

Corso Universitario

Sindromi Genetiche in Medicina





Corso Universitario Sindromi Genetiche in Medicina

- ♦ Modalità: online
- ♦ Durata: 6 settimane
- ♦ Titolo: TECH Global University
- ♦ Accreditamento: 6 ECTS
- ♦ Orario: a tua scelta
- ♦ Esami: online

Accesso al sito web: www.techitute.com/it/medicina/corso-universitario/sindromi-genetiche-medicina

Indice

01

Presentazione

pag. 4

02

Obiettivi

pag. 8

03

Direzione del corso

pag. 12

04

Struttura e contenuti

pag. 16

05

Metodologia di studio

pag. 26

06

Titolo

pag. 36

01

Presentazione

La ricerca recente sulle sindromi genetiche si concentra principalmente sul miglioramento e sull'ampliamento degli strumenti per l'identificazione della sintomatologia e sul consolidamento di trattamenti specifici medici, psicosociali e logopedici.

Nelle consultazioni logopediche, così come nelle aule, sia di educazione speciale che ordinaria, è sempre più frequente l'intervento con studenti che presentano bisogni educativi speciali derivanti da disfunzioni multifunzionali, trattandosi di sindromi complesse, genetiche, con disturbi del linguaggio e della parola associati.





“

Questo Corso Universitario in Sindromi Genetiche in Medicina genererà un senso di sicurezza nello svolgimento della tua attività, che ti aiuterà a crescere personalmente e professionalmente"

Il logopedista deve conoscere i bisogni educativi speciali derivanti dalle sindromi genetiche, imparare a identificarle in modo differenziale, conoscere i principali segni osservabili e quali modelli di intervento diretto e indiretto sono più adatti. L'interazione sociale, la comunicazione e l'adattamento comportamentale sono tre elementi chiave nell'intervento con questi disturbi, insieme ai programmi di stimolazione cognitiva a cui partecipa anche il professionista sanitario, in coordinamento con altri specialisti.

Questo studente sindromico presenta spesso problemi di adattamento personale, familiare, sociale e anche educativo. I logopedisti sono incaricati di coordinare le azioni sia nell'ambito familiare che educativo e sociale affinché l'inclusione educativa di questi studenti sia ottimale.

Lo specialista in sindromi genetiche ha bisogno di mantenersi aggiornato nella pratica terapeutica, ma, ancora più importante, ha bisogno di sviluppare la sensibilità e la visione olistica necessarie per assistere gli studenti con queste caratteristiche.

Servirà allo studente per acquisire competenze nella scelta di strumenti di rilevamento e diagnosi, e per guadagnare sicurezza nel momento di intervenire e mettere a punto i compiti appropriati scegliendo i supporti e i sistemi comunicativi più adattativi.

Questa formazione unisce conoscenze pedagogico-scientifiche e logopediche con gli strumenti necessari affinché il professionista possa intervenire in tutte le fasi del processo logopedico agendo sugli studenti non solo negli aspetti puramente comunicativi, ma anche nel campo emotivo e comportamentale, sempre in coordinamento e collaborazione multidisciplinare.

Questo **Corso Universitario in Sindromi Genetiche in Medicina** possiede il programma scientifico più completo e aggiornato del mercato. Le caratteristiche principali del corso sono:

- ♦ Sviluppo di casi di studio presentati da esperti in Sindromi Genetiche
- ♦ Contenuti grafici, schematici ed eminentemente pratici che forniscono informazioni scientifiche e pratiche sulle discipline essenziali per l'esercizio della professione
- ♦ Novità sulle Sindromi Genetiche
- ♦ Esercizi pratici che offrono un processo di autovalutazione per migliorare l'apprendimento
- ♦ Particolare enfasi sulle metodologie innovative in Sindromi Genetiche
- ♦ Lezioni teoriche, domande all'esperto, forum di discussione su questioni controverse e compiti di riflessione individuale
- ♦ Contenuti disponibili da qualsiasi dispositivo fisso o mobile dotato di connessione a internet



*Aggiorna le tue conoscenze
attraverso il programma di Corso
Universitario in Sindromi Genetiche in
Medicina"*

“

Questo programma è il miglior investimento che tu possa fare nella scelta di un programma di aggiornamento per due motivi: oltre a rinnovare le tue conoscenze sulle Sindromi Genetiche in Medicina, otterrai una qualifica di Corso Universitario rilasciata da TECH Global University”

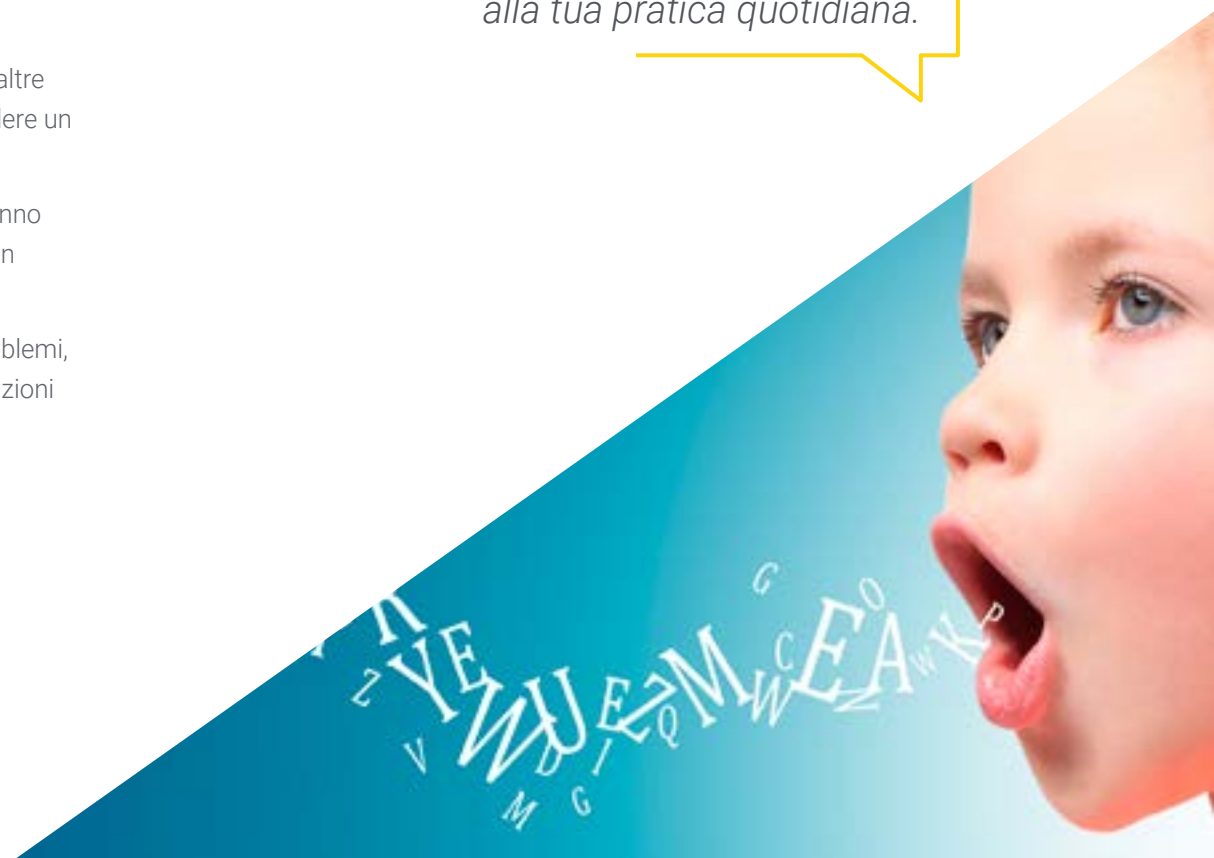
Il personale docente del programma comprende rinomati specialisti del settore e altre aree correlate, che forniscono agli studenti le competenze necessarie a intraprendere un percorso di studio eccellente.

