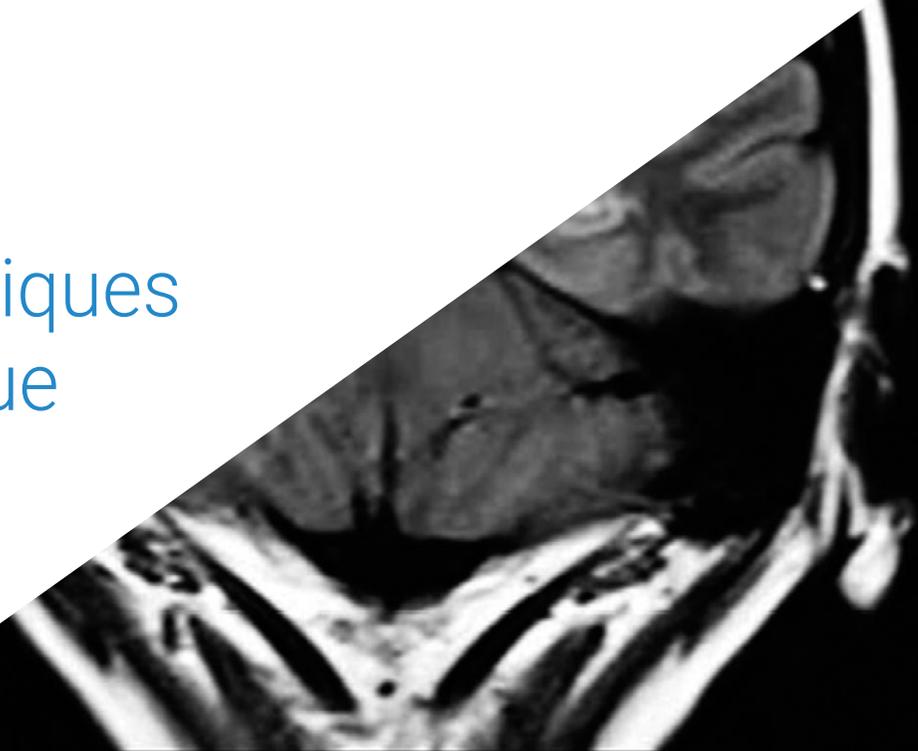


# Certificat Avancé

Maladies Endocriniennes, Neurologiques  
et Sensorielles en Génétique Clinique



D





## **Certificat Avancé** Maladies Endocriniennes, Neurologiques et Sensorielles en Génétique Clinique

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

Accès au site web: [www.techtute.com/fr/medecine/diplome-universite/maladies-endocriniennes-neurologiques-sensorielles-genetique-clinique](http://www.techtute.com/fr/medecine/diplome-universite/maladies-endocriniennes-neurologiques-sensorielles-genetique-clinique)

