

Curso de Especialização

Doenças Endócrinas, Neurológicas
e dos Sentidos em Genética Clínica



Curso de Especialização

Doenças Endócrinas, Neurológicas e dos Sentidos em Genética Clínica

- » Modalidade: online
- » Duração: 6 meses
- » Certificação: TECH Global University
- » Acreditação: 18 ECTS
- » Horário: ao seu próprio ritmo
- » Exames: online

Acesso ao site: www.techtute.com/pt/medicina/curso-especializacao/curso-especializacao-doencas-endocrinas-neurológicas-sentidos-genetica-clinica

Índice

01

Apresentação

pág. 4

02

Objetivos

pág. 8

03

Direção do curso

pág. 12

04

Estrutura e conteúdo

pág. 18

05

Metodologia

pág. 22

06

Certificação

pág. 30

01

Apresentação

A genética determina diretamente a afetação de uma série de doenças endócrinas, neurológicas e dos sentidos. Para o profissional de Medicina do futuro, é essencial ter um conhecimento mínimo dos conceitos básicos da genética nestes campos, de modo a poder efetuar uma intervenção preventiva ou uma abordagem terapêutica de qualidade. Esta formação foi concebida para lhe dar a resposta a esta necessidade, com qualidade, atualidade e flexibilidade.



“

Os conhecimentos mais completos e atualizados na abordagem das doenças endócrinas, neurológicas e dos sentidos do ponto de vista da genética como ferramenta de intervenção"

A capacitação abordará as doenças hereditárias que afetam tanto a visão como a audição, que constituem um grupo de patologias hereditárias diversas, difíceis de diagnosticar e que afetam um pequeno número de pessoas. Serão desenvolvidas as bases moleculares das condições hereditárias associadas a uma multiplicidade de genes relacionados com as distrofias da retina e a surdez, tanto isoladas como sindrômicas, a sua expressão e heterogeneidade genética e clínica

O sistema endócrino é constituído por um grupo de glândulas e órgãos que regulam e controlam várias funções do organismo através da produção e secreção de hormonas por todo o corpo. O conhecimento das alterações genéticas responsáveis por cada distúrbio que ocorre neste processo permitirá a compreensão da sua fisiopatologia molecular e diagnósticos mais precisos e terapias mais eficazes.

Também se irá rever as perturbações hereditárias do sistema nervoso e as doenças neurológicas com predisposição genética. As investigações mais recentes apontam para o fator genético em numerosas patologias como o Parkinson ou as demências. Embora estas doenças sejam hereditárias, os sintomas muitas vezes não aparecem à nascença e apresentam sintomas e intensidade muito variáveis, podendo também afetar os descendentes. Por conseguinte, é necessária uma abordagem genética correta para o seu diagnóstico ou tratamento correto e para orientar e aconselhar a família.



Uma capacitação de notável interesse para o profissional de Medicina, que poderá adquirir eficientemente através deste Curso de Especialização com um nível de ensino muito elevado”

Este **Curso de Especialização em Doenças Endócrinas, Neurológicas e dos Sentidos em Genética Clínica** conta com o conteúdo científico mais completo e atualizado do mercado.

As suas principais características são:

- ♦ A mais recente tecnologia em software de ensino online
- ♦ Um sistema de ensino extremamente visual, apoiado por conteúdos gráficos e esquemáticos que são fáceis de assimilar e compreender
- ♦ O desenvolvimento de casos práticos apresentados por especialistas em atividade
- ♦ Sistemas de vídeo interativo de última geração
- ♦ Um ensino apoiado pela teleprática
- ♦ Sistemas de atualização e requalificação contínua
- ♦ Uma aprendizagem autorregulada: total compatibilidade com outras atividades
- ♦ Exercícios práticos de autoavaliação e verificação da aprendizagem
- ♦ Grupos de apoio e sinergias educativas: perguntas ao especialista, fóruns de discussão e conhecimento
- ♦ Comunicação com o professor e trabalhos de reflexão individual
- ♦ Disponibilidade de acesso aos conteúdos a partir de qualquer dispositivo fixo ou portátil com ligação à Internet
- ♦ Bancos de documentos complementares permanentemente disponíveis, incluindo após o Curso de Especialização



Uma capacitação que lhe mostrará a metodologia prática que é desenvolvida no estudo Genético das Afeções"

Este Curso de Especialização foi elaborado por profissionais de diferentes clínicas de Genética Clínica, contribuindo com a sua experiência na prática diária, no atendimento de pacientes e famílias com uma diversidade de doenças hereditárias, tanto no aconselhamento genético como em programas de prevenção e aconselhamento pré-natal e pré-concepcional. O pessoal docente envolvido no Curso de Especialização também realiza um importante trabalho de investigação no campo da Genética.