I contenuti multimediali, sviluppati in base alle ultime tecnologie educative, forniranno al professionista un apprendimento coinvolgente e localizzato, ovvero inserito in un contesto reale.

La creazione di questo programma è incentrata sull'Apprendimento Basato su Problemi, mediante il quale il professionista medico deve cercare di risolvere le diverse situazioni che gli si presentano durante il corso. Lo studente potrà usufruire di un innovativo sistema di video interattivi creati da esperti di rinomata fama.

Acquisisci maggiore sicurezza durante il processo decisionale aggiornando le tue conoscenze grazie a questo corso.

Cogli l'opportunità di conoscere gli ultimi progressi in questo campo e di applicarli alla tua pratica quotidiana.



02 Obiettivi

Il **Corso Universitario in Sindromi Genetiche in Medicina** ha l'obiettivo di ampliare la preparazione dei professionisti sanitari che si dedicano al trattamento di tali problemi.





“

Questo programma ti permetterà di aggiornare le tue conoscenze sulle Sindromi Genetiche utilizzando le ultime tecnologie educative, per contribuire con qualità e sicurezza al processo decisionale"



Obiettivi generali

- ♦ Fornire una specializzazione, sia teorica che pratica, che consenta di affrontare il trattamento delle sindromi genetiche in modo completo e integrato
- ♦ Fornire conoscenze di base sui processi strutturali e funzionali di base che descrivono la comunicazione, la cognizione e l'interazione in questi bambini e applicarli nella progettazione di programmi di intervento individuali e di gruppo
- ♦ Migliorare l'integrazione di questi studenti rispondendo ai loro bisogni educativi sia accademici che di accesso ed emotivi
- ♦ Sviluppare strumenti per sensibilizzare la comunità educativa richiedendo la multidisciplinarietà necessaria per il trattamento integrale di questo gruppo di studenti
- ♦ Conoscere gli strumenti tecnologici disponibili sul mercato che facilitano il lavoro sia logopedico che psicosociale con studenti sindromici





Obiettivi specifici

- ◆ Essere in grado di conoscere e identificare le sindromi genetiche più comuni attualmente
- ◆ Conoscere ed approfondire le caratteristiche di ciascuna delle sindromi che vengono affrontate
- ◆ Acquisire conoscenze ottimali per effettuare una valutazione corretta e funzionale dei diversi sintomi che possono verificarsi
- ◆ Approfondire diversi strumenti di intervento, inclusi materiali e risorse sia manipolative che di dispositivi informatici, allo stesso tempo, dei possibili adattamenti da realizzare

“

*Cogli l'occasione e avanza
per aggiornarti sulle ultime
novità relative alle Sindromi
Genetiche in Medicina”*

03

Direzione del corso

Il programma include nel suo personale docente specialisti di riferimento nell'approccio medico ai Disturbi della Parola, del Linguaggio e della Comunicazione, che apportano a questa formazione l'esperienza del loro lavoro. Inoltre, altri specialisti di riconosciuto prestigio partecipano alla progettazione e allo sviluppo del programma, completandolo in modo interdisciplinare.

ME
ZG
MR
ZE
V
W
D
I
M
G



“

*Impara da professionisti autorevoli, le ultime novità
nei procedimenti nel campo dell'approccio medico
ai Disturbi della Parola, del Linguaggio e della
Comunicazione”*

Direzione



Dott.ssa Vázquez Pérez, Mª Asunción

- ♦ Diplomata in logopedia con formazione ed esperienza in disabilità uditiva, disturbi dello spettro autistico, sistemi di aumentativi di comunicazione.
- ♦ Logopedista forense con esperienza in docenza dei Disturbi da deficit dell'attenzione/iperattività (TDAH)

Personale docente

Dott.ssa Berbel, Fina Mari

- ♦ Logopedista laureata presso l'Università di Murcia con una specializzazione di master in audiologia clinica e terapia uditiva
- ♦ Formazione nell'interpretazione della lingua dei segni spagnola
- ♦ Responsabile dello studio presso una clinica di riabilitazione e logopedista nella Federazione delle persone sorde di Alicante

Dott.ssa Cerezo Fernández, Ester

- ♦ Laureata in logopedia
- ♦ Master in neuropsicologia clinica, esperta in terapia miofunzionale e attenzione precoce
- ♦ Formazione ed esperienza nella pratica di logopedia neurologica

Dott.ssa López Mouriz, Patricia

- ♦ Psicologa Generale della Salute, laureata in Psicologia presso l'Università di Santiago de Compostela (USC) nel 2016
- ♦ Master in Psicologia Generale della Salute presso la stessa università nel 2018
- ♦ Formazione in uguaglianza, in terapie brevi e difficoltà di apprendimento nei bambini
- ♦ Esperienza nell'intervento psicologico nella tossicodipendenza e nei disturbi alimentari, nonché nell'intervento di gruppo con le donne in situazioni vulnerabili

Dott.ssa Mata Ares, Sandra M^a

- ♦ Logopeda laureata, specializzata nell'intervento logopedico nell'infanzia e nell'adolescenza
- ♦ Master in Intervento logopedico nell'infanzia e nell'adolescenza Formazione specifica nei disturbi legati alla parola e al linguaggio nell'infanzia e nell'età adulta

Dott.ssa Plana González, Andrea

- ♦ Laureata in Logopedia presso l'Università di Valladolid.
- ♦ Master in terapia Orofacciale e Miofunzionale presso la Pontificia Università di Salamanca e attualmente titolare di un Master in terapia vocale
- ♦ Punta sulla formazione continua e ha condotto numerosi corsi di sensibilizzazione fonologica, dislessia, dislalia, TEA, afasie, demenza, disartria e disfagia
- ♦ Nel 2017 gli è stata assegnata la borsa di studio Santander e il premio straordinario di fine corso della sua promozione. Ha una vasta esperienza grazie ai tirocini svolti nell'Unità di Logopedia e Foniatria della stessa Università e in altre Associazioni
- ♦ Futura Tutor di corsi sulla piattaforma Infosal e Tutor e redattrice del modulo sulla Disfemia o Balbuzie nel Master di Alterazioni nel Linguaggio e nella Comunicazione

Dott.ssa Rico Sánchez, Rosana

- ♦ Logopedista iscritta N. 09/032 del Collegio Professionale di Logopedia di Castiglia e Leon
- ♦ Ampia formazione ed esperienza in logopedia clinica ed educativa Direttrice e Logopeda nel Centro di Logopedia e Pedagogia "Palabras y más"



04

Struttura e contenuti

La struttura dei contenuti è stata ideata da un team di professionisti dei migliori centri educativi e delle università del territorio nazionale, consapevoli della rilevanza della specializzazione innovativa attuale, e impegnati in un insegnamento di qualità attraverso le nuove tecnologie educative.



