

# Certificat

Génétique Clinique et Ses  
Techniques de Diagnostic





## Certificat

### Génétique Clinique et Ses Techniques de Diagnostic

- » Modalité: en ligne
- » Durée: 6 semaines
- » Qualification: TECH Université Technologique
- » Intensité: 16h/semaine
- » Horaire: à votre rythme
- » Examens: en ligne

Accès au site web: [www.techtitute.com/medecine/cours/genetique-clinique-techniques-diagnostic](http://www.techtitute.com/medecine/cours/genetique-clinique-techniques-diagnostic)

# Sommaire

01

Présentation

---

*page 4*

02

Objectifs

---

*page 8*

03

Direction de la formation

---

*page 12*

04

Structure et contenu

---

*page 16*

05

Méthodologie

---

*page 20*

06

Diplôme

---

*page 28*

# 01

# Présentation

L'utilisation de l'analyse génétique à des fins de diagnostic, est intégrée dans la routine des soins de santé de manière exponentielle ces dernières années, il est donc important d'offrir étudiants du Certificat des connaissances qui les familiariseront avec les approches techniques et les implications éthiques de ces méthodes. Cette formation a été conçue pour vous apporter la réponse à ce besoin, avec un programme de qualité, actualisée et flexible dans un cours de haute intensité.



“

*Apprenez à utiliser les techniques que la génétique offre pour le diagnostic des maladies héréditaires grâce à ce programme hautement spécialisé”*

Toutes les techniques actuellement utilisées pour le diagnostic en génétique clinique seront décrites, ainsi que leurs avantages et leurs limites.

Le choix de la technique à utiliser dans les différents cas sera discuté afin d'obtenir les résultats souhaités dans chaque cas. Le développement est théorico-pratique, car il comprend des cas cliniques réels pour la pratique de l'étudiant, afin d'atteindre une connaissance complète de ces techniques et l'optimisation de leur manipulation et de leur choix.

Enfin, une partie du programme sera consacrée à l'interprétation et à la communication des résultats des tests génétiques demandés, car ces résultats sont souvent difficiles à interpréter et à expliquer. Les critères d'interprétation des résultats et la manière de les rapporter seront expliqués en détail.



*Vous acquerez de manière efficace une spécialisation d'un intérêt remarquable pour tous les professionnels de la santé, grâce à ce programme”*

Ce **Certificat en Génétique Clinique et Ses Techniques de Diagnostic** contient le programme scientifique le plus complet et le plus actuel du marché. Les principales caractéristiques sont les suivantes:

- ♦ Les dernières technologies en matière de logiciels d'enseignement en ligne
- ♦ Un système d'enseignement intensément visuel, soutenu par un contenu graphique et schématique facilitant la compréhension et l'assimilation
- ♦ Le développement de cas pratiques présentés par des experts en activité
- ♦ Systèmes de vidéos interactives de pointe
- ♦ Enseignement basé sur la télépratique
- ♦ Des systèmes d'améliorations et de mises à jour continues
- ♦ Un apprentissage autorégulable: compatibilité totale avec d'autres occupations
- ♦ Les exercices pratiques d'auto-évaluation et de suivi de la progression de l'apprentissage
- ♦ Groupes de soutien et synergies éducatives: questions à l'expert, forums de discussion et de connaissances
- ♦ La communication avec l'enseignant et le travail de réflexion individuel
- ♦ Les contenus sont disponibles à partir de tout appareil fixe ou portable doté d'une connexion internet
- ♦ Des ressources complémentaires disponibles en permanence, même après la formation

“

*Une formation qui vous offrira la méthodologie pratique dans la recherche d'informations et leur interprétation, afin de créer un diagnostic soutenu par des faits génétiques”*