O conteúdo abrange, nos seus diferentes módulos, os conhecimentos básicos e necessários para a gestão de pacientes e das suas doenças numa consulta de Genética Clínica. Oferece uma abordagem prática às diferentes técnicas mais utilizadas para o diagnóstico de doenças hereditárias, bem como a interpretação dos seus resultados. Oferece uma abordagem das doenças que causam o maior número de consultas na prática diária no campo de um serviço de Genética Clínica.

A especialização conta com um texto teórico sobre o tema a abordar, exemplos práticos retirados de casos clínicos que ajudarão a compreender e a aprofundar os conhecimentos.

Aumente a sua confiança na tomada de decisões, atualizando os seus conhecimentos através deste Curso de Especialização.

Será formado por profissionais com uma vasta experiência no setor, que depositaram todos os seus conhecimentos e experiência no desenvolvimento desta especialização.



02

Objetivos

Atualmente nem todos os hospitais têm Unidades de Genéticas e é previsível que todos os centros de saúde venham a ter Unidades de Genéticas nos próximos anos. Os estudantes deste programa irão adquirir os conhecimentos necessários para trabalhar como geneticistas clínicos no campo do diagnóstico e aconselhamento nestas unidades, ou para fazer parte de grupos multidisciplinares em serviços médicos onde pacientes com doenças hereditárias são tratados.



“

Um estudo de grande impacto para o profissional, que lhe dará as competências necessárias na abordagem das doenças genéticas dos domínios endócrino, neurológico e dos sentidos”



Objetivos gerais

- Conhecer a evolução histórica do conhecimento na área da genética
- Aprender a utilizar testes genéticos para fins de diagnóstico
- Aproximação à cardiogenética
- Conhecer todas as síndromes conhecidas do cancro hereditário
- Reconhecer as doenças genéticas que afetam os órgãos dos sentidos e saber como geri-las
- Detalhar os fundamentos e mecanismos moleculares para o diagnóstico de doenças endócrinas
- Conhecer as doenças genéticas que afetam o sistema nervoso central e periférico
- Aprender sobre doenças genéticas nefrourológicas, tais como a doença de Fabry ou a síndrome de Alport
- Abordar as diferentes doenças pediátricas mais importantes
- Rever as doenças hematológicas, metabólicas e de depósito, cerebrais e de pequenos vasos





Objetivos específicos

Módulo 1. Genética das doenças dos órgãos dos sentidos

- ♦ Aprendizagem integral e atualizada sobre distrofias da retina e hipoacusias neurosensoriais
- ♦ Compreender profundamente as causas genéticas e os padrões de hereditariedade
- ♦ Desenvolver a informação sobre diagnóstico e prognóstico, bem como sobre o risco de transmissão de doenças

Módulo 2. Genética das doenças endócrinas

- ♦ Atualização e aprendizagem sobre as características das doenças endócrinas, tanto em adultos como em crianças, associadas a padrões hereditários
- ♦ Utilização de dados clínicos e analíticos para estabelecer o diagnóstico diferencial, de um ponto de vista genético, antes de tomar a decisão sobre o estudo a ser realizado

Módulo 3. Genética das doenças neurológicas

- ♦ Fornecer estratégias para uma abordagem global ao paciente com patologia neurológica de origem genética, para orientar um diagnóstico clínico considerando explorações anteriores, tanto estudos analíticos, imunohistoquímicos e eletrofisiológicos já realizados, como outros exames complementares

03

Direção do curso

Como parte do conceito de qualidade total do nosso Curso de Especialização, estamos orgulhosos de lhe oferecer um corpo docente do mais alto nível, escolhido pela sua comprovada experiência. Profissionais de diferentes áreas e competências que formam uma equipa multidisciplinar completa. Uma oportunidade única de aprender com os melhores.