“

*Un programma didattico molto completo,
strutturato in unità didattiche ben sviluppate,
orientato ad un apprendimento efficace
e compatibile con il tuo stile di vita
professionale"*

Modulo 1. Le Sindromi Genetiche in Medicina

- 1.1. Introduzione alle sindromi genetiche in Medicina
 - 1.1.1. Introduzione all'unità
 - 1.1.2. La genetica
 - 1.1.2.1. Concetto di genetica
 - 1.1.2.2. I geni e i cromosomi
 - 1.1.3. L'evoluzione della genetica
 - 1.1.3.1. Basi della genetica
 - 1.1.3.2. I pionieri della genetica
 - 1.1.4. Concetti di base della genetica
 - 1.1.4.1. Il genotipo e il fenotipo
 - 1.1.4.2. Il genoma
 - 1.1.4.3. Il DNA
 - 1.1.4.4. L'RNA
 - 1.1.4.5. Il codice genetico
 - 1.1.5. Le leggi di Mendel
 - 1.1.5.1. 1ª legge di Mendel
 - 1.1.5.2. 2ª legge di Mendel
 - 1.1.5.3. 3ª legge di Mendel
 - 1.1.6. Le mutazioni
 - 1.1.6.1. Cosa sono le mutazioni?
 - 1.1.6.2. Livelli di mutazioni
 - 1.1.6.3. Tipi di mutazioni
 - 1.1.7. Concetto di Sindrome
 - 1.1.8. Classificazione
 - 1.1.9. Le sindromi più frequenti
 - 1.1.10. Conclusioni finali
- 1.2. Sindrome di Down
 - 1.2.1. Introduzione all'unità
 - 1.2.1.1. Storia della Sindrome di Down
 - 1.2.2. Concetto di Sindrome di Down
 - 1.2.2.1. Cos'è la Sindrome di Down?
 - 1.2.2.2. Genetica della Sindrome di Down



- 1.2.2.3. Alterazioni cromosomiche nella Sindrome di Down
 - 1.2.2.2.1. Trisomia 21
 - 1.2.2.2.2. Traslocazione cromosomica
 - 1.2.2.2.3. Mosaicismo o trisomia a mosaico
- 1.2.2.4. Prognosi della Sindrome di Down
- 1.2.3. Etiologia
 - 1.2.3.1. L'origine della Sindrome di Down
- 1.2.4. Prevalenza
 - 1.2.4.1. Prevalenza della Sindrome di Down in vari Paesi
- 1.2.5. Caratteristiche della Sindrome di Down
 - 1.2.5.1. Caratteristiche fisiche
 - 1.2.5.2. Caratteristiche dello sviluppo della parola e del linguaggio
 - 1.2.5.3. Caratteristiche dello sviluppo motorio
- 1.2.6. Comorbidità della Sindrome di Down
 - 1.2.6.1. Che cos'è la comorbidità?
 - 1.2.6.2. La comorbidità nella Sindrome di Down
 - 1.2.6.3. Disturbi associati
- 1.2.7. Diagnosi e valutazione della Sindrome di Down
 - 1.2.7.1. La diagnosi della Sindrome di Down
 - 1.2.7.1.1. Dove si realizza
 - 1.2.7.1.2. Chi la realizza
 - 1.2.7.1.3. Quando può essere realizzata
 - 1.2.7.2. Valutazione logopedica nella Sindrome di Down
 - 1.2.7.2.1. Anamnesi
 - 1.2.7.2.2. Aree da tenere in considerazione
- 1.2.8. Intervento basato sulla logopedia
 - 1.2.8.1. Aspetti da considerare
 - 1.2.8.2. Definizione degli obiettivi di intervento
 - 1.2.8.3. Materiale per la riabilitazione
 - 1.2.8.4. Risorse da utilizzare
- 1.2.9. Linee guida
 - 1.2.9.1. Linee guida da tenere in considerazione da parte della persona con Sindrome di Down
 - 1.2.9.2. Linee guida da considerare da parte della famiglia
 - 1.2.9.3. Linee guida per il contesto educativo
 - 1.2.9.4. Risorse e associazioni
- 1.2.10. Il team interdisciplinare
 - 1.2.10.1. L'importanza del team interdisciplinare
 - 1.2.10.2. Logopedia
 - 1.2.10.3. Terapia occupazionale
 - 1.2.10.4. Fisioterapia
 - 1.2.10.5. Psicologia
- 1.3. Sindrome di Hunter
 - 1.3.1. Introduzione all'unità
 - 1.3.1.1. Storia della Sindrome di Hunter
 - 1.3.2. Concetto di Sindrome di Hunter
 - 1.3.2.1. Cos'è la Sindrome di Hunter?
 - 1.3.2.2. Genetica della Sindrome di Hunter
 - 1.3.2.3. Prognosi della Sindrome di Hunter
 - 1.3.3. Etiologia
 - 1.3.3.1. L'origine della Sindrome di Hunter
 - 1.3.4. Prevalenza
 - 1.3.4.1. La Sindrome di Hunter in vari Paesi
 - 1.3.5. Effetti principali
 - 1.3.5.1. Caratteristiche fisiche
 - 1.3.5.2. Caratteristiche dello sviluppo della parola e del linguaggio
 - 1.3.5.3. Caratteristiche dello sviluppo motorio
 - 1.3.6. Comorbidità della Sindrome di Hunter
 - 1.3.6.1. Che cos'è la comorbidità?
 - 1.3.6.2. La comorbidità nella Sindrome di Hunter
 - 1.3.6.3. Disturbi associati

- 1.3.7. Diagnosi e valutazione della Sindrome di Hunter
 - 1.3.7.1. La diagnosi della Sindrome di Hunter
 - 1.3.7.1.1. Dove si realizza
 - 1.3.7.1.2. Chi la realizza
 - 1.3.7.1.3. Quando può essere realizzata
 - 1.3.7.2. Valutazione logopedica nella Sindrome di Hunter
 - 1.3.7.2.1. Anamnesi
 - 1.3.7.2.2. Aree da tenere in considerazione
- 1.3.8. Intervento basato sulla logopedia
 - 1.3.8.1. Aspetti da considerare
 - 1.3.8.2. Definizione degli obiettivi di intervento
 - 1.3.8.3. Materiale per la riabilitazione
 - 1.3.8.4. Risorse da utilizzare
- 1.3.9. Linee guida
 - 1.3.9.1. Linee a da considerare da parte della persona con Sindrome di Hunter
 - 1.3.9.2. Linee guida da considerare da parte della famiglia
 - 1.3.9.3. Linee guida per il contesto educativo
 - 1.3.9.4. Risorse e associazioni
- 1.3.10. Il team interdisciplinare
 - 1.3.10.1. L'importanza del team interdisciplinare
 - 1.3.10.2. Logopedia
 - 1.3.10.3. Terapia occupazionale
 - 1.3.10.4. Fisioterapia
 - 1.3.10.5. Psicologia
- 1.4. Sindrome dell'X Fragile
 - 1.4.1. Introduzione all'unità
 - 1.4.1.1. Storia della Sindrome dell'X Fragile
 - 1.4.2. Concetto di Sindrome dell'X Fragile
 - 1.4.2.1. Cos'è la Sindrome dell'X Fragile?
 - 1.4.2.2. Genetica della Sindrome dell'X Fragile
 - 1.4.2.3. Prognosi della Sindrome dell'X Fragile
 - 1.4.3. Eziologia
 - 1.4.3.1. L'origine della Sindrome dell'X Fragile
 - 1.4.4. Prevalenza
 - 1.4.4.1. La Sindrome dell'X Fragile in vari Paesi
 - 1.4.5. Effetti principali
 - 1.4.5.1. Caratteristiche fisiche
 - 1.4.5.2. Caratteristiche dello sviluppo della parola e del linguaggio
 - 1.4.5.3. Caratteristiche nello sviluppo dell'intelligenza e dell'apprendimento
 - 1.4.5.4. Caratteristiche sociali, emotive e comportamentali
 - 1.4.5.5. Caratteristiche sensoriali
 - 1.4.6. Comorbidità della Sindrome dell'X Fragile
 - 1.4.6.1. Che cos'è la comorbidità?
 - 1.4.6.2. La comorbidità della Sindrome dell'X Fragile
 - 1.4.6.3. Disturbi associati
 - 1.4.7. Diagnosi e valutazione della Sindrome di X Fragile
 - 1.4.7.1. La diagnosi della Sindrome dell'X Fragile
 - 1.4.7.1.1. Dove si realizza
 - 1.4.7.1.2. Chi la realizza
 - 1.4.7.1.3. Quando può essere realizzata
 - 1.4.7.2. Valutazione logopedica della Sindrome dell'X Fragile
 - 1.4.7.2.1. Anamnesi
 - 1.4.7.2.2. Aree da tenere in considerazione
 - 1.4.8. Intervento basato sulla logopedia
 - 1.4.8.1. Aspetti da considerare
 - 1.4.8.2. Definizione degli obiettivi di intervento
 - 1.4.8.3. Materiale per la riabilitazione
 - 1.4.8.4. Risorse da utilizzare
 - 1.4.9. Linee guida
 - 1.4.9.1. Linee a da considerare da parte della persona con Sindrome dell'X Fragile
 - 1.4.9.2. Linee guida da considerare da parte della famiglia
 - 1.4.9.3. Linee guida per il contesto educativo
 - 1.4.9.4. Risorse e associazioni
 - 1.4.10. Il team interdisciplinare

