

Mastère Spécialisé

Génétique Clinique



Mastère Spécialisé Génétique Clinique

- » Modalité: en ligne
- » Durée: 12 mois
- » Qualification: TECH Global University
- » Accréditation: 60 ECTS
- » Horaire: à votre rythme
- » Examens: en ligne

Accès au site web: www.techtitute.com/fr/medecine/master/master-genetique-clinique

Sommaire

01

Présentation

page 4

02

Objectifs

page 8

03

Compétences

page 12

04

Direction de la formation

page 16

05

Structure et contenu

page 22

06

Méthodologie

page 28

07

Diplôme

page 36

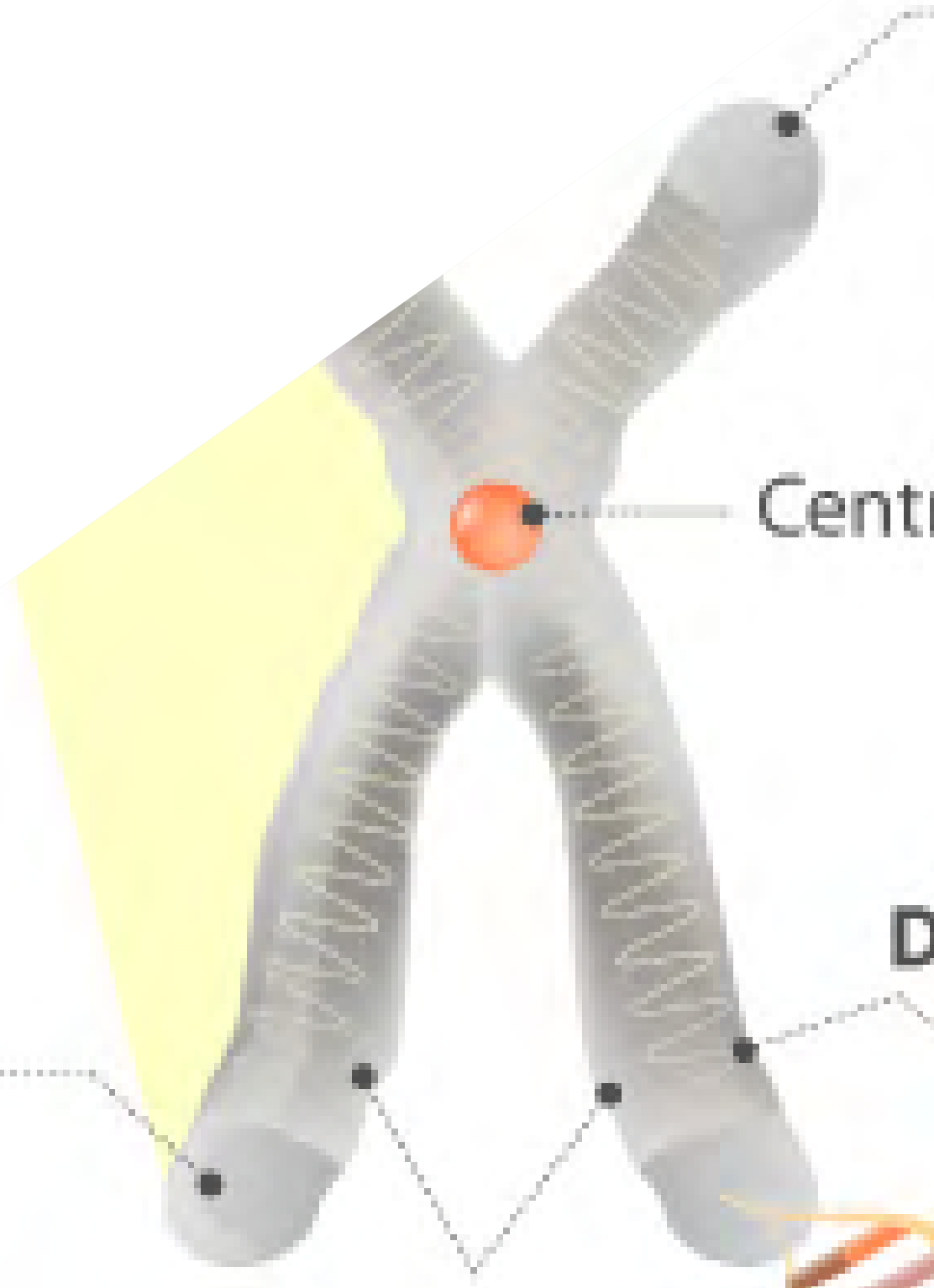
01 Présentation

Dans la pratique médicale actuelle, la génétique est un pilier fondamental pour le diagnostic, le traitement et la prévention d'un grand nombre de maladies, dont la plupart sont mal comprises. Son rôle s'étend à toutes les spécialités médicales. Pour le professionnel médical de demain, il est essentiel d'avoir une connaissance minimale des concepts de base de la génétique et de l'intégrer dans le système national de santé. Cette formation a été conçue pour vous apporter la réponse à ce besoin, avec un programme de qualité, actualisée et flexible.