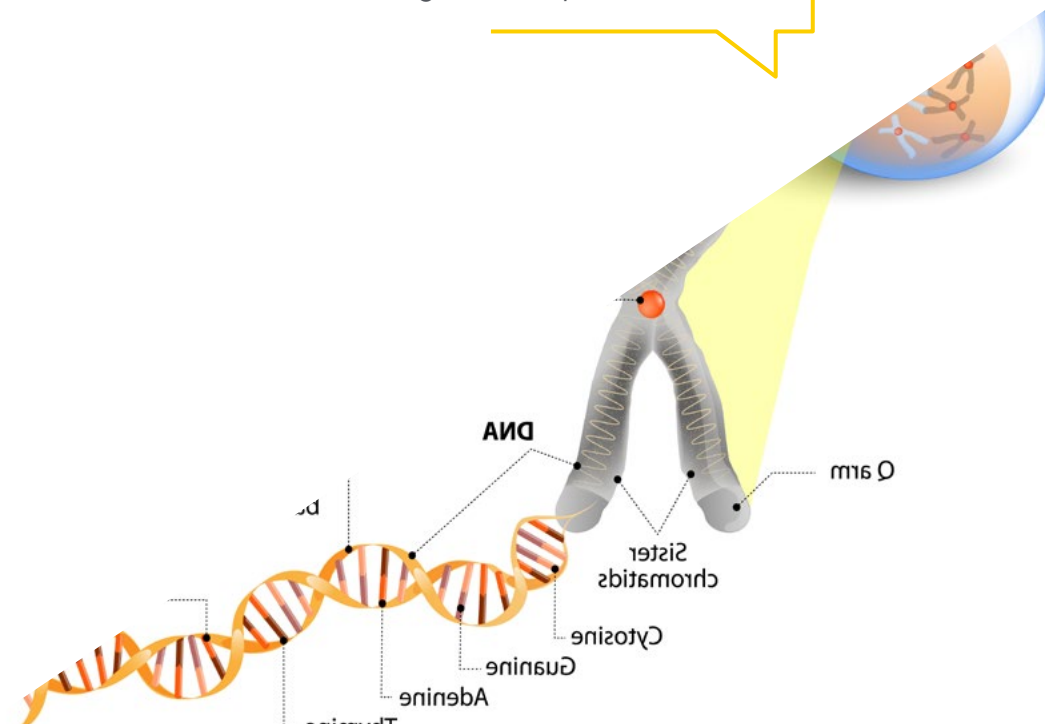
Ce programme a été développé par des professionnels de différents cabinets de génétique clinique, dans lequel ils apportent l'expérience de leur pratique quotidienne, dans la prise en charge de patients et de familles présentant une variété de troubles héréditaires, tant dans le conseil génétique que dans les programmes de prévention et le conseil prénatal et préconceptionnel. Le corps enseignant impliqué dans le Certificat mène également d'importants travaux de recherche dans le domaine de la Génétique.

Dans ses différents modules, le programme couvre les connaissances de base nécessaires à la gestion des patients et de leurs maladies dans le domaine d'une consultation de génétique clinique. Il propose une approche pratique des différentes techniques les plus couramment utilisées pour le diagnostic des maladies héréditaires, ainsi que l'interprétation de leurs résultats. De plus, ce programme propose également une approche des maladies qui entraînent le plus grand nombre de consultations dans la pratique quotidienne d'un service de Génétique Clinique.

Ce Certificat contient un texte théorique sur le sujet abordé, des exemples pratiques tirés de cas cliniques qui aideront à comprendre et à approfondir les connaissances.

*Des connaissances de base pour le diagnostic, le traitement et la prévention d'un grand nombre de maladies, dont la plupart sont méconnues.*

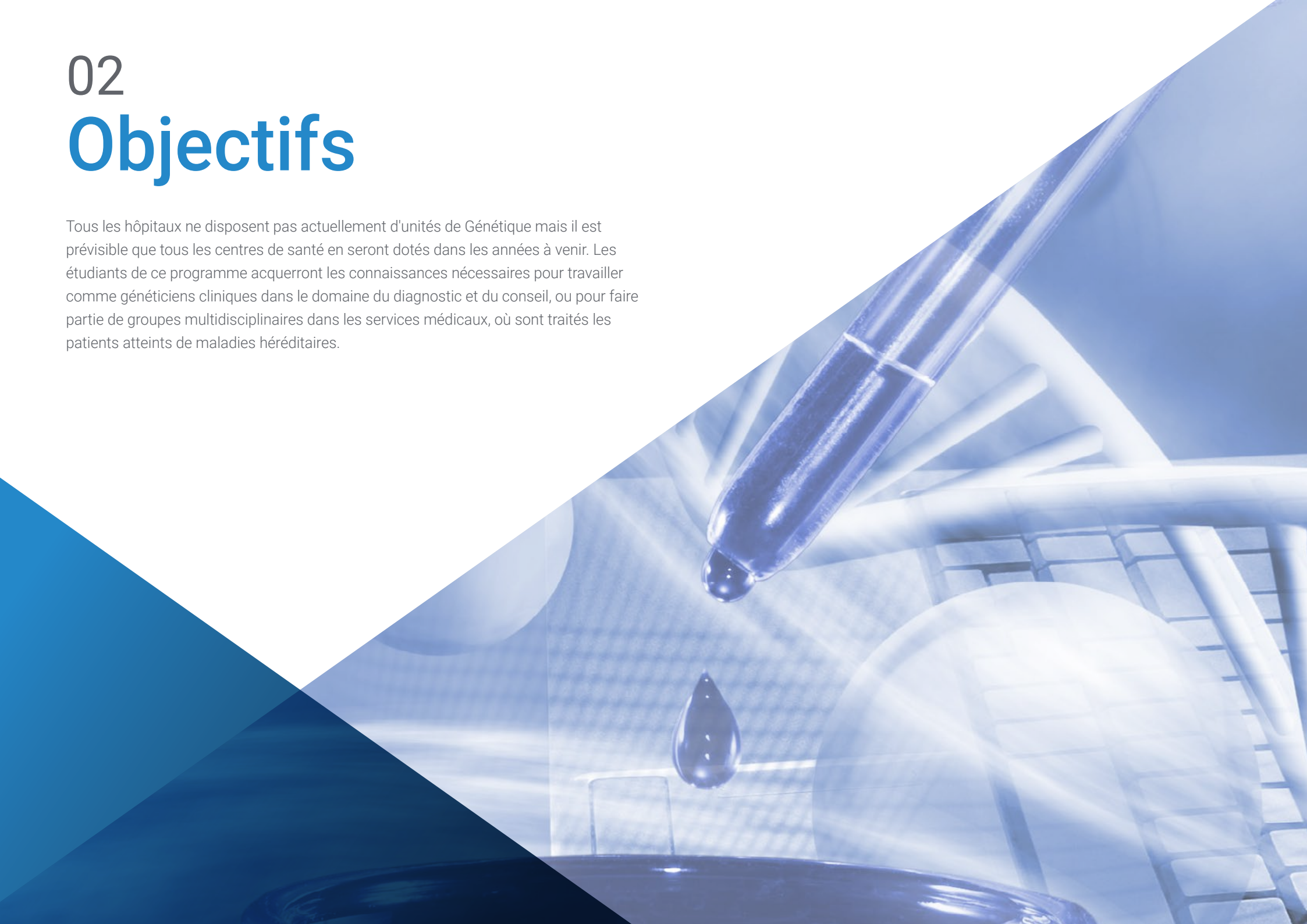
*Notre programme 100% en ligne et notre méthodologie pédagogique innovante vous permettront de combiner vos études avec le reste de vos obligations quotidiennes.*