- 1.4.10.1. L'importanza del team interdisciplinare
- 1.4.10.2. Logopedia
- 1.4.10.3. Terapia occupazionale
- 1.4.10.4. Fisioterapia
- 1.5. Sindrome di Rett
 - 1.5.1. Introduzione all'unità
 - 1.5.1.1. Storia della Sindrome di Rett
 - 1.5.2. Concetto di Sindrome di Rett
 - 1.5.2.1. Cos'è la Sindrome di Rett?
 - 1.5.2.2. Genetica della Sindrome di Rett
 - 1.5.2.3. Prognosi della Sindrome di Rett
 - 1.5.3. Eziologia
 - 1.5.3.1. L'origine della Sindrome di Rett
 - 1.5.4. Prevalenza
 - 1.5.4.1. La Sindrome di Rett in vari Paesi
 - 1.5.4.2. Fasi dello sviluppo della Sindrome di Rett
 - 1.5.4.2.1. Fase I: Stadio di insorgenza precoce
 - 1.5.4.2.2. Fase II: Stadio di distruzione accelerata
 - 1.5.4.2.3. Fase III: Stadio di stabilizzazione o pseudo-stazionaria
 - 1.5.4.2.4. Fase IV: Stadio di deterioramento motorio tardivo
 - 1.5.5. Comorbidità della Sindrome di Rett
 - 1.5.5.1. Che cos'è la comorbidità?
 - 1.5.5.2. La comorbidità nella Sindrome di Rett
 - 1.5.5.3. Disturbi associati
 - 1.5.6. Effetti principali
 - 1.5.6.1. Introduzione
 - 1.5.6.2. Caratteristiche fisiche tipiche
 - 1.5.6.3. Caratteristiche cliniche
 - 1.5.7. Diagnosi e valutazione della Sindrome di Rett
 - 1.5.7.1. La diagnosi della Sindrome di Rett
 - 1.5.7.1.1. Dove si realizza
 - 1.5.7.1.2. Chi la realizza
 - 1.5.7.1.3. Quando può essere realizzata
 - 1.5.7.2. Valutazione logopedica della Sindrome di Rett
 - 1.5.7.2.1. Anamnesi
 - 1.5.7.2.2. Aree da tenere in considerazione
 - 1.5.8. Intervento basato sulla logopedia
 - 1.5.8.1. Aspetti da considerare
 - 1.5.8.2. Definizione degli obiettivi di intervento
 - 1.5.8.3. Materiale per la riabilitazione
 - 1.5.8.4. Risorse da utilizzare
 - 1.5.9. Linee guida
 - 1.5.9.1. Linee da considerare da parte della persona con Sindrome di Rett
 - 1.5.9.2. Linee guida da considerare da parte della famiglia
 - 1.5.9.3. Linee guida per il contesto educativo
 - 1.5.9.4. Risorse e associazioni
 - 1.5.10. Il team interdisciplinare
 - 1.5.10.1. L'importanza del team interdisciplinare
 - 1.5.10.2. Logopedia
 - 1.5.10.3. Terapia occupazionale
 - 1.5.10.4. Fisioterapia

- 1.6. Sindrome di Smith-Magenis
 - 1.6.1. La Sindrome di Smith- Magenis
 - 1.6.1.1. Introduzione
 - 1.6.1.2. Concetto
 - 1.6.2. Eziologia
 - 1.6.3. Epidemiologia
 - 1.6.4. Sviluppo per fasi
 - 1.6.4.1. Lattanti (fino a 2 anni)
 - 1.6.4.2. Infanzia (da 2 a 12 anni)
 - 1.6.4.2.1. Adolescenza ed età adulta (dai 12 anni in poi)
 - 1.6.5. Diagnosi differenziale
 - 1.6.6. Caratteristiche cliniche, cognitive, comportamentali e fisiche della Sindrome di Smith-Magenis
 - 1.6.6.1. Caratteristiche cliniche
 - 1.6.6.2. Caratteristiche cognitive e comportamentali
 - 1.6.6.3. Caratteristiche fisiche
 - 1.6.7. Valutazione logopedica della Sindrome di Smith-Magens
 - 1.6.8. Intervento logopedico nella sindrome di Smith-Magens
 - 1.6.8.1. Considerazioni generali per l'avvio dell'intervento
 - 1.6.8.2. Fasi del processo di intervento
 - 1.6.8.3. Aspetti comunicativi dell'intervento
 - 1.6.9. Esercizi logopedici per la Sindrome di Smith-Magenis
 - 1.6.9.1. Esercizi di stimolazione uditiva: suoni e parole
 - 1.6.9.2. Esercizi per promuovere le strutture grammaticali
 - 1.6.9.3. Esercizi per aumentare il vocabolario
 - 1.6.9.4. Esercizi per migliorare l'uso del linguaggio
 - 1.6.9.5. Esercizi di problem solving e ragionamento
 - 1.6.10. Associazioni per aiutare i pazienti con Sindrome di Smith-Magenis e le famiglie

- 1.7. Sindrome di Williams
 - 1.7.1. La Sindrome di Williams
 - 1.7.1.1. Storia della Sindrome di Williams
 - 1.7.1.2. Concetto di Sindrome di Williams
 - 1.7.2. Eziologia della Sindrome di Williams
 - 1.7.3. Epidemiologia della Sindrome di Williams
 - 1.7.4. Diagnosi della Sindrome di Williams
 - 1.7.5. Valutazione logopedica della Sindrome di Williams
 - 1.7.6. Caratteristiche della Sindrome di Williams
 - 1.7.6.1. Aspetti medici
 - 1.7.6.2. Caratteristiche del viso
 - 1.7.6.3. Iperacusia
 - 1.7.6.4. Caratteristiche neuroanatomiche
 - 1.7.6.5. Caratteristiche del linguaggio
 - 1.7.6.5.1. Sviluppo precoce del linguaggio
 - 1.7.6.5.2. Caratteristiche del linguaggio nella SW a partire dai 4 anni di età
 - 1.7.6.6. Caratteristiche socio-emotive nella Sindrome di Williams
 - 1.7.7. Intervento logopedico nell'intervento precoce dei bambini con Sindrome di Williams
 - 1.7.8. Intervento logopedico in fase scolare in bambini con Sindrome di Williams
 - 1.7.9. Intervento logopedico negli adulti con Sindrome di Williams
 - 1.7.10. Associazioni