Q arm

Centr

D



romere

NA

“

Un programme exceptionnel créé pour fournir aux professionnels de la santé la spécialisation nécessaire en Génétique Clinique, avec les connaissances les plus complètes et les plus récentes du secteur”

Dans la pratique médicale actuelle, la génétique est un pilier de base pour le diagnostic, le traitement et la prévention d'un grand nombre de maladies, dont la plupart sont mal connues. Son rôle s'étend à toutes les spécialités médicales. Pour le spécialiste, il est donc indispensable de connaître et de mettre à jour ses connaissances en Génétique Clinique, car il s'agit d'un domaine en constante croissance et avec des développements qui concernent de multiples spécialités médicales.

C'est pourquoi ce programme a été créé, rassemblant l'expérience et l'expertise d'une équipe d'enseignants ayant une grande expérience en Génétique Clinique de pointe. Ainsi, tout au long du programme, les informations les plus récentes sur les techniques de diagnostic génétique, le cancer héréditaire, la génétique des maladies endocriniennes, l'immunodéficiência primaire variable et de nombreuses autres questions de grand intérêt pour le spécialiste sont abordées. Le tout dans une optique éminemment pratique, avec de nombreux exemples et cas cliniques réels qui permettent de contextualiser le contenu.

Dans ses différents modules, le programme couvre des connaissances avancées et actualisées pour la gestion des patients et de leurs maladies dans la pratique de la 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. Par ailleurs, les maladies qui entraînent le plus grand nombre de consultations dans la pratique quotidienne sont également traitées en profondeur, avec une approche actualisée et adaptée aux normes cliniques les plus pointues.

Son format en ligne permet de le combiner avec l'activité professionnelle et personnelle la plus exigeante, car cela évitent les cours en présentiel et les contraintes d'horaires. Tout le contenu est disponible dès le premier jour du programme, et peut être téléchargé à partir de n'importe quel appareil doté d'une connexion Internet. Cela offre une flexibilité et un confort uniques pour les combiner avec l'activité professionnelle et personnelle la plus exigeante.

Ce **Mastère Spécialisé en Génétique Clinique** vous offre les caractéristiques d'un programme académique de haut niveau scientifique, pédagogique et technologique. Les caractéristiques les plus importantes du cours sont:

- » 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 interactions pédagogiques: questions à l'expert, forums de discussion et d'échange 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
- » Banques de documentation complémentaire disponible en permanence, même après le programme académique



Une spécialité d'intérêt notable pour le professionnel de la santé, que vous pourrez acquérir efficacement grâce à ce Mastère Spécialisé du plus haut niveau d'enseignement

“

Une formation qui vous montrera la méthodologie pratique de la collecte d'informations pour la construction du génogramme, en expliquant la symbolologie et la représentation graphique de ces informations”

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 Mastère Spécialisé mène également d'importants travaux de recherche dans le domaine de la Génétique.

Dans ses différents modules, le programme de Mastère Spécialisé 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 offre une approche pratique des différentes techniques les plus utilisées pour le diagnostic des maladies héréditaires, ainsi que l'interprétation de leurs résultats. De plus, vous découvrirez une approche des maladies qui provoquent le plus grand nombre de consultations, dans la pratique quotidienne d'un service de Génétique Clinique.

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

N'hésitez pas à suivre cette formation avec nous. Vous trouverez le meilleur matériel pédagogique avec des leçons virtuelles.

Ce Mastère Spécialisé 100% en ligne, vous permettra de combiner vos études avec votre travail professionnel tout en augmentant vos connaissances dans ce domaine.