# 02 Objectifs

Tous les hôpitaux ne disposent pas actuellement d'unités de Génétique mais il est prévisible que tous les centres de santé en seront dotés dans les années à venir. Les étudiants de ce programme acquerront les connaissances nécessaires pour travailler comme généticiens cliniques dans le domaine du diagnostic et du conseil, ou pour faire partie de groupes multidisciplinaires dans les services médicaux, où sont traités les patients atteints de maladies héréditaires.





“

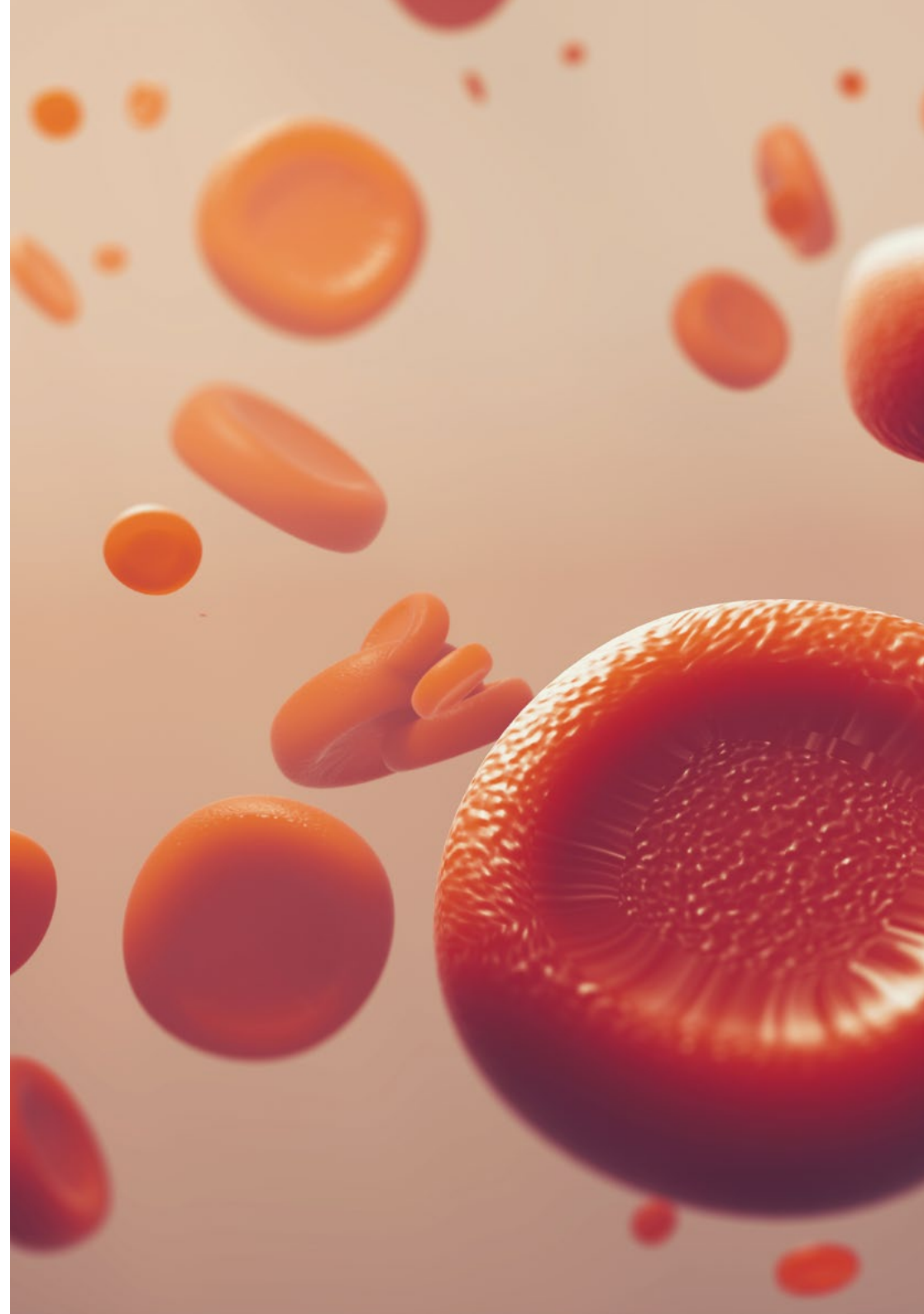
*Une mise à jour complète des techniques les plus innovantes du moment en matière de diagnostic cytogénétique et moléculaire dans un programme qui vous formera de manière intensive”*