# 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

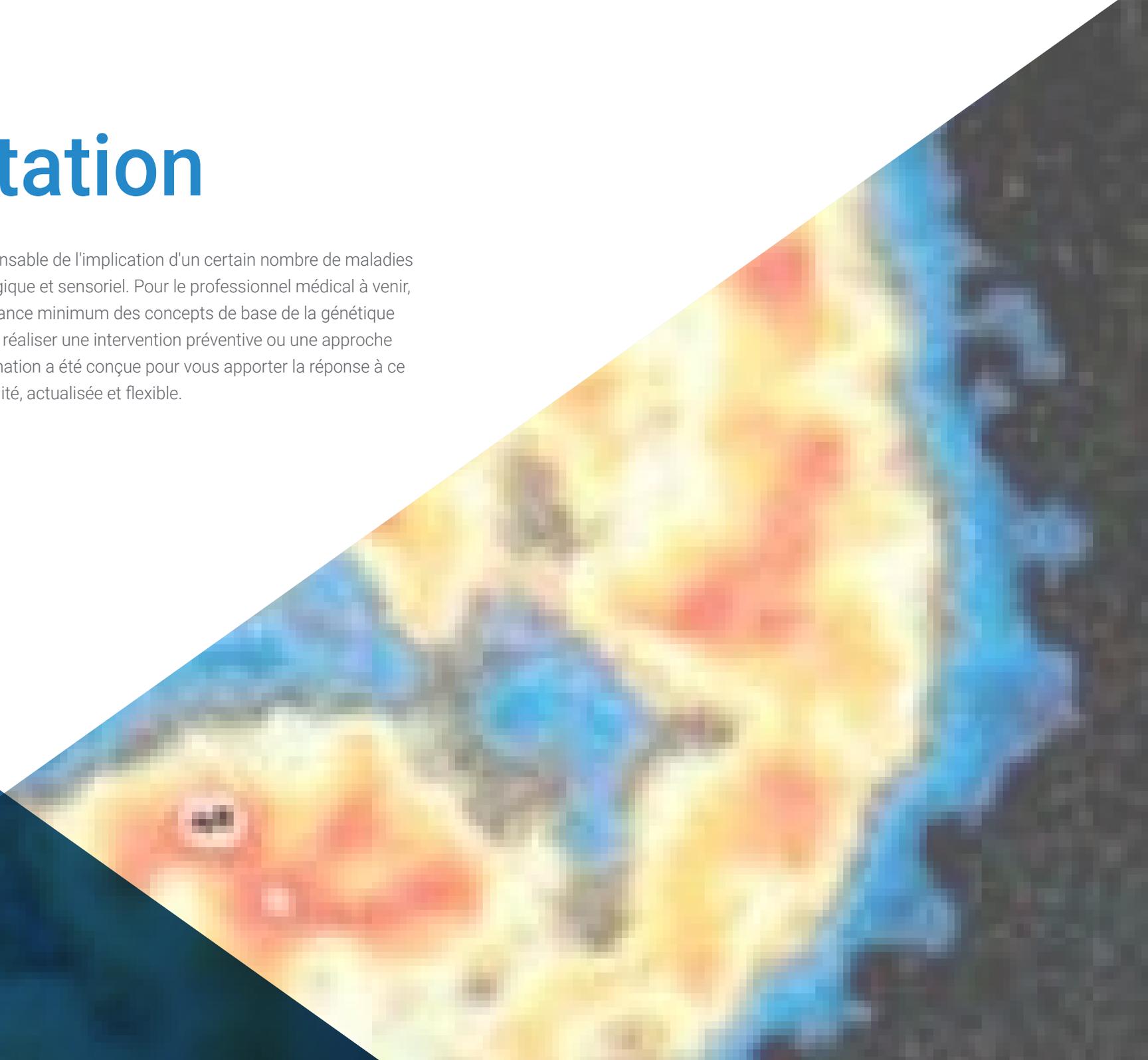
---

*page 28*

# 01

# Présentation

La génétique est directement responsable de l'implication d'un certain nombre de maladies des systèmes endocrinien, neurologique et sensoriel. Pour le professionnel médical à venir, il est essentiel d'avoir une connaissance minimum des concepts de base de la génétique dans ces domaines, afin de pouvoir réaliser une intervention préventive ou une approche thérapeutique de qualité. Cette formation a été conçue pour vous apporter la réponse à ce besoin, avec un programme de qualité, actualisée et flexible.



“

*Les plus récentes et les plus complètes connaissances dans l'approche des maladies endocriniennes, neurologiques et sensorielles du point de vue de la génétique comme outil d'intervention"*

La formation portera sur les maladies héréditaires touchant à la fois la vision et l'audition, qui constituent un groupe de diverses pathologies héréditaires difficiles à diagnostiquer et affectant un très petit nombre de personnes. Le fondement moléculaire des conditions héréditaires associées à une multitude de gènes liés aux dystrophies rétiniennes et à la surdit , tant isol es que syndromiques, leur expression et leur h t rog n it  g n tique et clinique seront d velopp s dans ce programme.