02 Objectifs

Tous les hôpitaux ne disposent pas actuellement d'unités en Génétique, mais il est toutefois prévisible que tous les centres de santé en soient dotés dans les prochaines 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 approche large et entièrement actualisée
des maladies à l'origine du plus grand nombre de
consultations dans un service de 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. Introduction à la génétique

- » Point sur l'histoire et l'évolution des connaissances en Génétique Clinique
- » Connaissance des concepts fondamentaux sur la structure et l'organisation du génome humain
- » Étude approfondie des différents modèles de transmission des maladies héréditaires
- » Conseil génétique en pratique clinique
- » Calcul du risque de récurrence
- » Conseil génétique prénatal, pré-implantatoire et prénatal
- » Aspects éthiques et juridiques de la génétique/génomique
- » La résolution de cas pratiques

Module 2. Techniques de diagnostic génétique

- » Actualisation des 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

Module 3. Maladies cardiovasculaires

- » Acquisition de connaissances sur l'importance des cardiopathies familiales dans le contexte des maladies cardiovasculaires
- » Étude approfondie des aspects des cardiopathies familiales: génétique de base, aspects pertinents du diagnostic, et du pronostic des différentes cardiomyopathies héréditaires: hypertrophique, dilatée, non compactée et arythmogène
- » Étude approfondie des aspects pertinents des syndromes aortiques

Module 4. Cancer héréditaire

- » Offrir des outils nécessaires à l'étudiant pour acquérir la connaissance des critères d'identification des familles présentant une susceptibilité aux différents syndromes héréditaires du cancer
- » Identification des individus à risque
- » Planifier des protocoles avec des programmes de prévention précoce, ainsi que les différentes techniques chirurgicales réduisant les risques et leurs domaines d'application
- » Se spécialiser dans le risque de transmission à la descendance
- » Développement du diagnostic génétique pré-implantatoire dans le domaine du cancer

Module 5. Génétique des Maladies des Organes des Sens

- » Un apprentissage complet et actualisé sur les dystrophies rétinienne 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 6. 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 7. 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, immuno-histochimie qu'électrophysiologiques déjà réalisées, ainsi que d'autres explorations complémentaires

Module 8. Génétique des Maladies Néphrologiques

- » Offrir d'une information globale dans les pathologies néphrologiques et urologiques les plus courantes actuellement
- » Une approche globale de leur identification et de leur diagnostic clinique en tenant compte des explorations antérieures, des études analytiques et anatomo-pathologiques déjà réalisées, ainsi que d'autres explorations complémentaires

Module 9. Génétique des Maladies Pédiatriques

- » Comprendre de façon approfondie les concepts de la dysmorphologie
- » Comprendre de façon approfondie l'examen dysmorphologique
- » Comprendre de façon approfondie les malformations congénitales
- » Étudier les principaux syndromes pédiatriques
- » Détecter les erreurs innées du métabolisme

Module 10. Divers

- » Fournir des informations théoriques et des cas pratiques d'autres pathologies qui motivent un nombre non moindre dans les services de Génétique Clinique
- » Acquérir de meilleures connaissances et compétences dans leur identification et leur gestion

03

Compétences

La médecine est un domaine en constante progression et développement. Cela signifie que les professionnels doivent être des personnes ayant une réelle passion pour leur travail: le recyclage et la mise à jour constante sont des conditions essentielles pour rester à l'avant-garde, avec la qualité que la pratique médicale exige. Ce Mastère Spécialisé de vous permettra d'acquérir les compétences nécessaires à cet égard. Une approche globale dans un programme académique de haut niveau et qui fait la différence.



“

L'objectif de cette formation est approfondir les connaissances nécessaires à la pratique de la Génétique Clinique tant dans le domaine du diagnostic que du conseil génétique"



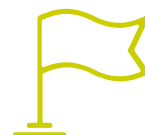
Compétences générales

- » Effectuer des tâches tant que généticien clinique
- » Développer les processus nécessaires au diagnostic génétique de différentes affections
- » Travailler au sein d'équipes pluridisciplinaires dans l'étude et l'approche des maladies génétiques

“

Une spécialisation unique qui vous permettra d'acquérir une formation supérieure pour évoluer dans ce domaine très compétitif”





Compétences spécifiques

- » Expliquer les concepts fondamentaux du génome humain
- » Utiliser les techniques existantes matière de diagnostic génétique
- » Intervenir dans les maladies cardiovasculaires en tenant compte de l'héritage génétique
- » Identifier les familles présentant un risque génétique de cancer
- » Développer le diagnostic et le pronostic dans les maladies impliquant les organes des sens
- » Réaliser un diagnostic différentiel d'un point de vue génétique
- » Réaliser une approche globale des troubles neurologiques d'origine génétique
- » Réaliser une approche globale des maladies néphrourologiques en tenant compte de leur origine génétique
- » Agir sur le plan diagnostique et dans l'approche des maladies génétiques pédiatriques
- » Connaître les autres pathologies génétiques et être compétent dans leur diagnostic et leur prise en charge