## Objectifs généraux

---

- Étudier l'évolution historique des connaissances dans le domaine de la génétique
- Apprendre l'utilisation de l'analyse génétique à des fins de diagnostic
- Aborder la Cardio-génétique
- Connaître tous les syndromes cancéreux héréditaires connus
- Reconnaître les maladies génétiques qui affectent les organes des sens et savoir comment les traiter
- Détailler les principes fondamentaux et les mécanismes moléculaires pour le diagnostic des maladies endocriniennes
- S'informer sur les maladies génétiques affectant le système nerveux central et périphérique
- S'informer sur les maladies néphrologiques génétiques, telles que la maladie de Fabry ou le Syndrome d'Alport
- Traiter les différentes grandes maladies pédiatriques
- Revoir les maladies hématologiques, métaboliques et de dépôt, cérébrales et des petits vaisseaux





## Objectifs spécifiques

---

- ♦ Actualisation concernant les techniques actuellement disponibles pour le diagnostic cytogénétique et moléculaire
- ♦ Les stratégies d'optimisation de la demande et de l'interprétation du diagnostic génétique La résolution de cas pratiques

“

*Progresser dans votre profession en évoluant dans un domaine qui s'annonce comme l'un des plus passionnants de la médecine actuelle et à venir”*



03

# Direction de la formation

Dans le cadre du concept de qualité totale de notre formation, nous sommes fiers de vous faire bénéficier d'un corps enseignant de très haut niveau. Chacun des professeurs a été choisi pour son expérience avérée. Des professionnels issus de différents domaines et possédant des compétences variées constituent une équipe multidisciplinaire complète. Une occasion unique d'apprendre des meilleurs.



“

*Un Certificat créé et dirigé par des experts en Génétique Clinique qui vous feront découvrir les connaissances les plus actuelles et les plus complètes, et vous donneront une vision réelle et contextuelle de ce domaine de travail”*

## Direction



### Dr S. Tahsin Swafiri Swafiri, M.D

- Diplômé en Médecine et en Chirurgie Générale (Université d'Extremadura- Badajoz)
- Médecin Spécialiste de Biochimie Clinique et Pathologie Moléculaire (Hôpital Universitaire Puerta de Hierro Majadahonda)
- Master en Maladies Rares (Université de Valence)
- Médecin assistant en Génétique Clinique des Hôpitaux Universitaires de Infanta Elena, Rey Juan Carlos I, Fondation Jiménez Díaz et General de Villalba
- Professeur associé de Génétique à la Faculté de Médecine de l'Université Francisco de Vitoria (Pozuelo de Alarcón- Madrid)
- Institut de Recherche en Santé, Hôpital Universitaire Fondation Jiménez Díaz



## Professeurs

### Dr Blanco Kelly, Fiona

- ♦ Médecin Adjoint du Service de Génétique de l'Hôpital Universitaire Fondation Jiménez Díaz Institut de Recherche Sanitaire - FJD
- ♦ Médecin Adjoint (spécialiste de secteur) du Service de Génétique de l'Hôpital Universitaire Fondation Jiménez Díaz
- ♦ Diplômé en Médecine et Chirurgie de la Faculté de Médecine de l'Université Complutense de Madrid (2004)
- ♦ Spécialiste de la Biochimie Clinique depuis 2009
- ♦ Doctorat en Médecine en 2012
- ♦ Master en Maladies Rares, Université de Valence, Espagne (2017)
- ♦ Cours post doctorat: Expert Universitaire en Génétique clinique, Université d'Alcalá de Henares, Madrid, Espagne (2009)
- ♦ Chercheur Honorifique à l'Institute of Ophthalmology (IoO) de l'University College London (UCL), Londres, Royaume-Uni (01/2016 - 31/12/2020)
- ♦ Secrétaire de la Commission de Formation et de Diffusion de l'Association Espagnole de Génétique Humaine