- 1.8. Sindrome di Angelman
 - 1.8.1. Introduzione all'unità
 - 1.8.1.1. Storia della Sindrome di Angelman
 - 1.8.2. Concetto di Sindrome di Angelman
 - 1.8.2.1. Cos'è la Sindrome di Angelman?
 - 1.8.2.2. Genetica della Sindrome di Angelman
 - 1.8.2.3. Prognosi della Sindrome di Angelman
 - 1.8.3. Eziologia
 - 1.8.3.1. L'origine della Sindrome di Angelman
 - 1.8.4. Prevalenza
 - 1.8.4.1. La Sindrome di Angelman in vari Paesi
 - 1.8.5. Effetti principali
 - 1.8.5.1. Introduzione
 - 1.8.5.2. Manifestazioni frequenti della Sindrome di Angelman
 - 1.8.5.3. Manifestazioni poco frequenti
 - 1.8.6. Comorbilità della Sindrome di Angelman
 - 1.8.6.1. Che cos'è la comorbilità?
 - 1.8.6.2. La comorbilità nella Sindrome di Angelman
 - 1.8.6.3. Disturbi associati
 - 1.8.7. Diagnosi e valutazione della Sindrome di Angelman
 - 1.8.7.1. La diagnosi della Sindrome di Angelman
 - 1.8.7.1.1. Dove si realizza
 - 1.8.7.1.2. Chi la realizza
 - 1.8.7.1.3. Quando può essere realizzata
 - 1.8.7.2. Valutazione logopedica nella Sindrome di Angelman
 - 1.8.7.2.1. Anamnesi
 - 1.8.7.2.2. Aree da tenere in considerazione
 - 1.8.8. Intervento basato sulla logopedia
 - 1.8.8.1. Aspetti da considerare
 - 1.8.8.2. Definizione degli obiettivi di intervento
 - 1.8.8.3. Materiale per la riabilitazione
 - 1.8.8.4. Risorse da utilizzare

- 1.8.9. Linee guida
 - 1.8.9.1. Linee guida da considerare da parte della persona affetta da Sindrome di Angelman
 - 1.8.9.2. Linee guida da considerare da parte della famiglia
 - 1.8.9.3. Linee guida per il contesto educativo
 - 1.8.9.4. Risorse e associazioni
- 1.8.10. Il team interdisciplinare
 - 1.8.10.1. L'importanza del team interdisciplinare
 - 1.8.10.2. Logopedia
 - 1.8.10.3. Terapia occupazionale
 - 1.8.10.4. Fisioterapia
- 1.9. Distrofia di Duchenne
 - 1.9.1. Introduzione all'unità
 - 1.9.1.1. Storia della Distrofia di Duchenne
 - 1.9.2. Concetto di Distrofia di Duchenne
 - 1.9.2.1. Cos'è la Distrofia di Duchenne?
 - 1.9.2.2. Genetica della Distrofia di Duchenne
 - 1.9.2.3. Prognosi della Distrofia di Duchenne
 - 1.9.3. Eziologia
 - 1.9.3.1. L'origine della Distrofia di Duchenne
 - 1.9.4. Prevalenza
 - 1.9.4.1. Prevalenza della Distrofia di Duchenne in vari Paesi
 - 1.9.5. Effetti principali
 - 1.9.5.1. Introduzione
 - 1.9.5.2. Manifestazioni cliniche della Distrofia di Duchenne
 - 1.9.5.2.1. Ritardo nell'uso della parola
 - 1.9.5.2.2. Problemi comportamentali
 - 1.9.5.2.3. Debolezza muscolare
 - 1.9.5.2.4. Rigidità
 - 1.9.5.2.5. Lordosi
 - 1.9.5.2.6. Disfunzione respiratoria
 - 1.9.5.3. Sintomi della Distrofia di Duchenne più frequenti
 - 1.9.6. Comorbilità della Distrofia di Duchenne
 - 1.9.6.1. Che cos'è la comorbilità?
 - 1.9.6.2. La comorbilità della Distrofia di Duchenne
 - 1.9.6.3. Disturbi associati
 - 1.9.7. Diagnosi e valutazione della Distrofia di Duchenne
 - 1.9.7.1. La diagnosi della Distrofia di Duchenne
 - 1.9.7.1.1. Dove si realizza
 - 1.9.7.1.2. Chi la realizza
 - 1.9.7.1.3. Quando può essere realizzata
 - 1.9.7.2. Valutazione logopedica della Distrofia di Duchenne
 - 1.9.7.2.1. Anamnesi
 - 1.9.7.2.2. Aree da tenere in considerazione
 - 1.9.8. Intervento basato sulla logopedia
 - 1.9.8.1. Aspetti da considerare
 - 1.9.8.2. Definizione degli obiettivi di intervento
 - 1.9.8.3. Materiale per la riabilitazione
 - 1.9.8.4. Risorse da utilizzare
 - 1.9.9. Linee guida
 - 1.9.9.1. Linee guida da considerare da parte della persona con Distrofia di Duchenne
 - 1.9.9.2. Linee guida da considerare da parte della famiglia
 - 1.9.9.3. Linee guida per il contesto educativo
 - 1.9.9.4. Risorse e associazioni
 - 1.9.10. Il team interdisciplinare
 - 1.9.10.1. L'importanza del team interdisciplinare
 - 1.9.10.2. Logopedia
 - 1.9.10.3. Terapia occupazionale
 - 1.9.10.4. Fisioterapia
- 1.10. Sindrome di Usher

- 1.10.1. Introduzione all'unità
 - 1.10.1.1. Storia della Sindrome di Usher
- 1.10.2. Concetto di Sindrome di Usher
 - 1.10.2.1. Cos'è la Sindrome di Usher?
 - 1.10.2.2. Genetica della Sindrome di Usher
 - 1.10.2.3. Tipologia della Sindrome di 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. Prognosi della Sindrome di Usher
- 1.10.3. Eziologia
 - 1.10.3.1. L'origine della Sindrome di Usher
- 1.10.4. Prevalenza
 - 1.10.4.1. La Sindrome di Usher in vari Paesi
- 1.10.5. Effetti principali
 - 1.10.5.1. Introduzione
 - 1.10.5.2. Manifestazioni frequenti della Sindrome di Usher
 - 1.10.5.3. Manifestazioni poco frequenti
- 1.10.6. Comorbidità della Sindrome di Usher
 - 1.10.6.1. Che cos'è la comorbidità?
 - 1.10.6.2. La comorbidità nella Sindrome di Usher
 - 1.10.6.3. Disturbi associati
- 1.10.7. Diagnosi e valutazione della Sindrome di Usher
 - 1.10.7.1. La diagnosi della Sindrome di Usher
 - 1.10.7.1.1. Dove si realizza
 - 1.10.7.1.2. Chi la realizza
 - 1.10.7.1.3. Quando può essere realizzata
 - 1.10.7.2. Valutazione logopedica nella Sindrome di Usher
 - 1.10.7.2.1. Anamnesi
 - 1.10.7.2.2. Aree da tenere in considerazione
- 1.10.8. Intervento basato sulla logopedia
 - 1.10.8.1. Aspetti da considerare
 - 1.10.8.2. Definizione degli obiettivi di intervento
 - 1.10.8.3. Materiale per la riabilitazione
 - 1.10.8.4. Risorse da utilizzare
- 1.10.9. Linee guida
 - 1.10.9.1. Linee guida da considerare da parte della persona affetta da Sindrome di Usher
 - 1.10.9.2. Linee guida da considerare da parte della famiglia
 - 1.10.9.3. Linee guida per il contesto educativo
 - 1.10.9.4. Risorse e associazioni
- 1.10.10. Il team interdisciplinare
 - 1.10.10.1. L'importanza del team interdisciplinare
 - 1.10.10.2. Logopedia
 - 1.10.10.3. Terapia occupazionale
 - 1.10.10.4. Fisioterapia



*Un'esperienza didattica unica,
fondamentale e decisiva per
incentivare il tuo sviluppo
professionale"*

05

Metodologia di studio

TECH è la prima università al mondo che combina la metodologia dei **case studies** con il **Relearning**, un sistema di apprendimento 100% online basato sulla ripetizione diretta.