04

Direction de la formation

Dans le cadre du concept de qualité totale de notre programme, nous sommes fiers de mettre à votre disposition un corps enseignant de très haut niveau, 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 programme créé et dirigé par des experts en Génétique Clinique, qui vous feront découvrir les connaissances les plus actuelles et les plus complètes et une vision réelle et contextuelle de ce domaine médical”

Directeur invité international

Forte d'une carrière scientifique exceptionnelle dans le domaine de la Génétique Moléculaire et de la Génomique, la Docteur Deborah Morris-Rosendahl s'est consacrée à l'analyse et au diagnostic de pathologies spécifiques. Forte de ses excellents résultats et de son prestige, elle a relevé des défis professionnels tels que la direction du Laboratoire Génomique Hub South East (NHS) à Londres.

Les recherches de cette experte de classe mondiale se sont concentrées sur l'identification de nouveaux gènes responsables de maladies, qu'il s'agisse de troubles dus à un seul gène ou d'affections neuropsychiatriques complexes. Son intérêt particulier pour les processus neuroévolutifs l'a conduit à déterminer les associations génotype-phénotype, diverses conditions de développement cortical, et à affiner les corrélations génotype-phénotype pour la Lissencéphalie, la Microcéphalie primaire et les Syndromes de Microcéphalie.

Elle s'est également intéressée aux affections cardiaques et respiratoires héréditaires, domaines dans lesquels son laboratoire est chargé d'effectuer des tests spécialisés. En outre, son équipe s'est consacrée à la conception de méthodologies de pointe pour fournir des diagnostics génomiques innovants, consolidant sa réputation de leader dans ce domaine au niveau mondial.

La Dr Morris-Rosendahl a également commencé sa formation scientifique à l'Université du Cap, où elle a obtenu un diplôme de Zoologie avec mention. Pour poursuivre ses études, elle a rejoint l'Institut de Recherche sur les Mammifères de l'Université de Pretoria. Avec l'avènement de la technologie de l'ADN recombinant, il s'est immédiatement réorienté vers la Génétique Humaine et a obtenu son doctorat dans ce domaine à l'Institut Sud-Africain de Recherche Médicale et à l'Université de Witwatersrand.

Elle a toutefois effectué des recherches post-doctorales en Afrique du Sud, aux États-Unis et en Allemagne. En Allemagne, elle est devenue Directrice du Laboratoire de Diagnostic de Génétique Moléculaire à l'Institut de Génétique Humaine du Centre Médical Universitaire de Freiburg. Récemment, elle a collaboré avec plusieurs équipes multidisciplinaires au Royaume-Uni.



Dr. Deborah, Morris-Rosendahl

- Directrice Scientifique du Laboratoire de Génomique Hub South East (NHSE) Londres, Royaume-Uni
- Chercheuse principal Asmarley au sein du Groupe de Génétique Moléculaire et de Génomique à l'Institut Britannique du Cœur et du Poumon
- Directrice Scientifique, Unité d'Innovation en Génomique, Guy's and St. Thomas' NHS Foundation Trust, UK
- Cheffe du Laboratoire de Génétique Clinique et de Génomique, Groupe Clinique des Hôpitaux Royaux de Brompton et Harefield, Royaume-Uni
- Cheffe du Laboratoire de Diagnostic de Génétique Moléculaire à l'Institut de Génétique Humaine, Centre Médical Universitaire de Freiburg, Allemagne
- Chercheuse à l'Institut de Recherche sur les Mammifères, Université de Pretoria,

Pretoria

- Chercheuse Postdoctoral à la Faculté de Médecine de Baylor, Houston, Texas, États-Unis
- Séjour Postdoctoral récompensé par une Bourse de Recherche Alexander von Humboldt
- Doctorat en Génétique Humaine à l'Institut Sud Africain de Recherche Médicale et à l'Université de Witwatersrand
- Licence en Zoologie à l'Université du Cap



Grâce à TECH, vous pourrez apprendre avec les meilleurs professionnels du monde

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 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 rétinienne héréditaires
- » Équipe chargée de la sélection des jeunes chercheurs pour le NHS

Dr Fernández San José, Patricia

- » Spécialiste dans le Service de Génétique de l'Hôpital Universitaire Ramón y Cajal de Madrid
- » Pharmacien spécialisé en Biochimie Clinique
- » Spécialisée dans le diagnostic des maladies d'origine génétique, notamment les cardiopathies familiales, l'érythropathologie et les syndromes auto-inflammatoires
- » Collaboratrice à l'unité U728 du CIBERER, au réseau RareGenomics et à sa propre ligne de recherche sur les Maladies Auto-inflammatoires à l'Institut de Recherche en Santé Ramón y Cajal (IRYCIS)

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)

05

Structure et contenu

Le contenu de cette formation a été élaboré par les différents experts avec un objectif clair: veiller à ce que nos étudiants acquièrent chacune des compétences nécessaires pour devenir de véritables experts en la matière.

