexto educativo
- 1.7.9.4. Recursos e parcerias

1.7.10. A equipa interdisciplinar

- 1.7.10.1. A importância da equipa interdisciplinar
- 1.7.10.2. Terapia da Fala
- 1.7.10.3. Terapia ocupacional
- 1.7.10.4. Fisioterapia

1.8. Síndrome de Angelman

- 1.8.1. Introdução à unidade
 - 1.8.1.1. História da Síndrome de Angelman
- 1.8.2. Conceito de Síndrome de Angelman
 - 1.8.2.1. O que é a síndrome de Angelman?
 - 1.8.2.2. Genética da Síndrome de Angelman
 - 1.8.2.3. Prognóstico da Síndrome de Angelman
- 1.8.3. Etiologia
 - 1.8.3.1. A origem da Síndrome de Angelman
- 1.8.4. Prevalência
 - 1.8.4.1. Síndrome de Angelman noutros países
- 1.8.5. Principais consequências
 - 1.8.5.1. Introdução
 - 1.8.5.2. Manifestações comuns da Síndrome de Angelman
 - 1.8.5.3. Manifestações pouco frequentes
- 1.8.6. Comorbilidade da Síndrome de Angelman
 - 1.8.6.1. O que é a comorbidade?
 - 1.8.6.2. Comorbilidade na Síndrome de Angelman
 - 1.8.6.3. Perturbações associadas
- I.8.7. Diagnóstico e avaliação da Síndrome de Angelman

tech 26 | Estrutura e conteúdo

		1.8.7.1. O diagnóstico da Síndrome de Angelman		1.9.3.1. A origem da doença de Duchenne
		1.8.7.1.1. Onde decorre	1.9.4.	Prevalência
		1.8.7.1.2. Quem o realiza		1.9.4.2. Prevalência da doença de Duchenne noutros países
		1.8.7.1.3. Quando pode ser feito	1.9.5.	Principais consequências
		1.8.7.2. Avaliação da terapia da fala na Síndrome de Angelman		1.9.5.1. Introdução
		1.8.7.2.1. Anamnese		1.9.5.2. Manifestações clínicas da doença de Duchenne
		1.8.7.2.2. Áreas a considerar		1.9.5.2.1. Atraso na fala
	1.8.8.	Intervenção baseada na fala		1.9.5.2.2. Problemas de comportamento
		1.8.8.1. Aspetos a serem considerados		1.9.5.2.3. Fraqueza muscular
		1.8.8.2. Definição de objetivos de intervenção		1.9.5.2.4. Rigidez
		1.8.8.3. Material para reabilitação		1.9.5.2.5. Lordose
		1.8.8.4. Recursos a utilizar		1.9.5.2.6. Disfunção respiratória
	1.8.9.	Diretrizes		1.9.5.3. Sintomas mais comuns da doença de Duchenne
		1.8.9.1. Diretrizes a considerar pela pessoa com Angelman	1.9.6.	Comorbilidade da doença de Duchenne
		1.8.9.2. Orientações a considerar pela família		1.9.6.1. O que é a comorbidade?
		1.8.9.3. Orientações para o contexto educativo		1.9.6.2. Comorbilidade na doença de Duchenne
		1.8.9.4. Recursos e parcerias		1.9.6.3. Perturbações associadas
	1.8.10.	A equipa interdisciplinar	1.9.7.	Diagnóstico e avaliação da doença de Duchenne
		1.8.10.1. A importância da equipa interdisciplinar		1.9.7.1. O diagnóstico da doença de Duchenne
		1.8.10.2. Terapia da Fala		1.9.7.1.1. Onde decorre
		1.8.10.3. Terapia ocupacional		1.9.7.1.2. Quem o realiza
		1.8.10.4. Fisioterapia		1.9.7.1.3. Quando pode ser feito
1.9.	Doença de Duchenne			1.9.7.2. Avaliação da terapia da fala na doença de Duchenne
	1.9.1.	Introdução à unidade		1.9.7.2.1. Anamnese
		1.9.1.1. História da doença de Duchenne		1.9.7.2.2. Áreas a considerar
	1.9.2.	Conceito da doença de Duchenne	1.9.8.	Intervenção baseada na fala
		1.9.2.1. O que é a doença de Duchenne?		1.9.8.1. Aspetos a serem considerados
		1.9.2.2. Genética da doença de Duchenne		1.9.8.2. Definição de objetivos de intervenção
		1.9.2.3. Prognóstico da doença de Duchenne		1.9.8.3. Material para reabilitação
	1.9.3.	Etiologia		1.9.8.4. Recursos a utilizar
			1.9.9.	Diretrizes