Questa strategia dirompente è stata concepita per offrire ai professionisti l'opportunità di aggiornare le conoscenze e sviluppare competenze in modo intensivo e rigoroso. Un modello di apprendimento che pone lo studente al centro del processo accademico e gli conferisce tutto il protagonismo, adattandosi alle sue esigenze e lasciando da parte le metodologie più convenzionali.



“

TECH ti prepara ad affrontare nuove sfide in ambienti incerti e a raggiungere il successo nella tua carriera"

Lo studente: la priorità di tutti i programmi di TECH

Nella metodologia di studio di TECH lo studente è il protagonista assoluto.

Gli strumenti pedagogici di ogni programma sono stati selezionati tenendo conto delle esigenze di tempo, disponibilità e rigore accademico che, al giorno d'oggi, non solo gli studenti richiedono ma le posizioni più competitive del mercato.

Con il modello educativo asincrono di TECH, è lo studente che sceglie il tempo da dedicare allo studio, come decide di impostare le sue routine e tutto questo dalla comodità del dispositivo elettronico di sua scelta. Lo studente non deve frequentare lezioni presenziali, che spesso non può frequentare. Le attività di apprendimento saranno svolte quando si ritenga conveniente. È lo studente a decidere quando e da dove studiare.

“

*In TECH NON ci sono lezioni presenziali
(che poi non potrai mai frequentare)”*



I piani di studio più completi a livello internazionale

TECH si caratterizza per offrire i percorsi accademici più completi del panorama universitario. Questa completezza è raggiunta attraverso la creazione di piani di studio che non solo coprono le conoscenze essenziali, ma anche le più recenti innovazioni in ogni area.

Essendo in costante aggiornamento, questi programmi consentono agli studenti di stare al passo con i cambiamenti del mercato e acquisire le competenze più apprezzate dai datori di lavoro. In questo modo, coloro che completano gli studi presso TECH ricevono una preparazione completa che fornisce loro un notevole vantaggio competitivo per avanzare nelle loro carriere.

Inoltre, potranno farlo da qualsiasi dispositivo, pc, tablet o smartphone.

“

Il modello di TECH è asincrono, quindi ti permette di studiare con il tuo pc, tablet o smartphone dove, quando e per quanto tempo vuoi”

Case studies o Metodo Casistico

Il Metodo Casistico è stato il sistema di apprendimento più usato nelle migliori facoltà del mondo. Sviluppato nel 1912 per consentire agli studenti di Giurisprudenza non solo di imparare le leggi sulla base di contenuti teorici, ma anche di esaminare situazioni complesse reali. In questo modo, potevano prendere decisioni e formulare giudizi di valore fondati su come risolverle. Nel 1924 fu stabilito come metodo di insegnamento standard ad Harvard.

Con questo modello di insegnamento, è lo studente stesso che costruisce la sua competenza professionale attraverso strategie come il *Learning by doing* o il *Design Thinking*, utilizzate da altre istituzioni rinomate come Yale o Stanford.

Questo metodo, orientato all'azione, sarà applicato lungo tutto il percorso accademico che lo studente intraprende insieme a TECH. In questo modo, affronterà molteplici situazioni reali e dovrà integrare le conoscenze, ricercare, argomentare e difendere le sue idee e decisioni. Tutto ciò con la premessa di rispondere al dubbio di come agirebbe nel posizionarsi di fronte a specifici eventi di complessità nel suo lavoro quotidiano.



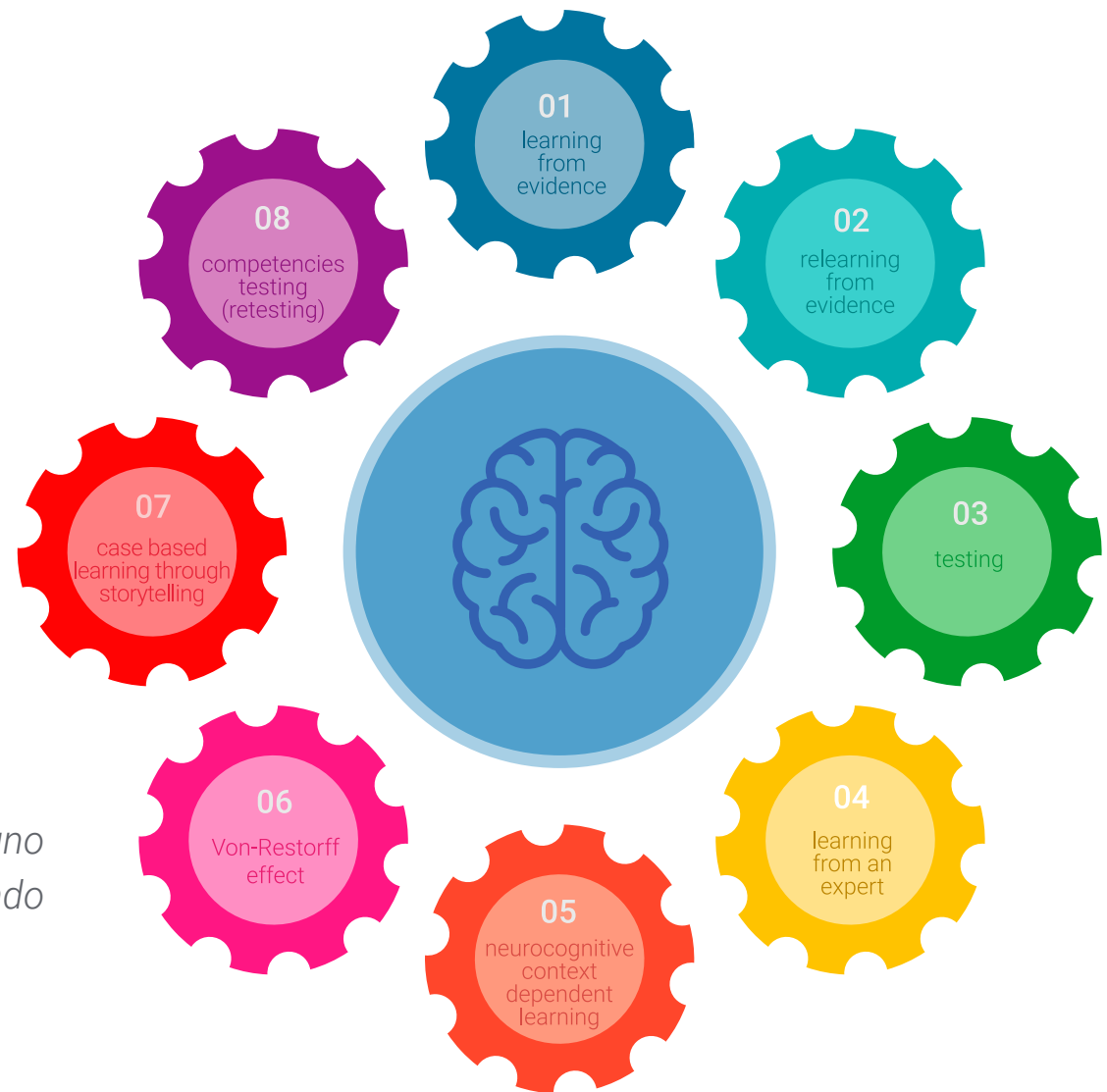
Metodo Relearning

In TECH i *case studies* vengono potenziati con il miglior metodo di insegnamento 100% online: il *Relearning*.