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.



“

Une révision complète des aspects indispensables pour une connaissance approfondie de la Génétique Clinique, créée pour former efficacement les professionnels de la santé, en intégrant les dernières nouveautés et avancées du secteur”

Module 1. Introduction à la génétique

- 1.1. Introduction
- 1.2. Structure basique de ADN
 - 1.2.1. Le gène
 - 1.2.2. Transcription et traduction
 - 1.2.3. Régulation de l'expression génique
- 1.3. Chromosomopathies
- 1.4. Modifications numériques
- 1.5. Altérations structurelles
 - 1.5.1. Phases de la génétique mendélienne
- 1.6. Transmission autosomique dominante
- 1.7. Transmission autosomique récessive
- 1.8. Hérité du chromosome X
 - 1.8.1. Génétique mitochondriale
 - 1.8.2. Épigénétique
 - 1.8.3. Empreinte génétique
 - 1.8.4. Variabilité génétique et maladies
- 1.9. Conseil génétique
 - 1.9.1. Conseil génétique prétest
 - 1.9.2. Conseil génétique posttest
 - 1.9.3. Conseil génétique avant la conception
 - 1.9.4. Conseil génétique prénatal
 - 1.9.5. Conseil génétique pré-implantation
- 1.10. Aspects éthiques et juridiques

Module 2. Techniques de Diagnostic Génétique

- 2.1. Hybridation In Situ en Fluorescence (FISH)
- 2.2. Réaction en chaîne par polymérase fluorescente quantitative (QF-PCR)
- 2.3. Hybridation génomique comparative (CGH Array)
- 2.4. Séquençage de Sanger
 - 2.4.1. PCR Digital
- 2.5. Séquençage en masse de nouvelle génération (NGS)
- 2.6. Multiplex Ligation-dependent Probe Amplification (MLPA)
- 2.7. Microsatellites et TP-PCR dans les maladies à expansion de répétitions d'ADN
- 2.8. Étude de l'ADN foetal dans le sang maternel



Module 3. Maladies cardiovasculaires

- 3.1. Cardiomyopathie hypertrophique familiale
- 3.2. Cardiomyopathie ventriculaire droite arythmogène
- 3.3. Cardiomyopathie dilatée familiale
- 3.4. Cardiomyopathie ventriculaire gauche par non-compaction
- 3.5. Anévrismes aortiques
 - 3.5.1. Syndrome de Marfan
 - 3.5.2. Syndrome de Loeys-Dietz
- 3.6. Syndrome du QT long
- 3.7. Syndrome de Brugada
- 3.8. Tachycardie ventriculaire polymorphe catécholaminergique
 - 3.8.1. Fibrillation ventriculaire idiopathique
- 3.9. Syndrome du QT court
- 3.10. Génétique des malformations congénitales en cardiologie

Module 4. Cancer héréditaire

- 4.1. Syndromes héréditaires du cancer du sein et de l'ovaire
 - 4.1.1. Gènes à forte prédisposition
 - 4.1.2. Gènes à risque intermédiaire
- 4.2. Syndrome du cancer colorectal non polyposique (Syndrome de Lynch)
- 4.3. Étude Immuno-histochimie des protéines de réparation de l'ADN
- 4.4. Étude de l'instabilité des microsatellites
- 4.5. Gènes MLH1 et PMS2
- 4.6. Gènes MSH2 et MSH6
- 4.7. Syndrome de Lynch - Like
- 4.8. Syndrome de polypose adénomateux familiale
- 4.9. Gène APC
- 4.10. Gène MUTYH
- 4.11. Autres polyposes
 - 4.11.1. Syndrome de Cowden
 - 4.11.2. Syndrome de Li-Fraumeni
 - 4.11.3. Tumeurs endocriniennes multiples
 - 4.11.4. Neurofibromatose
 - 4.11.5. Complexe de sclérose tubéreuse
 - 4.11.6. Mélanome familial
 - 4.11.7. Maladie de Von Hippel - Lindau

Module 5. Génétique des Maladies des Organes des Sens

- 5.1. Dystrophies rétinienne périphériques
- 5.2. Dystrophies de rétine centrale
- 5.3. Dystrophies rétinienne syndromiques
- 5.4. Atrophie optique
- 5.5. Dystrophies cornéennes
- 5.6. Albinisme oculaire
- 5.7. Malformations oculaires
- 5.8. Pertes auditives neurosensorielles récessives à dominance autosomique
- 5.9. Perte auditive neurosensorielle d'origine mitochondriale
- 5.10. Perte auditive syndromique