Le syst me endocrinien est constitu  d'un groupe de glandes et d'organes qui r gulent et contr lent diverses fonctions de l'organisme par la production et la s cr tion d'hormones dans tout le corps. La connaissance des alt rations g n tiques responsables de chaque trouble qui se produit dans ce processus permettra de comprendre leur physiopathologie mol culaire, et de r aliser des diagnostics plus pr cis et des th rapies plus efficaces.

Les troubles h r ditaires du syst me nerveux et les maladies neurologiques ayant une pr disposition g n tique seront  galement pass s en revue. Les derni res recherches mettent en  vidence le facteur g n tique dans de nombreuses pathologies telles que la maladie de Parkinson ou la d mence. Malgr  le fait que ces maladies soient h r ditaires, les sympt mes n'apparaissent souvent pas   la naissance et pr sentent des sympt mes et une intensit  tr s variables, ce qui peut  galement affecter les descendants. Par cons quent, une approche g n tique correcte est n cessaire pour un diagnostic ou un traitement correct et pour l'orientation et le conseil de la famille.

Ce **Certificat Avanc  en Maladies Endocriniennes, Neurologiques et Sensorielles en G n tique Clinique** ligne vous offre les caract ristiques d'une formation scientifique, p dagogique et technologique de haut niveau. Les caract ristiques les plus importantes du cours sont:

- Les derni res technologies en mati re de logiciels d'enseignement en ligne
- Un syst me d'enseignement intens ment visuel, soutenu par un contenu graphique et sch matique facilitant la compr hension et l'assimilation
- Le d veloppement de cas pratiques pr sent s par des experts en activit 
- Syst mes de vid os interactives de pointe
- Enseignement bas  sur la t l pratique.
- Des syst mes d'am liorations et de mises   jour continues
- Un apprentissage autor gulable : compatibilit  totale avec d'autres occupations.
- Exercices pratiques d'auto- valuation et de suivi de la progression de l'apprentissage
- Groupes de soutien et interactions p dagogiques : questions   l'expert, forums de discussion et d' change de connaissances
- Communication avec l'enseignant et travail de r flexion individuel
- Les contenus sont disponibles   partir de tout appareil fixe ou portable dot  d'une connexion internet
- Des ressources compl mentaires disponibles en permanence, m me apr s la formation



*Vous acquerrez de mani re efficace une sp cialisation d'un int r t remarquable pour tous les professionnels de la sant , gr ce   ce Certificat Avanc  de haut niveau"*

“

*Une formation qui vous permettra de découvrir la méthodologie pratique qui est développée dans l'étude génétique des pathologies"*

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

*Augmentez votre confiance dans la prise de décision en actualisant vos connaissances grâce à ce Certificat Avancé.*

*Vous serez formé par des professionnels ayant une grande expérience du secteur, qui ont déposé toutes leurs connaissances et leur expérience dans l'élaboration de ce programme.*



# 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.



“

*C'est un programme d'étude de grande valeur pour le professionnel, qui vous donnera les compétences nécessaires dans l'approche des Maladies Endocriniennes, Neurologiques et Sensorielles en Génétique Clinique"*



## 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

---

### Module 1. Génétique des Maladies des Organes des Sens

- ♦ Un apprentissage complet et actualisé sur les dystrophies rétiniennes et la perte auditive neurosensorielle
- ♦ Comprendre de manière approfondie leurs causes génétiques et les modèles d'hérédité
- ♦ Développer des informations sur le diagnostic pronostique, ainsi que sur le risque de transmission de la maladie

### Module 2. Génétique des maladies endocriniennes

- ♦ Actualisation et apprentissage des caractéristiques des maladies endocriniennes, tant chez les adultes que chez les enfants, associées à des schémas héréditaires
- ♦ Utilisation des données cliniques et analytiques pour établir le diagnostic différentiel, du point de vue de la génétique, avant de prendre la décision sur l'étude à réaliser