1.5.0.	Timelpala conacquencias
	1.9.5.1. Introdução
	1.9.5.2. Manifestações clínicas da doença de Duchenne
	1.9.5.2.1. Atraso na fala
	1.9.5.2.2. Problemas de comportamento
	1.9.5.2.3. Fraqueza muscular
	1.9.5.2.4. Rigidez
	1.9.5.2.5. Lordose
	1.9.5.2.6. Disfunção respiratória
	1.9.5.3. Sintomas mais comuns da doença de Duchenne
1.9.6.	Comorbilidade da doença de Duchenne
	1.9.6.1. O que é a comorbidade?
	1.9.6.2. Comorbilidade na doença de Duchenne
	1.9.6.3. Perturbações associadas
1.9.7.	Diagnóstico e avaliação da doença de Duchenne
	1.9.7.1. O diagnóstico da doença de Duchenne
	1.9.7.1.1. Onde decorre
	1.9.7.1.2. Quem o realiza
	1.9.7.1.3. Quando pode ser feito
	1.9.7.2. Avaliação da terapia da fala na doença de Duchenne
	1.9.7.2.1. Anamnese
	1.9.7.2.2. Áreas a considerar
1.9.8.	Intervenção baseada na fala
	1.9.8.1. Aspetos a serem considerados
	1.9.8.2. Definição de objetivos de intervenção
	1.9.8.3. Material para reabilitação
	1.9.8.4. Recursos a utilizar
1.9.9.	Diretrizes