Module 6. Génétique des maladies endocriniennes

- 6.1. Diabète monogénique
- 6.2. Hypoparathyroïdie primaire
- 6.3. Petite taille familiale et achondroplasties
- 6.4. Acromégalie
- 6.5. Hypogonadisme
 - 6.5.1. Syndrome de Kallmann
- 6.6. Hyperplasie congénitale surrénale
- 6.7. Génétique du métabolisme phosphocalcique
- 6.8. Hypcholestérolémie familiale
- 6.9. Paragangliome et phéochromocytome
- 6.10. Carcinome médullaire des thyroïdes

Module 7. Génétique des maladies neurologiques

- 7.1. Neuropathies périphériques héréditaires
- 7.2. Ataxies héréditaires
- 7.3. La maladie de Huntington
- 7.4. Dystonie héréditaire
- 7.5. Paraparésie héréditaire
- 7.6. Dystrophies musculaires
 - 7.6.1. Dystrophinopathies
 - 7.6.2. Dystrophie facio-scapulo-humérale
 - 7.6.3. Maladie de Steinert
- 7.7. Myotonie congénitale
- 7.8. Démences
 - 7.8.1. Maladie d'Alzheimer
 - 7.8.2. Démence frontotemporale
- 7.9. Sclérose latérale amyotrophique
- 7.10. Maladie de Cadasil

Module 8. Génétique des maladies néphrologiques

- 8.1. Maladie polykystique rénale
- 8.2. Tubulopathies héréditaires
- 8.3. Glomérulopathies héréditaires
- 8.4. Syndrome hémolytique urémique atypique
- 8.5. Malformations congénitales rénales et urothéliales
- 8.6. Syndromes malformatifs associés à une réno-urétéral
- 8.7. Dysgénésie gonadique
- 8.8. Cancer du rein héréditaire



Module 9. Génétique des maladies pédiatriques

- 9.1. Dysmorphologie et syndromologie
- 9.2. Déficience intellectuelle
 - 9.2.1. Le syndrome X fragile
- 9.3. Epilepsie et encéphalopathies épileptiques
- 9.4. Génétique du neurodéveloppement
 - 9.3.1. Retards de maturité
 - 9.3.2. Trouble du spectre autistique
 - 9.3.3. Retard général de développement
- 9.5. Troubles du stockage lysosomal
- 9.6. Métabolopathies congénitales
- 9.7. Rasopathies
 - 9.7.1. Syndrome de Noonan
- 9.8. Ostéogénèse imparfaite
- 9.9. Leucodystrophies
- 9.10. Mucoviscidose

Module 10. Divers

- 10.1. Hémophilie
- 10.2. Thalassémies
- 10.3. Hémochromatose
- 10.4. Porphyrries
- 10.5. Immunodéficiences primaire variable
- 10.6. Génétique des maladies autoimmunes
- 10.7. Cavernomes
- 10.8. Maladie de Wilson
- 10.9. Maladie de Fabry
- 10.10. Télangiectasie hémorragique héréditaire
 - 10.10.1. Maladie de Rendu-Osler-Weber

06

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, formons 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

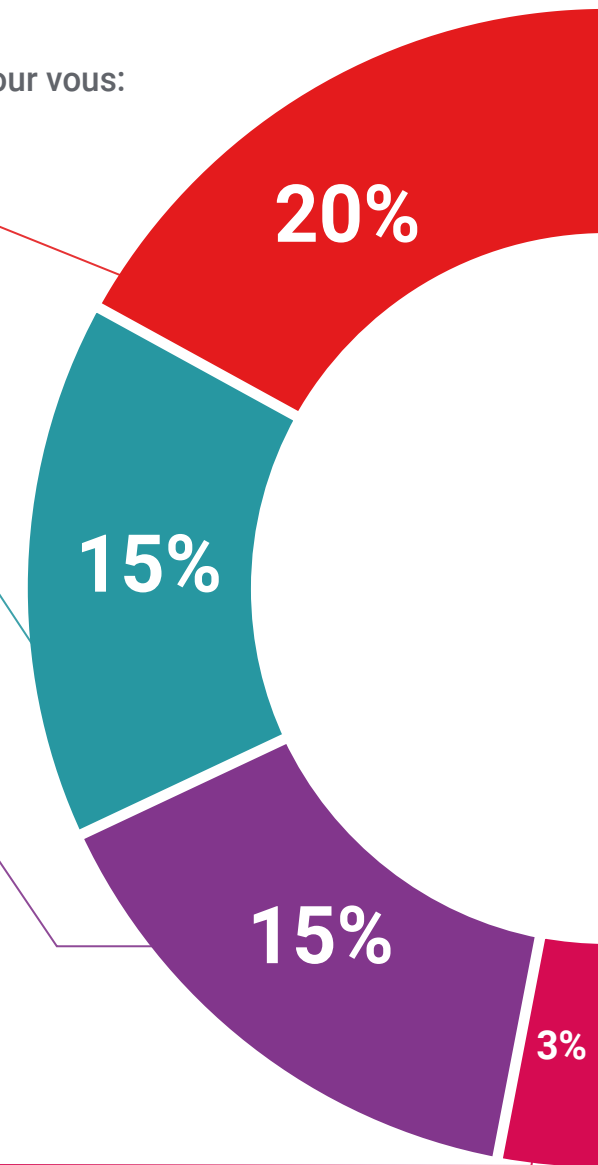
Nous présentons les contenus de manière attrayante et dynamique dans des dossiers multimédias comprenant des fichiers audios, des vidéos, des images, des diagrammes et des cartes conceptuelles afin de consolider les connaissances.