### Module 3. Génétique des maladies neurologiques

- ♦ Connaître les stratégies pour une approche globale du patient présentant une pathologie neurologique d'origine génétique, pour orienter un diagnostic clinique en tenant compte des explorations antérieures, tant analytiques, Immunohistochimie qu'électrophysiologiques déjà réalisées ainsi , que d'autres explorations complémentaires

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 Avancé 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 médical”*

## 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 Cortón, Marta

- ♦ Chercheuse à Miguel Servet, responsable du Groupe des Pathologies du Développement Oculaire à l'IIS-Fondation Jiménez Díaz
- ♦ Docteur en Biomédecine de l'UAM et accrédité en Génétique Humaine par l'AEGH
- ♦ Spécialisée dans la conception, l'évaluation et la mise en œuvre de stratégies, principalement visant à améliorer l'analyse génétique de diverses pathologies ophtalmologiques, principalement des dystrophies rétiniennes héréditaires
- ♦ Équipe chargée de la sélection des jeunes chercheurs pour le NHS

# 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"*

### Module 1. Génétique des Maladies des Organes des Sens

- 1.1. Dystrophies rétinienne périphériques
- 1.2. Dystrophie de rétine centrale
- 1.3. Dystrophies rétinienne syndromique
- 1.4. Atrophie optique
- 1.5. Dystrophies cornéennes
- 1.6. Albinisme oculaire
- 1.7. Malformations oculaires
- 1.8. Pertes auditives neurosensorielles récessives à dominance autosomique
- 1.9. Perte auditive neurosensorielle d'origine mitochondriale
- 1.10. Perte auditive syndromique

### Module 2. Génétique des maladies endocriniennes

- 2.1. Diabète monogénique
- 2.2. Hypoparathyroïdie primaire
- 2.3. Petite taille familiale et achondroplasties
- 2.4. Acromégalie
- 2.5. Hypogonadisme
  - 2.5.1. Syndrome de Kallmann
- 2.6. Hyperplasie congénitale surrénale
- 2.7. Génétique du métabolisme phosphocalcique
- 2.8. Hypocholestérolémie familiale
- 2.9. Paragangliome et phéochromocytome
- 2.10. Carcinome médullaire des thyroïdes





### Module 3. Génétique des Maladies Neurologiques

- 3.1. Neuropathies Périphériques héréditaires
- 3.2. Ataxies héréditaires
- 3.3. Maladie de Huntington
- 3.4. Dystonie héréditaire
- 3.5. Paraparésie héréditaire
- 3.6. Dystrophies musculaires
  - 3.6.1. Dystrophinopathies
  - 3.6.2. Dystrophie facio-scapulo-humérale
  - 3.6.3. Maladie de Steinert
- 3.7. Myotonie congénitale
- 3.8. Démences
  - 3.8.1. Maladie d'Alzheimer
  - 3.8.2. Démence frontotemporale
- 3.9. Sclérose latérale amyotrophique
- 3.10. Maladie de Cadasil

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***.