Estrutura e conteúdo | 27 tech

1.9.9.1. Diretrizes a ter em conta pela pessoa com a doença de Duchenne

1.9.9.2. Orientações a considerar pela família

1.9.9.3. Orientações para o contexto educativo

1.9.9.4. Recursos e parcerias

1.9.10. A equipa interdisciplinar

1.9.10.1. A importância da equipa interdisciplinar

1.9.10.2. Terapia da Fala

1.9.10.3. Terapia ocupacional

1.9.10.4. Fisioterapia

1.10. Síndrome de Usher

1.10.1. Introdução à unidade

1.10.1.1. História da Síndrome de Usher

1.10.2. Conceito de Síndrome de Usher

1.10.2.1. O que é a síndrome de Usher?

1.10.2.2. Genética da Síndrome de Usher

1.10.2.3. Tipologia da Síndrome de Usher

1.10.2.3.1. Tipo I

1.10.2.3.2. Tipo II

1.10.2.3.3. Tipo III

1.10.2.4. Prognóstico da síndrome de Usher

1.10.3. Etiologia

1.10.3.1. A origem da Síndrome de Usher

1.10.4. Prevalência

1.10.4.1. Síndrome de Usher noutros países

1.10.5. Principais consequências

1.10.5.1. Introdução

1.10.5.2. Manifestações frequentes da Síndrome de Usher

1.10.5.3. Manifestações pouco freguentes

1.10.6. Comorbilidade da Síndrome de Usher

1.10.6.1. O que é a comorbidade?

1.10.6.2. Comorbilidade na Síndrome de Usher

1.10.6.3. Perturbações associadas

1.10.7. Diagnóstico e avaliação da Síndrome de Usher

1.10.7.1. O diagnóstico da Síndrome de Usher

1.10.7.1.1. Onde decorre

1.10.7.1.2. Quem o realiza

1.10.7.1.3. Quando pode ser feito

1.10.7.2. Avaliação fonoaudiológica da Síndrome de Usher

1.10.7.2.1. Anamnese

1.10.7.2.2. Áreas a considerar

1.10.8. Intervenção baseada na fala

1.10.8.1. Aspetos a serem considerados

1.10.8.2. Definição de objetivos de intervenção

1.10.8.3. Material para reabilitação

1.10.8.4. Recursos a utilizar

1.10.9. Diretrizes

1.10.9.1. Diretrizes a considerar pela pessoa com Usher

1.10.9.2. Orientações a considerar pela família

1.10.9.3. Orientações para o contexto educativo

1.10.9.4. Recursos e parcerias

10.10.01. A equipa interdisciplinar

1.10.10.1. A importância da equipa interdisciplinar

1.10.10.2. Terapia da Fala

1.10.10.3. Terapia ocupacional

1.10.10.4. Fisioterapia



Inscreva-se agora neste Curso para ter acesso aos materiais didáticos mais atualizados do mercado em Síndromes Genéticas"

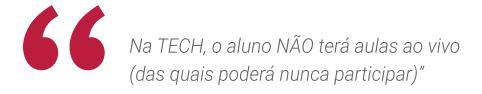


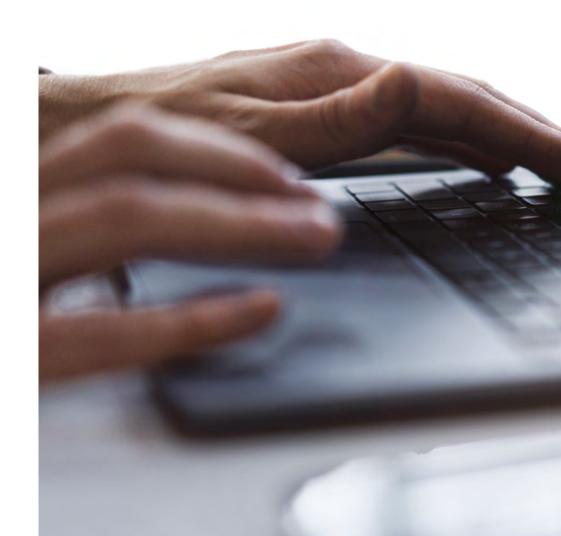


O aluno: a prioridade de todos os programas da TECH

Na metodologia de estudo da TECH, o aluno é o protagonista absoluto. As ferramentas pedagógicas de cada programa foram selecionadas levando-se em conta as demandas de tempo, disponibilidade e rigor acadêmico que, atualmente, os alunos, bem como os empregos mais competitivos do mercado, exigem.

Com o modelo educacional assíncrono da TECH, é o aluno quem escolhe quanto tempo passa estudando, como decide estabelecer suas rotinas e tudo isso no conforto do dispositivo eletrônico de sua escolha. O aluno não precisa assistir às aulas presenciais, que muitas vezes não poderá comparecer. As atividades de aprendizado serão realizadas de acordo com sua conveniência. O aluno sempre poderá decidir quando e de onde estudar.







Os programas de ensino mais abrangentes do mundo

A TECH se caracteriza por oferecer os programas acadêmicos mais completos no ambiente universitário. Essa abrangência é obtida por meio da criação de programas de estudo que cobrem não apenas o conhecimento essencial, mas também as últimas inovações em cada área.

Por serem constantemente atualizados, esses programas permitem que os alunos acompanhem as mudanças do mercado e adquiram as habilidades mais valorizadas pelos empregadores. Dessa forma, os alunos da TECH recebem uma preparação abrangente que lhes dá uma vantagem competitiva significativa para avançar em suas carreiras.

Além disso, eles podem fazer isso de qualquer dispositivo, PC, tablet ou smartphone.