“

Um Curso de Especialização criado e dirigido por especialistas em Genética Clínica, que o conduzirão pelos conhecimentos mais atualizados e completos, e lhe darão uma visão real e contextualizada desta área profissional”

Diretor Convidado Internacional

Com uma destacada trajetória científica no campo da **Genética Molecular** e da **Genômica**, a Doutora Deborah Morris-Rosendahl se consagrou à análise e diagnóstico de **patologias específicas**. Graças aos seus excelentes resultados e prestígio, assumiu o desafio de dirigir o **Laboratório Genômico Hub South East (NHS)** de Londres.

A pesquisa desta especialista de renome internacional se concentrou na **identificação de novos genes** causadores de doenças, tanto para distúrbios de um único gene quanto para **condições neuropsiquiátricas complexas**. Seu interesse particular pelos **processos neuroevolutivos** a levou a determinar associações genótipo-fenótipo e diversas afecções do **desenvolvimento cortical**, além de refinar as correlações genótipo-fenótipo para **Lisencefalia**, **Microcefalia primária** e **Síndromes de Microcefalia**.

Ela também dirigiu sua atenção para **condições cardíacas** e **respiratórias hereditárias**, áreas em que seu laboratório é responsável por realizar testes especializados. Além disso, sua equipe tem se dedicado a desenvolver **metodologias inovadoras** para oferecer **diagnósticos genômicos de ponta**, consolidando sua reputação como líder global nesse campo.

A Doutora Morris-Rosendahl iniciou sua formação em ciências na Universidade da Cidade do Cabo, onde obteve um diploma de honra em **Zoologia**. Para continuar seus estudos, se vinculou ao **Instituto de Pesquisa de Mamíferos** da Universidade de Pretoria. Com o advento da tecnologia de **DNA recombinante**, redirecionou imediatamente seus esforços para a **Genética Humana**, completando seu doutorado nessa área no **Instituto Sul-Africano de Pesquisa Médica** e na Universidade de Witwatersrand.

Além disso, desenvolveu pesquisas pós-doutorais na **África do Sul**, **nos Estados Unidos** e na **Alemanha**. Neste último país, chegou a ser Diretora do **Laboratório de Diagnóstico de Genética Molecular** no Instituto de Genética Humana, Centro Médico da Universidade de Friburgo. Recentemente, tem colaborado com várias equipes multidisciplinares no Reino Unido.



Dra. Morris-Rosendahl, Deborah

- Diretora Científica do Laboratório Genômico Hub South East (NHS) de Londres, Reino Unido
- Pesquisadora principal de Asmarley no Grupo de Genética Molecular e Genômica do Instituto Britânico do Coração e Pulmão
- Diretora Científica da Unidade de Inovação Genômica do Guy's and St. Thomas' NHS Foundation Trust, Reino Unido
- Chefa do Laboratório de Genética Clínica e Genômica do Grupo Clínico dos hospitais Royal Brompton e Harefield, Reino Unido
- Diretora do Laboratório de Diagnóstico de Genética Molecular no Instituto de Genética Humana, Centro Médico da Universidade de Friburgo, Alemanha
- Investigadora do Instituto de Investigação de Mamíferos da Universidade de Pretoria
- Estágio Pós-Doutoramento na Faculdade de Medicina Baylor de Houston, Texas, Estados Unidos
- Estágio Pós-Doutoramento premiado com a Bolsa de Pesquisa Alexander von Humboldt
- Doutoramento em Genética Humana pelo Instituto Sul-Africano de Pesquisa Médica e pela Universidade de Witwatersrand
- Licenciatura em Zoologia pela Universidade da Cidade do Cabo



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

Direção



Dr. Tahsin Swafiri Swafiri

- ♦ Licenciatura em Medicina e Cirurgia Geral, Universidade da Estremadura-Badajoz
- ♦ Médico Especialista em Bioquímica Clínica e Patologia Molecular, Hospital Universitário de Puerta de Hierro Majadahonda
- ♦ Mestrado em Doenças Raras, Universidade de Valência
- ♦ Médico em Genética Clínica, Hospitais Universitários de Infanta Elena, Rey Juan Carlos I, Fundação Jiménez Díaz e General de Villalba
- ♦ Professor Associado de Genética na Faculdade de Medicina, Universidade Francisco de Vitoria, em Pozuelo de Alarcón, Madrid
- ♦ Instituto de Investigação Sanitária, Hospital Universitário Fundação Jiménez Díaz