Questo metodo rompe con le tecniche di insegnamento tradizionali per posizionare lo studente al centro dell'equazione, fornendo il miglior contenuto in diversi formati. In questo modo, riesce a ripassare e ripete i concetti chiave di ogni materia e impara ad applicarli in un ambiente reale.

In questa stessa linea, e secondo molteplici ricerche scientifiche, la ripetizione è il modo migliore per imparare. Ecco perché TECH offre da 8 a 16 ripetizioni di ogni concetto chiave in una stessa lezione, presentata in modo diverso, con l'obiettivo di garantire che la conoscenza sia completamente consolidata durante il processo di studio.

Il Relearning ti consentirà di apprendere con meno sforzo e più rendimento, coinvolgendoti maggiormente nella specializzazione, sviluppando uno spirito critico, difendendo gli argomenti e contrastando opinioni: un'equazione diretta al successo.



Un Campus Virtuale 100% online con le migliori risorse didattiche

Per applicare efficacemente la sua metodologia, TECH si concentra sul fornire agli studenti materiali didattici in diversi formati: testi, video interattivi, illustrazioni, mappe della conoscenza, ecc. Tutto ciò progettato da insegnanti qualificati che concentrano il lavoro sulla combinazione di casi reali con la risoluzione di situazioni complesse attraverso la simulazione, lo studio dei contesti applicati a ogni carriera e l'apprendimento basato sulla ripetizione, attraverso audio, presentazioni, animazioni, immagini, ecc.

Le ultime prove scientifiche nel campo delle Neuroscienze indicano l'importanza di considerare il luogo e il contesto in cui si accede ai contenuti prima di iniziare un nuovo apprendimento. Poter regolare queste variabili in modo personalizzato favorisce che le persone possano ricordare e memorizzare nell'ippocampo le conoscenze per conservarle a lungo termine. Si tratta di un modello denominato *Neurocognitive context-dependent e-learning*, che viene applicato in modo consapevole in questa qualifica universitaria.

Inoltre, anche per favorire al massimo il contatto tra mentore e studente, viene fornita una vasta gamma di possibilità di comunicazione, sia in tempo reale che differita (messaggistica interna, forum di discussione, servizio di assistenza telefonica, e-mail di contatto con segreteria tecnica, chat e videoconferenza).

Inoltre, questo completo Campus Virtuale permetterà agli studenti di TECH di organizzare i loro orari di studio in base alla loro disponibilità personale o agli impegni lavorativi. In questo modo avranno un controllo globale dei contenuti accademici e dei loro strumenti didattici, il che attiva un rapido aggiornamento professionale.



La modalità di studio online di questo programma ti permetterà di organizzare il tuo tempo e il tuo ritmo di apprendimento, adattandolo ai tuoi orari"

L'efficacia del metodo è giustificata da quattro risultati chiave:

1. Gli studenti che seguono questo metodo non solo raggiungono l'assimilazione dei concetti, ma sviluppano anche la loro capacità mentale, attraverso esercizi che valutano situazioni reali e l'applicazione delle conoscenze.
2. L'apprendimento è solidamente fondato su competenze pratiche che permettono allo studente di integrarsi meglio nel mondo reale.
3. L'assimilazione di idee e concetti è resa più facile ed efficace, grazie all'uso di situazioni nate dalla realtà.
4. La sensazione di efficienza dello sforzo investito diventa uno stimolo molto importante per gli studenti, che si traduce in un maggiore interesse per l'apprendimento e in un aumento del tempo dedicato al corso.

La metodologia universitaria più apprezzata dagli studenti

I risultati di questo innovativo modello accademico sono riscontrabili nei livelli di soddisfazione globale degli studenti di TECH.

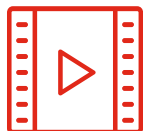
La valutazione degli studenti sulla qualità dell'insegnamento, la qualità dei materiali, la struttura del corso e i suoi obiettivi è eccellente. A questo proposito, l'istituzione è diventata la migliore università valutata dai suoi studenti secondo l'indice global score, ottenendo un 4,9 su 5

Accedi ai contenuti di studio da qualsiasi dispositivo con connessione a Internet (computer, tablet, smartphone) grazie al fatto che TECH è aggiornato sull'avanguardia tecnologica e pedagogica.

Potrai imparare dai vantaggi dell'accesso a ambienti di apprendimento simulati e dall'approccio di apprendimento per osservazione, ovvero Learning from an expert.



In questo modo, il miglior materiale didattico sarà disponibile, preparato con attenzione:



Materiale di studio

Tutti i contenuti didattici sono creati dagli specialisti che impartiranno il corso, appositamente per questo, in modo che lo sviluppo didattico sia realmente specifico e concreto.

Questi contenuti sono poi applicati al formato audiovisivo che supporterà la nostra modalità di lavoro online, impiegando le ultime tecnologie che ci permettono di offrirti una grande qualità per ogni elemento che metteremo al tuo servizio.



Capacità e competenze pratiche

I partecipanti svolgeranno attività per sviluppare competenze e abilità specifiche in ogni area tematica. Pratiche e dinamiche per acquisire e sviluppare le competenze e le abilità che uno specialista deve possedere nel mondo globalizzato in cui viviamo.



Riepiloghi interattivi

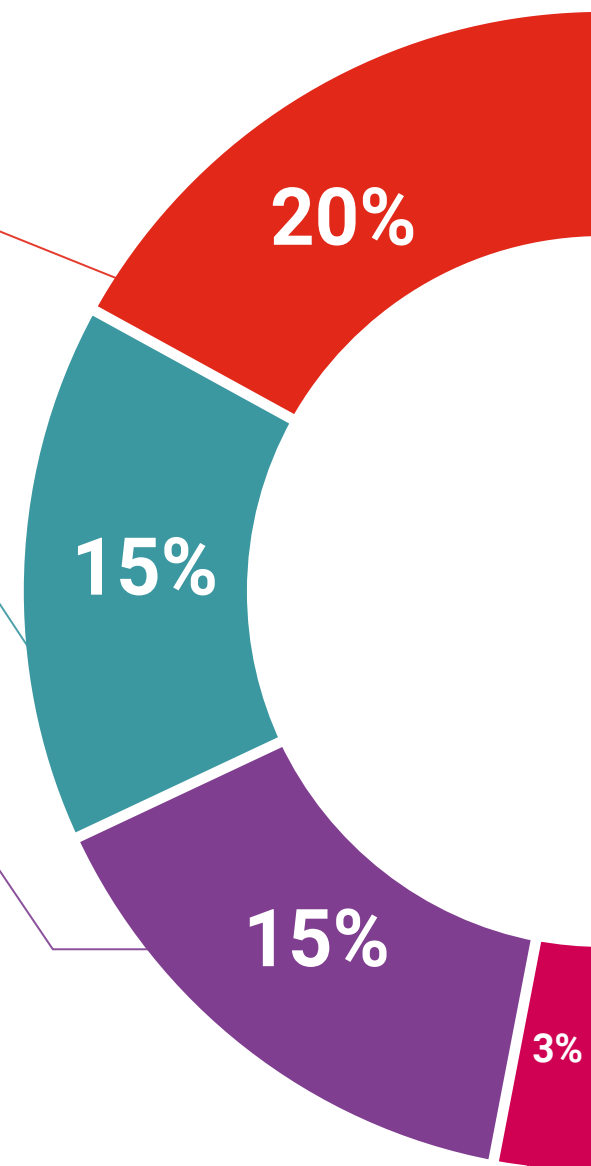
Presentiamo i contenuti in modo accattivante e dinamico tramite strumenti multimediali che includono audio, video, immagini, diagrammi e mappe concettuali per consolidare la conoscenza.