### Dr Almoguera Castillo, Berta

- ♦ Doctorat en Génétique et Biologie Cellulaire Chercheur Juan Rodés (JR17/00020; ISCIII) dans le Service de Génétique de la Fondation Jiménez Díaz Madrid
- ♦ 2011: Doctorat en Génétique et Biologie Cellulaire Université Complutense de Madrid Titre de thèses: "Utilité de la pharmacogénétique pour prédire l'efficacité et la sécurité de la rispéridone dans le traitement de la schizophrénie" Directeurs: Dr Carmen Ayuso et Dr Rafael Dal-Ré
- ♦ 2009: Formation Spécialisée en Santé (FSE) en Biochimie Clinique Hôpital Universitaire Puerta de Hierro, Madrid
- ♦ 2007: Diplôme d'Études Avancées avec le titre "Caractérisation moléculaire des maladies mitochondriales avec une expression phénotypique prédominante dans le muscle cardiaque" dirigé par le Dr Belén Bornstein Sánchez Université Complutense de Madrid
- ♦ 2018 - Actualité: Chercheur Juan Rodés (JR17/00020; ISCIII) dans le Service de Génétique de la Fondation Jiménez Díaz Madrid
- ♦ 2015-2018: Research Scientist - Center for Applied Genomics, The Children's Hospital of Philadelphia (USA)



*Les meilleurs professionnels se trouvent dans la meilleure université. Ne manquez pas l'occasion de vous spécialiser parmi les meilleurs”*

# 04

## Structure et contenu

Les contenus de cette formation ont été élaborés par les différents experts de ce cours, avec un objectif clair: faire en sorte que nos étudiants acquièrent chacune des compétences nécessaires pour devenir de véritables experts dans ce domaine.

Un programme très complet et bien structuré, qui vous mènera vers les plus hauts standards de qualité et de réussite. Le programme est élaboré avec la participation de patients experts, ce qui ajoute une perspective très originale et proche, avec des cas réels et des situations qui ne sont pas seulement cliniques mais aussi sociales. Il présente une perspective holistique, pas seulement médicale, ce qui le rend intéressant pour les professionnels de la santé de tout type.



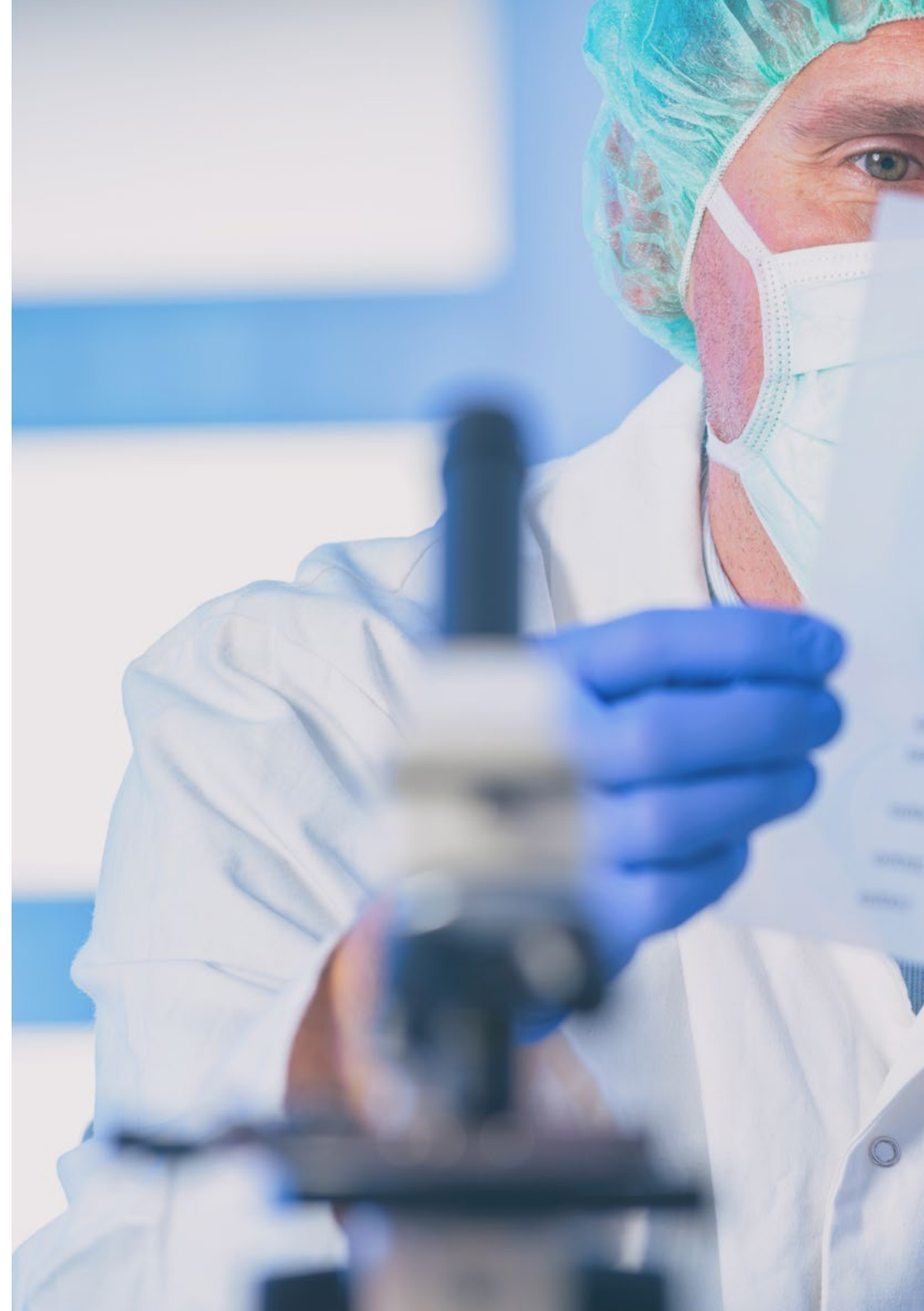


“

*Un recueil complet de connaissances qui vous permettra de perfectionner vos compétences médicales en vous permettant d'intervenir dans le diagnostic génétique"*