Professores

Doutora Fiona Blanco Kelly

- ♦ Médica do Serviço de Genética, Hospital Universitário Fundação Jiménez Díaz, Instituto de Investigación Sanitaria-FJD
- ♦ Médica Orientadora de Formação (Especialista de Área) no Serviço de Genética, Hospital Universitário Fundação Jiménez Díaz
- ♦ Licenciatura em Medicina e Cirurgia pela Faculdade de Medicina, Universidade Complutense de Madrid (2004)
- ♦ Especialista de Área em Bioquímica Clínica (desde 2009)
- ♦ Doutoramento em Medicina (2012)
- ♦ Mestrado em Doenças Raras, Universidade de Valência, em Valência, Espanha (2017)
- ♦ Curso de pós-doutoramento: Especialista Universitário em Genética Clínica, Universidade de Alcalá de Henares, em Madrid, Espanha (2009)
- ♦ Investigadora Associada Honorária no Institute of Ophthalmology (IoO), University College London (UCL), em Londres, Reino Unido (01/2016-31/12/2020)
- ♦ Secretária da Comissão de Formação e Divulgação, Associação Espanhola de Genética Humana

Doutora Marta Cortón

- ♦ Investigadora Miguel Servet, responsável pelo Grupo de Patologias de Desenvolvimento Ocular, IIS-Fundación Jiménez Díaz
- ♦ Doutoramento em Biomedicina, UAM, e acreditado em Genética Humana pela AEGH
- ♦ Especializada na conceção, avaliação e implementação de estratégias -ómicas, principalmente destinadas a melhorar a análise genética de diferentes patologias oftalmológicas, principalmente as distrofias hereditárias da retina
- ♦ Equipa para a seleção de jovens investigadores para o SNS

04

Estrutura e conteúdo

Os conteúdos desta qualificação foram desenvolvidos pelos diferentes especialistas desta capacitação, com um objetivo claro: assegurar que os alunos adquiram todas as competências necessárias para se tornarem verdadeiros especialistas nesta área.



“

Uma qualificação abrangente e bem estruturada, que o conduzirá aos mais altos padrões de qualidade e sucesso”

Módulo 1. Genética das doenças dos órgãos dos sentidos

- 1.1. Distrofias periféricas da retina
- 1.2. Distrofias centrais da retina
- 1.3. Distrofias síndrômicas da retina
- 1.4. Atrofia ótica
- 1.5. Distrofias da córnea
- 1.6. Albinismo ocular
- 1.7. Malformações oculares
- 1.8. Perda auditiva neurosensorial com herança autossômica dominante recessiva
- 1.9. Perda auditiva neurosensorial com herança mitocondrial
- 1.10. Perda auditiva síndrômica

Módulo 2. Genética das doenças endócrinas

- 2.1. Diabetes monogénica
- 2.2. Hipoparatiroidismo primário
- 2.3. Baixa estatura familiar e acondroplasias
- 2.4. Acromegalia
- 2.5. Hipogonadismos
 - 2.5.1. Síndrome de Kallmann
- 2.6. Hiperplasia adrenal congénita
- 2.7. Genética do metabolismo fosfocálcico
- 2.8. Hipocolesterolemia familiar
- 2.9. Paraganglioma e feocromocitoma
- 2.10. Carcinoma medular da tiroide

Módulo 3. Genética das doenças neurológicas

- 3.1. Neuropatias paraparesia hereditária
- 3.2. Ataxias hereditárias
- 3.3. Doença de Huntington
- 3.4. Distonias hereditárias
- 3.5. Paraparesia hereditária
- 3.6. Distrofias musculares
 - 3.6.1. Distrofinopatias
 - 3.6.2. D. facioescapulohumeral
 - 3.6.3. Doença de Steinert





- 3.7. Miotonias congénitas
- 3.8. Demências
 - 3.8.1. Doença de Alzheimer
 - 3.8.2. Demência frontotemporal
- 3.9. Esclerose lateral amiotrófica
- 3.10. Doença de Cadasil

“

*Uma experiência de capacitação única,
fundamental e decisiva para impulsionar
o seu desenvolvimento profissional”*

05 Metodologia

Este programa de capacitação oferece uma forma diferente de aprendizagem. A nossa metodologia é desenvolvida através de um modo de aprendizagem cíclico: **o Relearning**. Este sistema de ensino é utilizado, por exemplo, nas escolas médicas mais prestigiadas do mundo e tem sido considerado um dos mais eficazes pelas principais publicações, tais como a ***New England Journal of Medicine***.