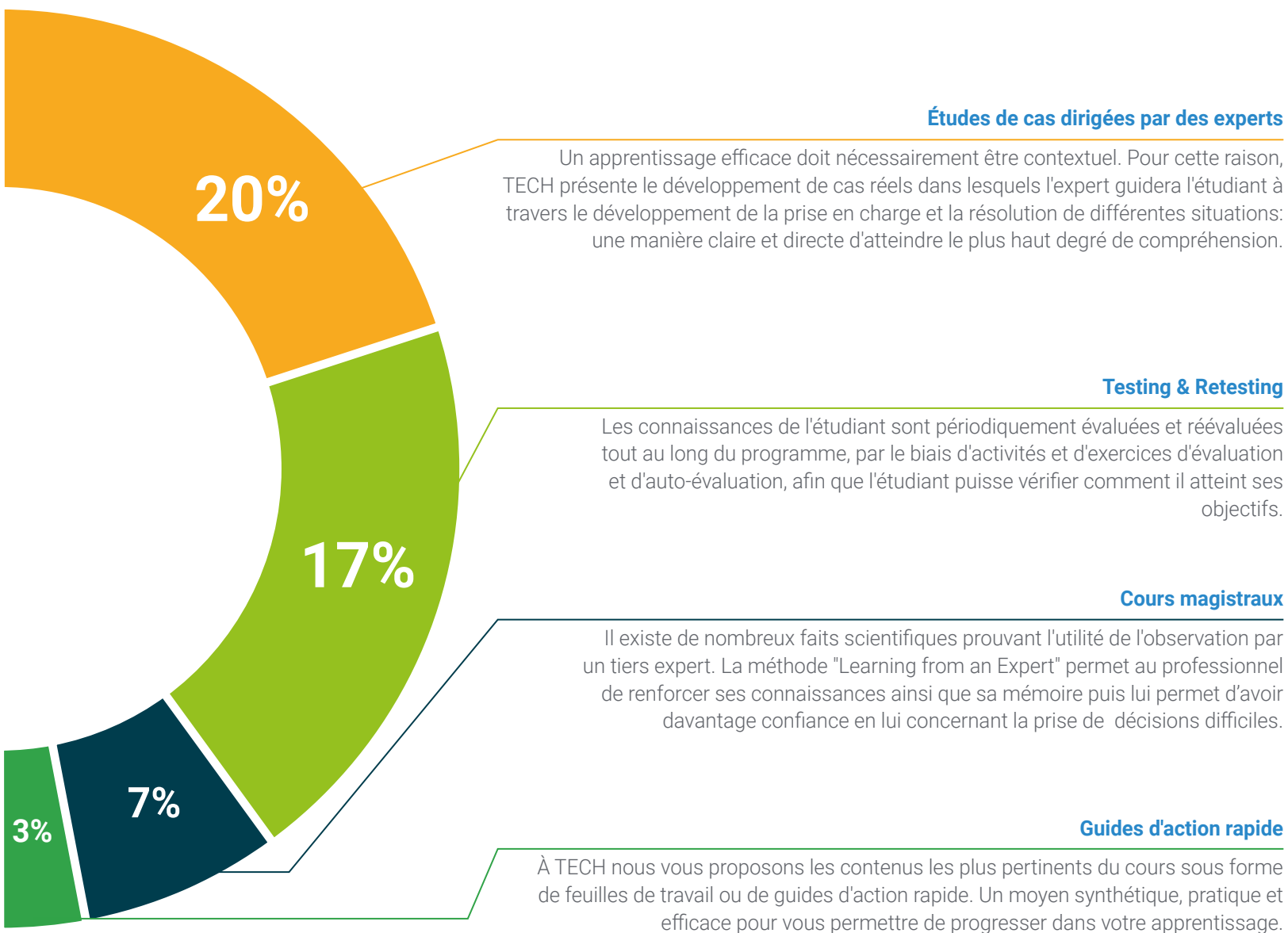
Ce système éducatif unique pour la présentation de contenu multimédia a été récompensé par Microsoft en tant que "European Success Story".