## Module 1: Techniques de Diagnostic Génétique

- 1.1. Hybridation In Situ en Fluorescence (FISH)
- 1.2. Réaction en chaîne par polymérase fluorescente quantitative (QF-PCR)
- 1.3. Hybridation génomique comparative (CGH Array)
- 1.4. Séquençage de Sanger
  - 1.4.1. PCR Digital
- 1.5. Séquençage en masse de nouvelle génération (NGS)
- 1.6. Multiplex Ligation-dependent Probe Amplification (MLPA)
- 1.7. Microsatellites et TP-PCR dans les maladies à expansion de répétitions d'ADN
- 1.8. Étude de l'ADN foetal dans le sang maternel







“

*Un programme d'enseignement très complet, structuré en unités didactiques organisées pour obtenir un apprentissage rapide et efficace, avec un objectif d'application pratique”*

# 05

# Méthodologie

Ce programme de formation offre une manière différente d'apprendre. Notre méthodologie est développée à travers un mode d'apprentissage cyclique: ***le Relearning***.

Ce système d'enseignement s'utilise, notamment, dans les Écoles de Médecine les plus prestigieuses du monde. De plus, il a été considéré comme l'une des méthodologies les plus efficaces par des magazines scientifiques de renom comme par exemple le ***New England Journal of Medicine***.





“

*Découvrez le Relearning, un système qui laisse de côté l'apprentissage linéaire conventionnel au profit des systèmes d'enseignement cycliques: une façon d'apprendre qui a prouvé son énorme efficacité, notamment dans les matières dont la mémorisation est essentielle"*

## À TECH, nous utilisons la méthode des cas

Face à une situation donnée, que doit faire un professionnel? Tout au long du programme, vous serez confronté à de multiples cas cliniques simulés, basés sur des patients réels, dans lesquels vous devrez enquêter, établir des hypothèses et finalement résoudre la situation. Il existe de nombreux faits scientifiques prouvant l'efficacité de cette méthode. Les spécialistes apprennent mieux, plus rapidement et plus durablement dans le temps.

*Avec TECH, vous ferez l'expérience d'une méthode d'apprentissage qui révolutionne les fondements des universités traditionnelles du monde entier.*



Selon le Dr Gérvas, le cas clinique est la présentation commentée d'un patient, ou d'un groupe de patients, qui devient un "cas", un exemple ou un modèle illustrant une composante clinique particulière, soit en raison de son pouvoir pédagogique, soit en raison de sa singularité ou de sa rareté. Il est essentiel que le cas soit ancré dans la vie professionnelle actuelle, en essayant de recréer les conditions réelles de la pratique professionnelle du médecin.

“

*Saviez-vous que cette méthode a été développée en 1912 à Harvard pour les étudiants en Droit? La méthode des cas consiste à présenter aux apprenants des situations réelles complexes pour qu'ils s'entraînent à prendre des décisions et pour qu'ils soient capables de justifier la manière de les résoudre. En 1924, elle a été établie comme une méthode d'enseignement standard à Harvard"*

L'efficacité de la méthode est justifiée par quatre réalisations clés:

1. Les étudiants qui suivent cette méthode parviennent non seulement à assimiler les concepts, mais aussi à développer leur capacité mentale au moyen d'exercices pour évaluer des situations réelles et appliquer leurs connaissances.
2. L'apprentissage est solidement traduit en compétences pratiques ce qui permet à l'étudiant de mieux s'intégrer dans le monde réel.
3. Grâce à l'utilisation de situations issues de la réalité, on obtient une assimilation plus simple et plus efficace des idées et des concepts.
4. Le sentiment d'efficacité de l'effort fourni devient un stimulus très important pour l'étudiant, qui se traduit par un plus grand intérêt pour l'apprentissage et une augmentation du temps consacré à travailler les cours.



## Relearning Methodology

TECH renforce l'utilisation de la méthode des cas avec la meilleure méthodologie d'enseignement 100% en ligne du moment: Relearning.

Cette université est la première au monde à combiner des études de cas cliniques avec un système d'apprentissage 100% en ligne basé sur la répétition, combinant un minimum de 8 éléments différents dans chaque leçon, ce qui constitue une véritable révolution par rapport à la simple étude et analyse de cas.