“

Descubra o Relearning, um sistema que abandona a aprendizagem linear convencional para o levar através de sistemas de ensino cíclicos: uma forma de aprendizagem que provou ser extremamente eficaz, especialmente em disciplinas que requerem memorização”

Na TECH utilizamos o Método de Caso

Numa dada situação, o que deve fazer um profissional? Ao longo do programa, os estudantes serão confrontados com múltiplos casos clínicos simulados com base em pacientes reais nos quais terão de investigar, estabelecer hipóteses e finalmente resolver a situação. Há abundantes provas científicas sobre a eficácia do método. Os especialistas aprendem melhor, mais depressa e de forma mais sustentável ao longo do tempo.

Com a TECH pode experimentar uma forma de aprendizagem que abala as fundações das universidades tradicionais de todo o mundo.



Segundo o Dr. Gérvas, o caso clínico é a apresentação anotada de um paciente, ou grupo de pacientes, que se torna um "caso", um exemplo ou modelo que ilustra alguma componente clínica peculiar, quer pelo seu poder de ensino, quer pela sua singularidade ou raridade. É essencial que o caso seja fundamentado na vida profissional actual, tentando recriar as condições reais da prática profissional do médico.

“

Sabia que este método foi desenvolvido em 1912 em Harvard para estudantes de direito? O método do caso consistia em apresentar situações reais complexas para que tomassem decisões e justificassem a forma de as resolver. Em 1924 foi estabelecido como um método de ensino padrão em Harvard”

A eficácia do método é justificada por quatro realizações fundamentais:

- 1 Os estudantes que seguem este método não só conseguem a assimilação de conceitos, mas também desenvolvem a sua capacidade mental através de exercícios para avaliar situações reais e aplicar os seus conhecimentos.
- 2 A aprendizagem é solidamente traduzida em competências práticas que permitem ao educador integrar melhor o conhecimento na prática diária.
- 3 A assimilação de ideias e conceitos é facilitada e mais eficiente, graças à utilização de situações que surgiram a partir de um ensino real.
- 4 O sentimento de eficiência do esforço investido torna-se um estímulo muito importante para os estudantes, o que se traduz num maior interesse pela aprendizagem e num aumento do tempo passado a trabalhar no curso.



Relearning Methodology

A TECH combina eficazmente a metodologia do Estudo de Caso com um sistema de aprendizagem 100% online baseado na repetição, que combina 8 elementos didáticos diferentes em cada lição.

Melhoramos o Estudo de Caso com o melhor método de ensino 100% online: o Relearning.

O profissional aprenderá através de casos reais e da resolução de situações complexas em ambientes de aprendizagem simulados. Estas simulações são desenvolvidas utilizando software de última geração para facilitar a aprendizagem imersiva.



Na vanguarda da pedagogia mundial, o método Relearning conseguiu melhorar os níveis globais de satisfação dos profissionais que concluem os seus estudos, no que diz respeito aos indicadores de qualidade da melhor universidade online do mundo (Universidade de Columbia).

Utilizando esta metodologia, mais de 250.000 médicos foram formados com sucesso sem precedentes em todas as especialidades clínicas, independentemente da carga cirúrgica. Tudo isto num ambiente altamente exigente, com um corpo estudantil universitário com um elevado perfil socioeconómico e uma idade média de 43,5 anos.

O Relearning permitir-lhe-á aprender com menos esforço e mais desempenho, envolvendo-o mais na sua capacitação, desenvolvendo um espírito crítico, defendendo argumentos e opiniões contrastantes: uma equação direta ao sucesso.

No nosso programa, a aprendizagem não é um processo linear, mas acontece numa espiral (aprender, desaprender, esquecer e reaprender). Portanto, cada um destes elementos é combinado de forma concêntrica.

A pontuação global do nosso sistema de aprendizagem é de 8,01, de acordo com os mais elevados padrões internacionais.



Este programa oferece o melhor material educativo, cuidadosamente preparado para profissionais:



Material de estudo

Todos os conteúdos didáticos são criados pelos especialistas que irão ensinar o curso, especificamente para o curso, para que o desenvolvimento didático seja realmente específico e concreto.