O modelo da TECH é assíncrono, portanto, você poderá estudar com seu PC, tablet ou smartphone onde quiser, quando quiser e pelo tempo que quiser"

tech 32 | Metodologia de estudo

Case studies ou Método de caso

O método de casos tem sido o sistema de aprendizado mais amplamente utilizado pelas melhores escolas de negócios do mundo. Desenvolvido em 1912 para que os estudantes de direito não aprendessem a lei apenas com base no conteúdo teórico, sua função também era apresentar a eles situações complexas da vida real. Assim, eles poderiam tomar decisões informadas e fazer julgamentos de valor sobre como resolvê-los. Em 1924 foi estabelecido como o método de ensino padrão em Harvard.

Com esse modelo de ensino, é o próprio aluno que desenvolve sua competência profissional por meio de estratégias como o *Learning by doing* ou o *Design Thinking*, usados por outras instituições renomadas, como Yale ou Stanford.

Esse método orientado para a ação será aplicado em toda a trajetória acadêmica do aluno com a TECH. Dessa forma, o aluno será confrontado com várias situações da vida real e terá de integrar conhecimentos, pesquisar, argumentar e defender suas ideias e decisões. A premissa era responder à pergunta sobre como eles agiriam diante de eventos específicos de complexidade em seu trabalho diário.



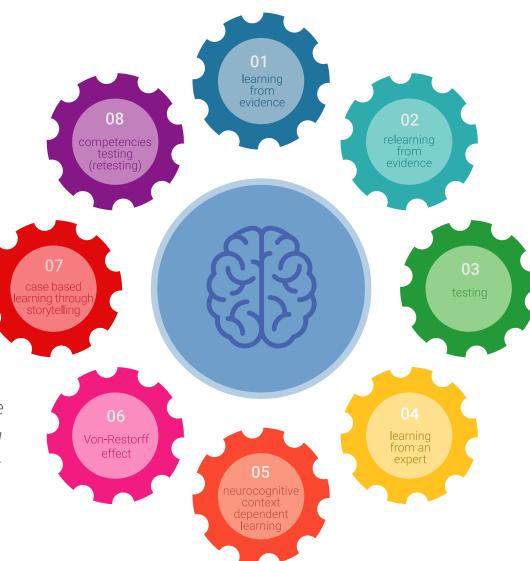
Método Relearning

Na TECH os case studies são alimentados pelo melhor método de ensino 100% online: o Relearning.

Esse método rompe com as técnicas tradicionais de ensino para colocar o aluno no centro da equação, fornecendo o melhor conteúdo em diferentes formatos. Dessa forma, consegue revisar e reiterar os principais conceitos de cada matéria e aprender a aplicá-los em um ambiente real.

Na mesma linha, e de acordo com várias pesquisas científicas, a repetição é a melhor maneira de aprender. Portanto, a TECH oferece entre 8 e 16 repetições de cada conceito-chave dentro da mesma lição, apresentadas de uma forma diferente, a fim de garantir que o conhecimento seja totalmente incorporado durante o processo de estudo.

O Relearning permitirá uma aprendizagem com menos esforço e mais desempenho, fazendo com que você se envolva mais em sua especialização, desenvolvendo seu espírito crítico e sua capacidade de defender argumentos e contrastar opiniões: uma equação de sucesso.



tech 34 | Metodologia de estudo

Um Campus Virtual 100% online com os melhores recursos didáticos

Para aplicar sua metodologia de forma eficaz, a TECH se concentra em fornecer aos alunos materiais didáticos em diferentes formatos: textos, vídeos interativos, ilustrações e mapas de conhecimento, entre outros. Todos eles são projetados por professores qualificados que concentram seu trabalho na combinação de casos reais com a resolução de situações complexas por meio de simulação, o estudo de contextos aplicados a cada carreira profissional e o aprendizado baseado na repetição, por meio de áudios, apresentações, animações, imagens etc.