*Le professionnel apprendra à travers des cas réels et la résolution de situations complexes dans des environnements d'apprentissage simulés. Ces simulations sont développées à l'aide de logiciels de pointe qui facilitent l'apprentissage immersif.*





À la pointe de la pédagogie mondiale, la méthode Relearning a réussi à améliorer le niveau de satisfaction globale des professionnels qui terminent leurs études, par rapport aux indicateurs de qualité de la meilleure université en (Columbia University).

Grâce à cette méthodologie, nous, formation plus de 250.000 médecins avec un succès sans précédent dans toutes les spécialités cliniques, quelle que soit la charge chirurgicale. Notre méthodologie d'enseignement est développée dans un environnement très exigeant, avec un corps étudiant universitaire au profil socio-économique élevé et dont l'âge moyen est de 43,5 ans.

*Le Relearning vous permettra d'apprendre plus facilement et de manière plus productive tout en vous impliquant davantage dans votre spécialisation, en développant un esprit critique, en défendant des arguments et en contrastant les opinions: une équation directe vers le succès.*

Dans notre programme, l'apprentissage n'est pas un processus linéaire mais il se déroule en spirale (nous apprenons, désapprenons, oublions et réapprenons). Par conséquent, ils combinent chacun de ces éléments de manière concentrique.

Selon les normes internationales les plus élevées, la note globale de notre système d'apprentissage est de 8,01.



Dans ce programme, vous aurez accès aux meilleurs supports pédagogiques élaborés spécialement pour vous:



#### Support d'étude

Tous les contenus didactiques sont créés par les spécialistes qui enseignent les cours. Ils ont été conçus en exclusivité pour la formation afin que le développement didactique soit vraiment spécifique et concret.

Ces contenus sont ensuite appliqués au format audiovisuel, pour créer la méthode de travail TECH online. Tout cela, élaboré avec les dernières techniques afin d'offrir des éléments de haute qualité dans chacun des supports qui sont mis à la disposition de l'apprenant.



#### Techniques et procédures chirurgicales en vidéo

TECH rapproche les étudiants des dernières techniques, des dernières avancées pédagogiques et de l'avant-garde des techniques médicales actuelles. Tout cela, à la première personne, expliqué et détaillé rigoureusement pour atteindre une compréhension complète et une assimilation optimale. Et surtout, vous pouvez les regarder autant de fois que vous le souhaitez.



#### Résumés interactifs

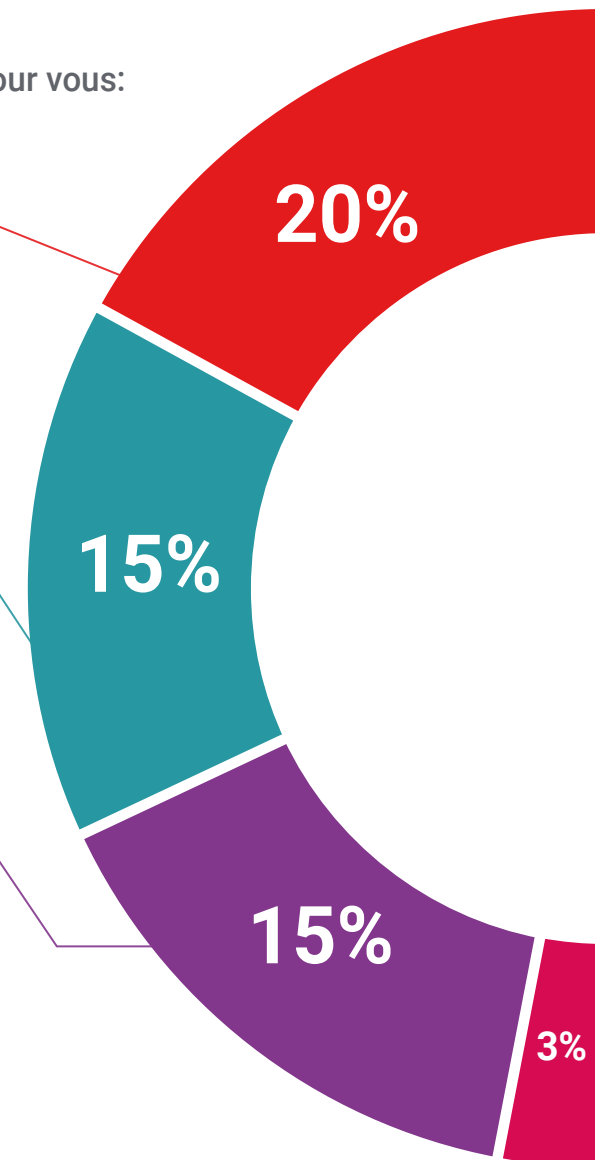
Nous présentons les contenus de manière attrayante et dynamique dans des dossiers multimédias comprenant des fichiers audios, des vidéos, des images, des diagrammes et des cartes conceptuelles afin de consolider les connaissances.

Ce système éducatif unique pour la présentation de contenu multimédia a été récompensé par Microsoft en tant que "European Success Story".