Estes conteúdos são depois aplicados ao formato audiovisual, para criar o método de trabalho online da TECH. Tudo isto, com as mais recentes técnicas que oferecem peças de alta-qualidade em cada um dos materiais que são colocados à disposição do aluno.



Técnicas cirúrgicas e procedimentos em vídeo

A TECH traz as técnicas mais inovadoras, com os últimos avanços educacionais, para a vanguarda da atualidade em enfermagem. Tudo isto, na primeira pessoa, com o máximo rigor, explicado e detalhado para a assimilação e compreensão do estudante.

E o melhor de tudo, pode observá-los quantas vezes quiser.



Resumos interativos

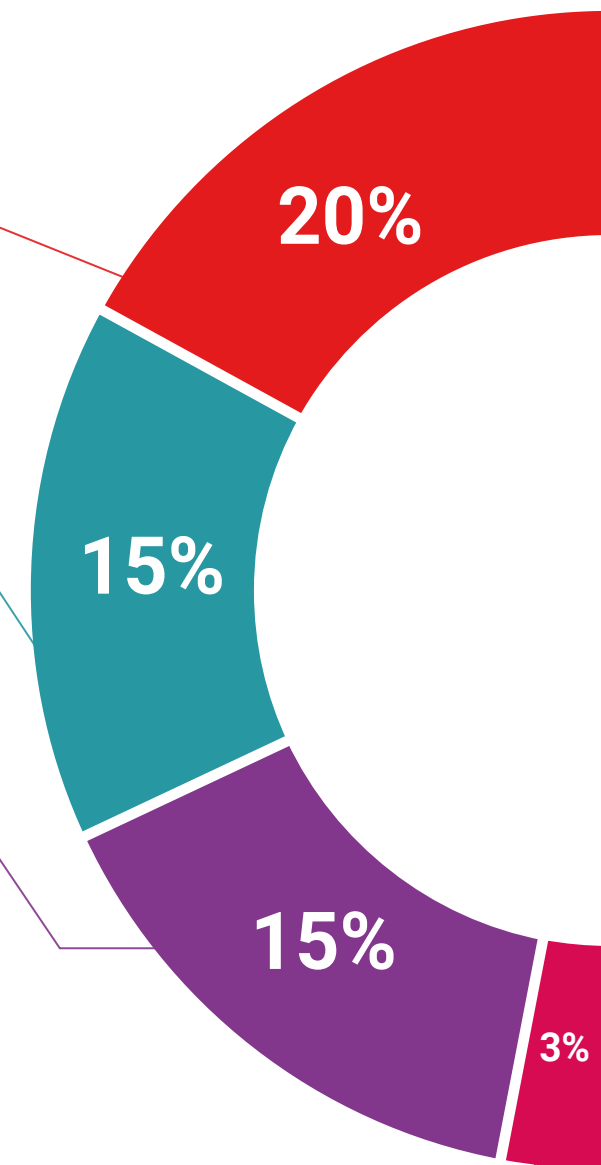
A equipa da TECH apresenta os conteúdos de uma forma atrativa e dinâmica em comprimidos multimédia que incluem áudios, vídeos, imagens, diagramas e mapas conceituais a fim de reforçar o conhecimento.