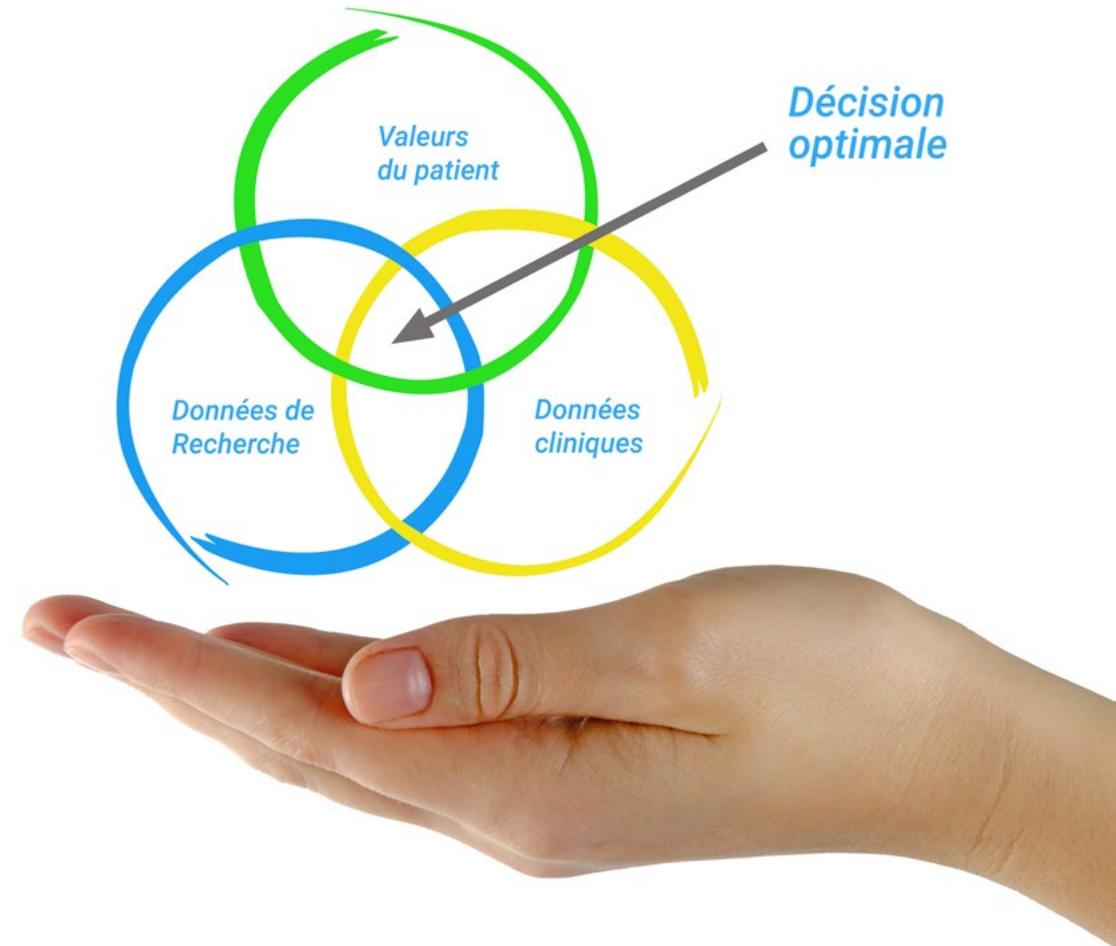
“

*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 de Harvard 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.*

Selon les indicateurs de qualité de la meilleure université en ligne du monde hispanophone (Columbia University). La méthode Relearning, à la pointe de la pédagogie mondiale, a réussi à améliorer le niveau de satisfaction globale des professionnels finalisant leurs études.

Grâce à cette méthodologie, nous avons formé 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 développant un esprit critique, en défendant des arguments et en contrastant des opinions: une équation directe vers le succès.*

Dans notre programme, l'apprentissage n'est pas un processus linéaire, mais 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

Le Certificat Avancé en Maladies Endocriniennes, Neurologiques et Sensorielles en Génétique Clinique vous garantit, en plus de la formation la plus rigoureuse et la plus actuelle, l'accès à un diplôme universitaire de Certificat Avancé 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 Avancé en Maladies Endocriniennes, Neurologiques et Sensorielles en Génétique Clinique** 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 Avancé** par **TECH Université technologique**.

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

Diplôme: **Certificat Avancé en Maladies Endocriniennes, Neurologiques et Sensorielles en Génétique Clinique**

N.º heures de cours: **450 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.

future

santé confiance personnes

éducation information tuteurs

garantie accréditation enseignement

institutions technologie apprentissage

communauté engagement

**tech** université  
technologique

service personnalisé innovation

connaissance présent qualité  
en ligne formation

développement institutions

classe virtuelle langue

### Certificat Avancé

Maladies Endocriniennes,  
Neurologiques et Sensorielles  
en Génétique Clinique

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

# Certificat Avancé

Maladies Endocriniennes, Neurologiques  
et Sensorielles en Génétique Clinique