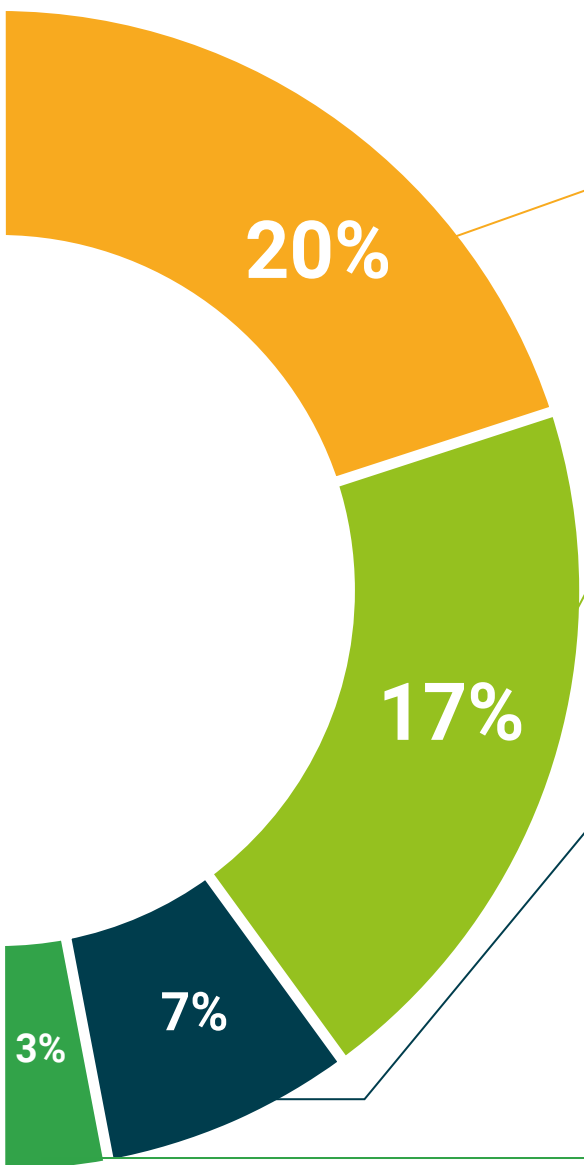


#### Bibliographie complémentaire

Articles récents, documents de consensus et directives internationales, entre autres. Dans la bibliothèque virtuelle de TECH, l'étudiant aura accès à tout ce dont il a besoin pour compléter sa formation.







#### Études de cas dirigées par des experts

Un apprentissage efficace doit nécessairement être contextuel. Pour cette raison, TECH présente le développement de cas réels dans lesquels l'expert guidera l'étudiant à travers le développement de la prise en charge et la résolution de différentes situations: une manière claire et directe d'atteindre le plus haut degré de compréhension.



#### Testing & Retesting

Les connaissances de l'étudiant sont périodiquement évaluées et réévaluées tout au long du programme, par le biais d'activités et d'exercices d'évaluation et d'auto-évaluation, afin que l'étudiant puisse vérifier comment il atteint ses objectifs.



#### Cours magistraux

Il existe de nombreux faits scientifiques prouvant l'utilité de l'observation par un tiers expert. La méthode "Learning from an Expert" permet au professionnel de renforcer ses connaissances ainsi que sa mémoire puis lui permet d'avoir davantage confiance en lui concernant la prise de décisions difficiles.



#### Guides d'action rapide

À TECH nous vous proposons les contenus les plus pertinents du cours sous forme de feuilles de travail ou de guides d'action rapide. Un moyen synthétique, pratique et efficace pour vous permettre de progresser dans votre apprentissage.



# 06 Diplôme

Ce Certificat en Génétique Clinique et Ses Techniques de Diagnostic vous garantit, en plus de la formation la plus rigoureuse et la plus actuelle, l'accès à un diplôme universitaire de Certificat délivré par TECH Université Technologique.



“

*Réussissez cette spécialisation avec succès et recevez votre diplôme universitaire sans avoir à vous soucier des déplacements ou des contraintes administratives”*

Ce **Certificat en Génétique Clinique et Ses Techniques de Diagnostic** contient le programme scientifique le plus complet et le plus actuel du marché.

Après avoir réussi les évaluations, l'étudiant recevra par courrier postal\* avec accusé de réception le diplôme de **Certificat** par **TECH Université Technologique**.

Le diplôme délivré par **TECH Université Technologique** indiquera la note obtenue lors du Certificat, et répond aux exigences communément demandées par les bourses d'emploi, les concours et les commissions d'évaluation des carrières professionnelles.

Diplôme: **Certificat en Génétique Clinique et Ses Techniques de Diagnostic**  
N° d'heures officielles: **150 h.**



\*Si l'étudiant souhaite que son diplôme version papier possède l'Apostille de La Haye, TECH EDUCATION fera les démarches nécessaires pour son obtention moyennant un coût supplémentaire.





## Certificat

Génétique Clinique et Ses  
Techniques de Diagnostic

- » Modalité: en ligne
- » Durée: 6 semaines
- » Qualification: TECH Université Technologique
- » Intensité: 16h/semaine
- » Horaire: à votre rythme
- » Examens: en ligne

# Certificat

## Génétique Clinique et Ses Techniques de Diagnostic