As evidências científicas mais recentes no campo da neurociência apontam para importância de levar em conta o local e o contexto em que o conteúdo é acessado antes de iniciar um novo processo de aprendizagem. A capacidade de ajustar essas variáveis de forma personalizada ajuda as pessoas a lembrar e armazenar o conhecimento no hipocampo para retenção a longo prazo. Trata-se de um modelo chamado *Neurocognitive context-dependent* e-learning que é aplicado conscientemente nesse curso universitário.

Por outro lado, também para favorecer ao máximo o contato entre mentor e mentorado, é oferecida uma ampla variedade de possibilidades de comunicação, tanto em tempo real quanto em diferido (mensagens internas, fóruns de discussão, serviço telefônico, contato por e-mail com a secretaria técnica, bate-papo, videoconferência etc.).

Da mesma forma, esse Campus Virtual muito completo permitirá que os alunos da TECH organizem seus horários de estudo de acordo com sua disponibilidade pessoal ou obrigações de trabalho. Dessa forma, eles terão um controle global dos conteúdos acadêmicos e de suas ferramentas didáticas, em função de sua atualização profissional acelerada.



O modo de estudo online deste programa permitirá que você organize seu tempo e ritmo de aprendizado, adaptando-o à sua agenda"

A eficácia do método é justificada por quatro conquistas fundamentais:

- 1. Os alunos que seguem este método não só assimilam os conceitos, mas também desenvolvem a capacidade intelectual através de exercícios de avaliação de situações reais e de aplicação de conhecimentos.
- 2. A aprendizagem se consolida nas habilidades práticas, permitindo ao aluno integrar melhor o conhecimento à prática clínica.
- 3. A assimilação de ideias e conceitos se torna mais fácil e eficiente, graças à abordagem de situações decorrentes da realidade.
- **4.** A sensação de eficiência do esforço investido se torna um estímulo muito importante para os alunos, o que se traduz em um maior interesse pela aprendizagem e um aumento no tempo dedicado ao curso.



A metodologia universitária mais bem avaliada por seus alunos

Os resultados desse modelo acadêmico inovador podem ser vistos nos níveis gerais de satisfação dos alunos da TECH.

A avaliação dos estudantes sobre a qualidade do ensino, a qualidade dos materiais, a estrutura e os objetivos dos cursos é excelente. Não é de surpreender que a instituição se tenha tornado a universidade mais bem classificada pelos seus estudantes de acordo com o índice Global Score, obtendo uma classificação de 4,9 em 5.

Acesse o conteúdo do estudo de qualquer dispositivo com conexão à Internet (computador, tablet, smartphone) graças ao fato da TECH estar na vanguarda da tecnologia e do ensino.

Você poderá aprender com as vantagens do acesso a ambientes de aprendizagem simulados e com a abordagem de aprendizagem por observação, ou seja, aprender com um especialista. Assim, os melhores materiais educacionais, cuidadosamente preparados, estarão disponíveis neste programa:



Material de estudo

O conteúdo didático foi elaborado especialmente para este curso pelos especialistas que irão ministrá-lo, o que permite que o desenvolvimento didático seja realmente específico e concreto.

Posteriormente, esse conteúdo é adaptado ao formato audiovisual, para criar o método de trabalho online, com as técnicas mais recentes que nos permitem lhe oferecer a melhor qualidade em cada uma das peças que colocaremos a seu serviço.



Práticas de aptidões e competências

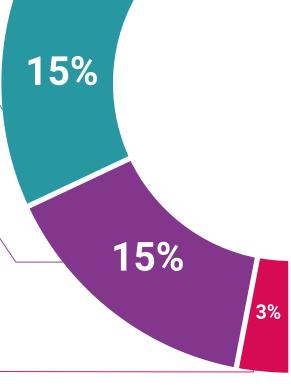
Serão realizadas atividades para desenvolver as habilidades e competências específicas em cada área temática. Práticas e dinâmicas para adquirir e desenvolver as competências e habilidades que um especialista precisa desenvolver no âmbito da globalização.