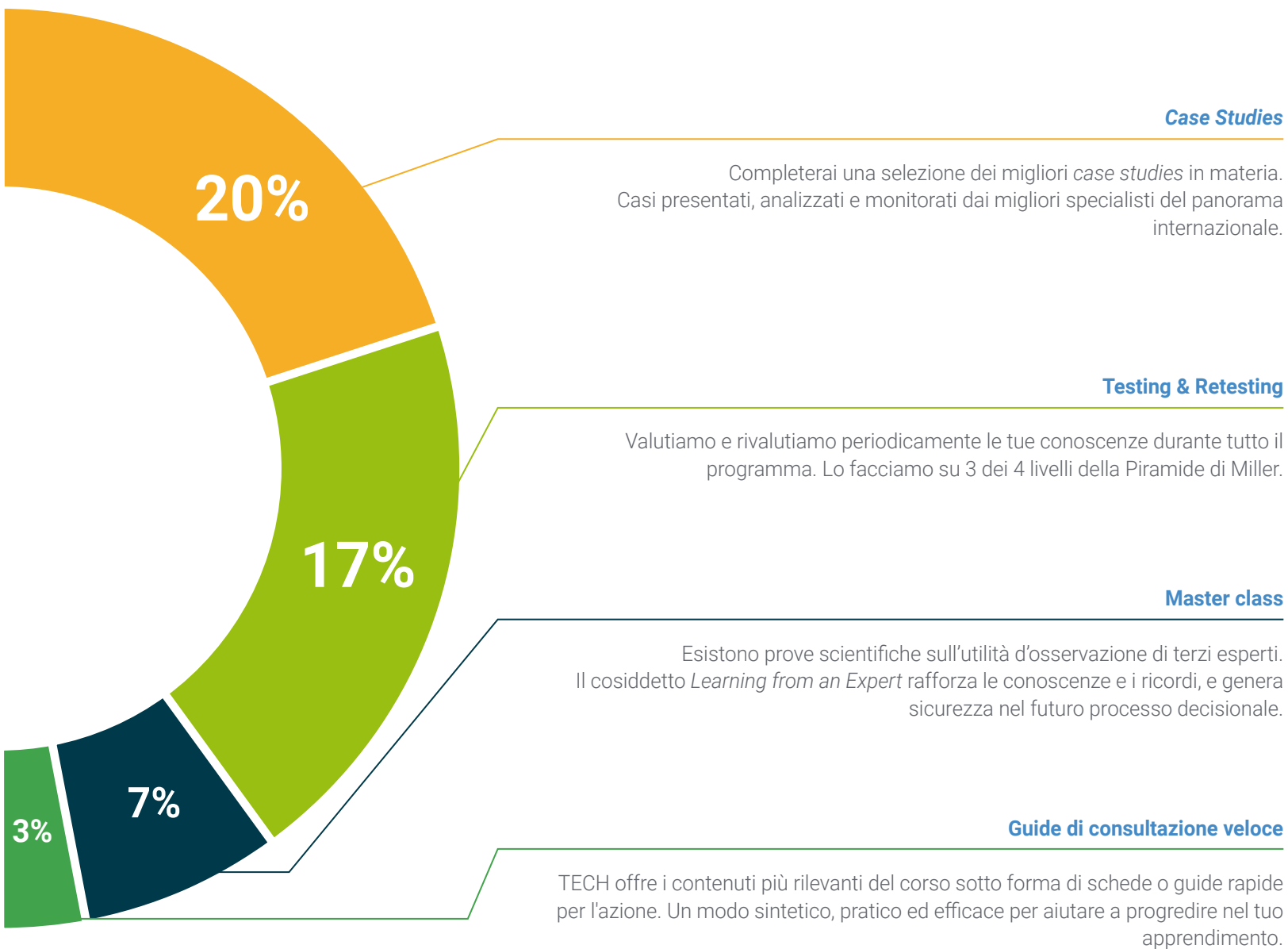
Questo esclusivo sistema di preparazione per la presentazione di contenuti multimediali è stato premiato da Microsoft come "Caso di successo in Europa".



Lecture complementari

Articoli recenti, documenti di consenso, guide internazionali... Nella biblioteca virtuale di TECH potrai accedere a tutto il materiale necessario per completare la tua specializzazione.





Case Studies

Completerai una selezione dei migliori *case studies* in materia. Casi presentati, analizzati e monitorati dai migliori specialisti del panorama internazionale.



Testing & Retesting

Valutiamo e rivalutiamo periodicamente le tue conoscenze durante tutto il programma. Lo facciamo su 3 dei 4 livelli della Piramide di Miller.



Master class

Esistono prove scientifiche sull'utilità d'osservazione di terzi esperti. Il cosiddetto *Learning from an Expert* rafforza le conoscenze e i ricordi, e genera sicurezza nel futuro processo decisionale.



Guide di consultazione veloce

TECH offre i contenuti più rilevanti del corso sotto forma di schede o guide rapide per l'azione. Un modo sintetico, pratico ed efficace per aiutare a progredire nel tuo apprendimento.



06 Titolo

Il Corso Universitario in Sindromi Genetiche in Medicina garantisce, oltre alla preparazione più rigorosa e aggiornata, il conseguimento di una qualifica di Corso Universitario rilasciata da TECH Global University.



“

Porta a termine questo programma e ricevi la tua qualifica universitaria senza spostamenti o fastidiose formalità”

Questo programma ti consentirà di ottenere il titolo di studio privato di **Corso Universitario in Sindromi Genetiche in Medicina** rilasciato da **TECH Global University**, la più grande università digitale del mondo.

TECH Global University, è un'Università Ufficiale Europea riconosciuta pubblicamente dal Governo di Andorra ([bollettino ufficiale](#)). Andorra fa parte dello Spazio Europeo dell'Istruzione Superiore (EHEA) dal 2003. L'EHEA è un'iniziativa promossa dall'Unione Europea che mira a organizzare il quadro formativo internazionale e ad armonizzare i sistemi di istruzione superiore dei Paesi membri di questo spazio. Il progetto promuove valori comuni, l'implementazione di strumenti congiunti e il rafforzamento dei meccanismi di garanzia della qualità per migliorare la collaborazione e la mobilità tra studenti, ricercatori e accademici.

Questo titolo privato di **TECH Global University**, è un programma europeo di formazione continua e aggiornamento professionale che garantisce l'acquisizione di competenze nella propria area di conoscenza, conferendo allo studente che supera il programma un elevato valore curriculare.

Titolo: **Corso Universitario in Sindromi Genetiche in Medicina**

Modalità: **online**

Durata: **6 settimane**

Accreditamento: **6 ECTS**



futuro
salute fiducia persone
educazione informazione tutor
garanzia accreditamento insegnamento
istituzioni tecnologia apprendimento
comunità impegno
attenzione personalizzata innovazione
conoscenza presente qualità
formazione online
sviluppo istituzioni
classe virtuale lingue



Corso Universitario
Sindromi Genetiche in
Medicina

- ♦ Modalità: online
- ♦ Durata: 6 settimane
- ♦ Titolo: TECH Global University
- ♦ Accreditamento: 6 ECTS
- ♦ Orario: a tua scelta
- ♦ Esami: online

Corso Universitario

Sindromi Genetiche in Medicina

