





Master Semipresenziale

Genetica Clinica

Modalità: Semipresenziale (Online + Tirocinio Clinico)

Durata: 12 mesi

Titolo: TECH Università Tecnologica

Ore teoriche: 1.620 o.

Accesso al sito web: www.techtitute.com/it/medicina/master-semipresenziale/master-semipresenziale-genetica-clinica

Indice

02 03 Perché iscriversi a questo Competenze Presentazione Obiettivi Master Semipresenziale? pag. 4 pag. 12 pag. 8 pag. 18 05 06 Tirocinio Clinico Direzione del corso Struttura e contenuti pag. 22 pag. 26 pag. 32 80 Dove posso svolgere il Metodologia **Titolo** Tirocinio Clinico?

pag. 38

pag. 42

pag. 50





tech 06 | Presentazione

Il costante progresso dei trattamenti nella conoscenza della genetica umana sembra inarrestabile. Lo testimoniano i risultati ottenuti con pazienti sottoposti a terapie per l'anemia falciforme, la malattia di Tay-Sachs, l'epidermolisi bollosa, l'angioedema ereditario e la cecità notturna.

Questi progressi hanno un impatto diretto sia sulle tecniche di diagnosi genetica che sui dispositivi utilizzati, nonché sull'ampia gamma di malattie cardiovascolari, pediatriche, endocrine e sensoriali. Una realtà promettente e di grande interesse per i medici. Per questo motivo, TECH ha creato questo titolo universitario che fornisce allo specialista le conoscenze più recenti e avanzate in Genetica Clinica, attraverso contenuti multimediali 100% online e un tirocinio pratico 100% presenziale.

In questo modo, gli studenti saranno introdotti a video riassuntivi di ciascuno degli argomenti trattati argomenti, video di approfondimento, letture essenziali e casi di studio nella genetica di malattie endocrine, nei tumori ereditari o nella malattia di Wilson, nella malattia di Fabry o nella malattia di Rendu-Osler-Weber. Il tutto, inoltre, con accesso ai contenuti in qualsiasi momento della giornata e da un dispositivo elettronico con connessione a Internet.

Inoltre, il professionista otterrà una visione molto più completa, grazie a un tirocinio pratico presso un centro ospedaliero di prima classe, che fornirà una conoscenza reale e diretta della Genetica Clinica. Un periodo di 3 settimane, in cui verrai seguito da un esperto con una vasta esperienza in questo campo e che ti mostrerà le tecniche di studio, la diagnosi e i trattamenti più innovativi utilizzati oggi.

Si tratta di un'eccellente opportunità offerta da questa istituzione accademica a tutti quei medici che desiderano aggiornare le proprie conoscenze attraverso una qualifica di qualità, in linea con gli attuali tempi accademici e compatibile con le più impegnative responsabilità professionali.

Questo **Master Semipresenziale in Genetica Clinica** possiede il programma scientifico più completo e aggiornato del mercato. Le caratteristiche principali del programma sono:

- Sviluppo di più di 100 casi clinici presentati da professionisti esperti in Biomedicina, Genetica Umana e Genetica Clinica
- I suoi contenuti grafici, schematici ed eminentemente pratici, sono pensati per fornire informazioni scientifiche e assistenziali su quelle discipline mediche che sono essenziali per la pratica professionale
- Valutazione delle più recenti raccomandazioni internazionali sull'uso di trattamenti innovativi
- Piani d'azione completi e sistematizzati per le principali patologie
- Presentazione di workshop pratici sulle tecniche diagnostiche e terapeutiche per pazienti con malattie ereditarie
- Sistema di apprendimento interattivo basato su algoritmi per prendere decisioni su situazioni cliniche
- Guide di pratiche cliniche sull'approccio a diverse patologie
- Speciale enfasi sulla medicina basata su prove e metodologie di ricerca in materia di genetica umana
- Questo sarà integrato da lezioni teoriche, domande all'esperto, forum di discussione su questioni controverse e lavoro di riflessione individuale
- Accesso ai contenuti da qualsiasi dispositivo fisso o mobile con una connessione internet
- Inoltre, potrà svolgere un tirocinio clinico presso uno dei migliori ospedali



In questa proposta di Master, di natura professionalizzante e in modalità semipresenziale, il programma è rivolto all'aggiornamento dei professionisti che lavorano presso le unità di terapia intensiva e che richiedono un alto livello di qualifica.. I contenuti sono basati sulle ultime prove scientifiche, e orientati in modo didattico per integrare il sapere teorico nella pratica clinico, gli elementi teorico-pratici agevolerà l'aggiornamento delle conoscenze e consentirà di prendere decisioni nella gestione del paziente.