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.





07 Diplôme

Le Mastère Spécialisé en Génétique Clinique vous garantit, en plus de la formation la plus rigoureuse et la plus actuelle, l'accès à un diplôme universitaire de Mastère Spécialisé délivré par TECH Global University.



“

*Finalisez cette formation avec succès
et recevez votre diplôme sans avoir à
vous soucier des déplacements ou des
démarches administratives”*

Ce programme vous permettra d'obtenir votre diplôme de **Mastère Spécialisé en Génétique Clinique** approuvé par **TECH Global University**, la plus grande Université numérique du monde.

TECH Global University est une Université Européenne Officielle reconnue publiquement par le Gouvernement d'Andorre ([journal officiel](#)). L'Andorre fait partie de l'Espace Européen de l'Enseignement Supérieur (EEES) depuis 2003. L'EEES est une initiative promue par l'Union européenne qui vise à organiser le cadre international de formation et à harmoniser les systèmes d'enseignement supérieur des pays membres de cet espace. Le projet promeut des valeurs communes, la mise en œuvre d'outils communs et le renforcement de ses mécanismes d'assurance qualité afin d'améliorer la collaboration et la mobilité des étudiants, des chercheurs et des universitaires.



tech global university

M./Mme _____ avec document d'identification _____
a passé et obtenu avec succès le diplôme de:

Mastère Spécialisé en Génétique Clinique

Il s'agit d'un diplôme de Mastère Spécialisé de 1.500 heures, équivalent à 60 ECTS, dont la date de début est le jj/mm/aaaa et la date de fin le jj/mm/aaaa.

TECH Global University est une université officiellement reconnue par le Gouvernement d'Andorre le 31 janvier 2024, qui appartient à l'Espace Européen de l'Enseignement Supérieur (EEES).

À Andorre-la-Vieille, 28 février 2024


Dr Pedro Navarro Illana
Recteur

Ce diplôme doit impérativement être accompagné d'un diplôme universitaire reconnu par les autorités compétentes afin d'exercer la profession dans chaque pays. Code Unique TECH: APW0R235 techglobal.com/diplomes

Ce diplôme de Mastère Spécialisé de **TECH Global University** est un programme européen de formation continue et d'actualisation professionnelle qui garantit l'acquisition de compétences dans son domaine de connaissances, conférant une grande valeur curriculaire à l'étudiant qui réussit le programme.

Diplôme: **Mastère Spécialisé en Génétique Clinique**

Modalité: **en ligne**

Durée: **12 mois**

Accréditation: **60 ECTS**



Mastère Spécialisé en Génétique Clinique

Types de matière	ECTS
Obligatoire (OB)	60
Optionnelle (OP)	0
Stages Externes (ST)	0
Mémoire du Mastère (MDM)	0
Total	60

Distribution Générale du Programme d'Études			
Cours	Matière	ECTS	Type
1 ^{er}	Introduction à la génétique	6	OB
1 ^{er}	Techniques de Diagnostic Génétique	6	OB
1 ^{er}	Maladies cardiovasculaires	6	OB
1 ^{er}	Cancer héréditaire	6	OB
1 ^{er}	Génétique des Maladies des Organes des Sens	6	OB
1 ^{er}	Génétique des maladies endocriniennes	6	OB
1 ^{er}	Génétique des maladies neurologiques	6	OB
1 ^{er}	Génétique des maladies néphrologiques	6	OB
1 ^{er}	Génétique des maladies pédiatriques	6	OB
1 ^{er}	Divers	6	OB


Dr Pedro Navarro Illana
Recteur

tech global university



Mastère Spécialisé Génétique Clinique

- » Modalité: en ligne
- » Durée: 12 mois
- » Qualification: TECH Global University
- » Accréditation: 60 ECTS
- » Horaire: à votre rythme
- » Examens: en ligne

Mastère Spécialisé

Génétique Clinique