Resumos interativos

Apresentamos os conteúdos de forma atraente e dinâmica em pílulas multimídia que incluem áudio, vídeos, imagens, diagramas e mapas conceituais com o objetivo de reforçar o conhecimento.

Este sistema exclusivo de capacitação por meio da apresentação de conteúdo multimídia foi premiado pela Microsoft como "Caso de sucesso na Europa"





Leituras complementares

Artigos recentes, documentos científicos, guias internacionais, entre outros. Na biblioteca virtual do estudante você terá acesso a tudo o que for necessário para completar sua capacitação.

Case Studies

Você concluirá uma seleção dos melhores case studies da disciplina. Casos apresentados, analisados e orientados pelos melhores especialistas no cenário internacional.



Testing & Retesting

Avaliamos e reavaliamos periodicamente seus conhecimentos ao longo de todo o programa. Fazemos isso em 3 dos 4 níveis da Pirâmide de Miller.



Masterclasses

Há evidências científicas sobre a utilidade da observação de terceiros especialistas.

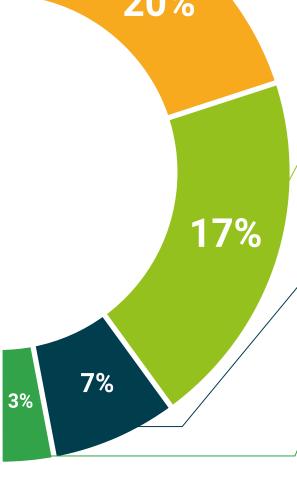


O *Learning from an expert* fortalece o conhecimento e a memória, e aumenta nossa confiança para tomar decisões difíceis no futuro.

Guias rápidos de ação

A TECH oferece o conteúdo mais relevante do curso em formato de fichas de trabalho ou guias rápidos de ação. Uma forma sintetizada, prática e eficaz de ajudar os alunos a progredirem na aprendizagem.









tech 40 | Certificação

Este programa permitirá a obtenção do certificado próprio de **Curso de Síndromes Genéticas** reconhecido pela TECH Global University, a maior universidade digital do mundo.

A **TECH Global University,** é uma Universidade Europeia Oficial reconhecida publicamente pelo Governo de Andorra *(bollettino ufficiale)*. Andorra faz parte do Espaço Europeu de Educação Superior (EEES) desde 2003. O EEES é uma iniciativa promovida pela União Europeia com o objetivo de organizar o modelo de formação internacional e harmonizar os sistemas de ensino superior dos países membros desse espaço. O projeto promove valores comuns, a implementação de ferramentas conjuntas e o fortalecimento dos seus mecanismos de garantia de qualidade para fomentar a colaboração e a mobilidade entre alunos, investigadores e académicos.

Esse título próprio da **TECH Global University**, é um programa europeu de formação contínua e atualização profissional que garante a aquisição de competências na sua área de conhecimento, conferindo um alto valor curricular ao aluno que conclui o programa.

Título: Curso de Síndromes Genéticas

Modalidade: online

Duração: 6 semanas

Acreditação: 6 ECTS



Sr./Sra. ______, com o documento de identidade nº ______, fo aprovado satisfatoriamente e obteve o certificado de:

Curso de Síndromes Genéticas

Trata-se de um título próprio com duração de 180 horas, o equivalente a 6 ECTS, com data de início dd/ mm/aaaa e data final dd/mm/aaaa.

A TECH Global University é uma universidade oficialmente reconhecida pelo Governo de Andorra em 31 de janeiro de 2024, que pertence ao Espaço Europeu de Educação Superior (EEES).

Andorra la Vella, 28 de fevereiro de 2024



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

tech global university Curso Síndromes Genéticas » Modalidade: online » Duração: 6 semanas » Certificação: TECH Global University » Acreditação: 6 ECTS

» Horário: ao seu próprio ritmo

» Exames: online