Grazie ai suoi contenuti multimediali sviluppati con le più recenti tecnologie didattiche consentirà al professionista di ottenere un apprendimento situato e contestuale ovvero un ambiente simulato che fornirà un apprendimento immersivo programmato per allenarsi in situazioni reali. La creazione di questo programma è incentrata sull'Apprendimento Basato su Problemi, mediante il quale si deve cercare di risolvere le diverse situazioni di pratica professionale che gli si presentano durante il programma. Lo studente potrà usufruire di un innovativo sistema di video interattivi creati da esperti di rinomata fama

In soli 12 mesi sarete aggiornati sui progressi della Genetica Clinica e sulla loro diretta applicazione ai pazienti con malattie rare.

Approfondirai la genetica delle malattie autoimmuni in modo dinamico grazie al materiale didattico multimediale fornito da questo programma.







tech 10 | Perché iscriversi a questo Master Semipresenziale?

• 1. Aggiornarsi sulla base delle più recenti tecnologie disponibili

 L'area della Genetica Clinica ha raggiunto importanti risultati grazie all'utilizzo di nuovi dispositivi tecnologici, che hanno permesso di ottenere strumenti di grande valore per l'identificazione del DNA e la creazione di trattamenti per le malattie rare. Per questo motivo TECH avvicina i professionisti alla tecnologia di ultima generazione applicata a questo settore in questo programma.

• 2. Approfondire nuove competenze dall'esperienza dei migliori specialisti

 Gli studenti avranno accesso ad un ampio team di professionisti che ti accompagneranno durante i 12 mesi di questo programma di questo titolo semipresenziale. Un personale docente di prim'ordine ti guiderà dapprima nell'inquadramento teorico e poi uno specialista del centro in cui si svolge il tirocinio sarà incaricato come tutor in modo che possa ottenere un aggiornamento completo e diretto sui progressi della Genetica Clinica.

• 3. Accedere ad ambienti clinici di prim'ordine

 Per garantire che il medico ottenga un aggiornamento senza precedenti in Genetica Clinica, TECH effettua un'accurata selezione di tutti i professionisti dell'insegnamento, nonché dei centri ospedalieri in cui si svolgeranno i tirocini. In questo modo, potrai ottenere le informazioni più rilevanti dai migliori e in uno spazio clinico prestigioso in questo campo di grande proiezione nel campo della ricerca e della pratica sanitaria.





Perché iscriversi a questo | 11 tech Master Semipresenziale?

- 4. Combinare la migliore teoria con la pratica più avanzata
- Nell'attuale mercato accademico ci sono molti programmi poco pedagogici e lontani dalle reali esigenze dei professionisti. Per questo TECH ha creato un programma con un quadro teorico 100% online, avanzato e flessibile, abbinato a un soggiorno pratico in un centro ospedaliero che dispone di professionisti di prim'ordine in Genetica Clinica.
- 5. Ampliare le frontiere della conoscenza
- · Questa istituzione offre agli studenti un'esperienza accademica e pratica unica, dando loro accesso ad ambienti sanitari di prima classe di portata internazionale. Uno spazio in cui operano professionisti con una vasta esperienza nello studio della Genetica Clinica. Un'opportunità impareggiabile che solo TECH offre.



Avrai l'opportunità svolgere il tuo tirocinio all'interno di un centro di tua scelta"