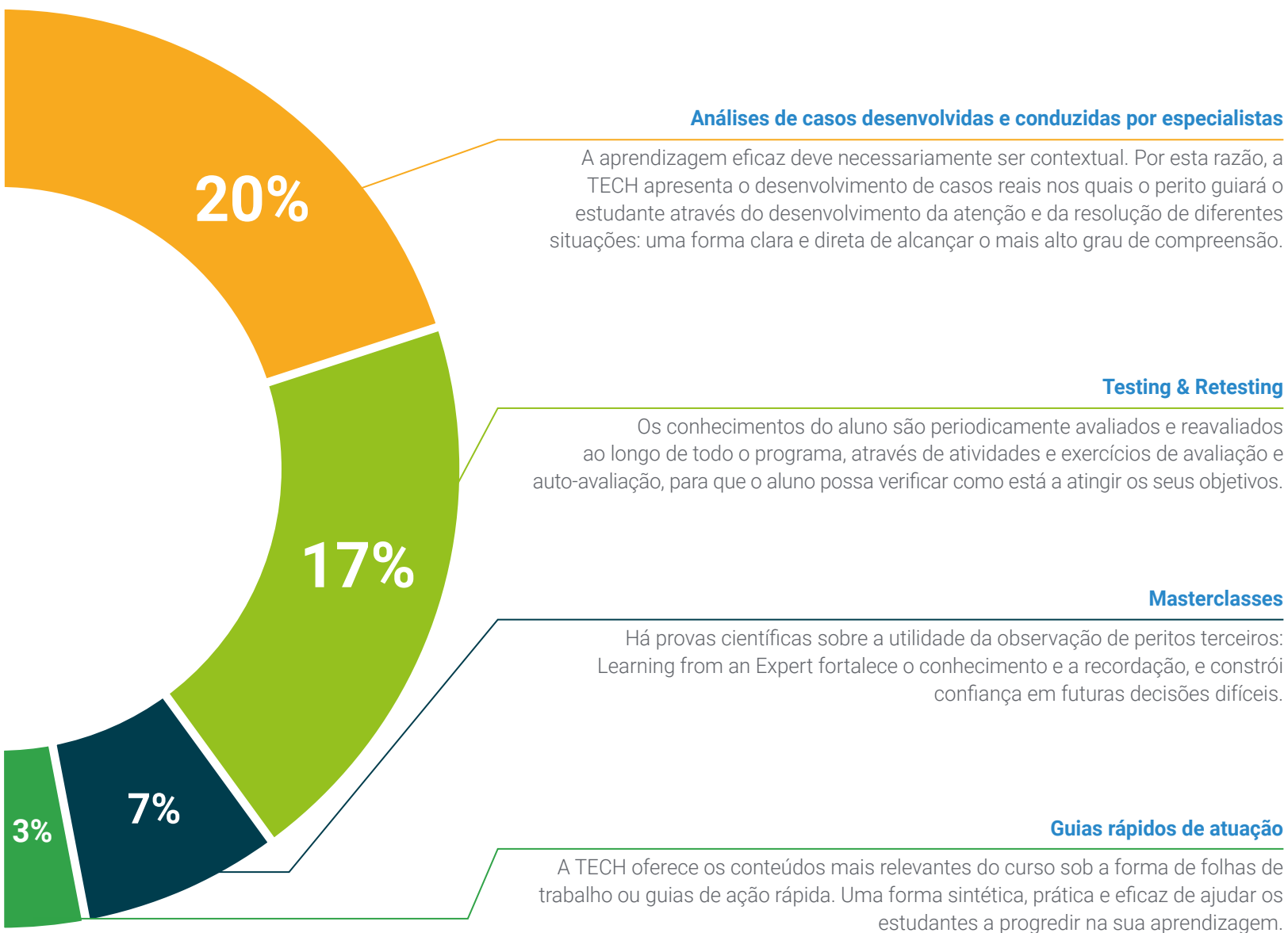
Este sistema educativo único para a apresentação de conteúdos multimédia foi premiado pela Microsoft como uma "História de Sucesso Europeu".



Leituras complementares

Artigos recentes, documentos de consenso e diretrizes internacionais, entre outros. Na biblioteca virtual da TECH o aluno terá acesso a tudo o que necessita para completar a sua capacitação.





06

Certificação

O Curso de Especialização em Doenças Endócrinas, Neurológicas e dos Sentidos em Genética Clínica garante, para além de um conteúdo mais rigoroso e atualizado, o acesso a um Curso de Especialização emitido pela TECH Global University.



“

Conclua este plano de estudos com sucesso e receba o seu certificado sem sair de casa e sem burocracias”

Este programa permitirá a obtenção do certificado próprio de **Curso de Especialização em Doenças Endócrinas, Neurológicas e dos Sentidos em Genética Clínica** reconhecido pela **TECH Global University**, a maior universidade digital do mundo.

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

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

Título: **Curso de Especialização em Doenças Endócrinas, Neurológicas e dos Sentidos em Genética Clínica**

Modalidade: **online**

Duração: **6 meses**

Acreditação: **18 ECTS**





Curso de Especialização
Doenças Endócrinas,
Neurológicas e dos Sentidos
em Genética Clínica

- » Modalidade: online
- » Duração: 6 meses
- » Certificação: TECH Global University
- » Acreditação: 18 ECTS
- » Horário: ao seu próprio ritmo
- » Exames: online

Curso de Especialização

Doenças Endócrinas, Neurológicas
e dos Sentidos em Genética Clínica