tech 14 | Obiettivi

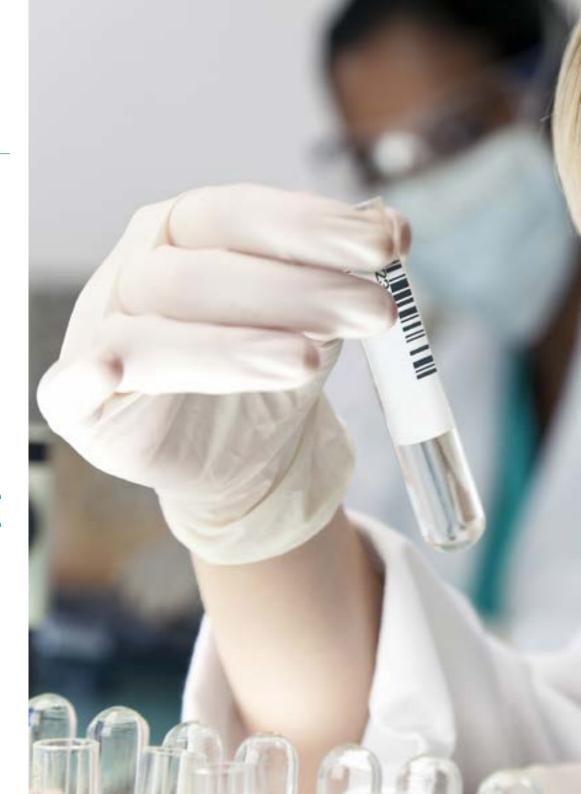


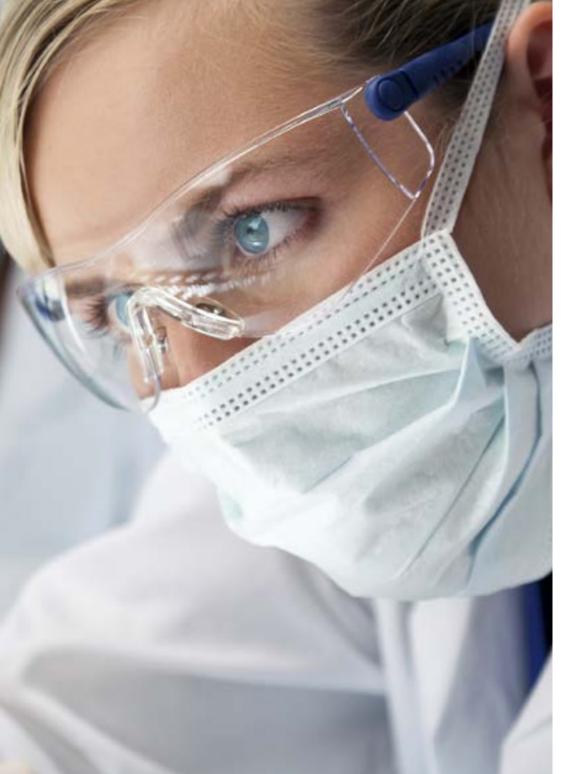
Obiettivo generale

• L'obiettivo generale di questo programma è ottenere una conoscenza avanzata dell'analisi genetica a fini diagnostici che permetta, tra l'altro, di avvicinare gli studenti alla Cardiogenetica, all'affezione delle malattie genetiche agli organi di senso o alle malattie genetiche nefrourologiche. Tutto questo, oltre all'applicazione di nuove tecniche e procedure per la gestione di questo tipo di patologia



Questa qualifica migliorerà le tue competenze nell'identificazione e nella gestione di malattie come Wilson, Fabry o Rendu-Osler-Weber"







Obiettivi specifici

Modulo 1. Introduzione alla Genetica

- Aggiornarsi sulla storia ed evoluzione delle conoscenze in Genetica Clinica
- Conoscere i concetti fondamentali sulla struttura e sull'organizzazione del genoma umano
- Approfondire i diversi modelli di ereditarietà delle malattie ereditarie
- Comprendere l'assistenza genetica nella pratica clinica
- Calcolare i rischi di ricorrenza
- Svolgere assistenza genetica prenatale, pre-impianto e preconcezionale
- Conoscere gli aspetti etici e legali in Genetica/Genomica
- Risolvere casi pratici

Modulo 2. Tecniche di diagnosi genetica

- Aggiornarsi sulle tecniche disponibili oggigiorno per la diagnosi citogenetica e molecolare
- Conoscere strategie di ottimizzazione di richiesta e interpretariato della diagnosi genetica Risolvere casi pratici

Modulo 3. Malattie cardiovascolari

- Acquisire conoscenze sull'importanza delle cardiopatie familiari nel contesto delle malattie cardiovascolari
- Approfondire gli aspetti delle cardiopatie familiari: genetica di base, aspetti rilevanti per la diagnosi e la prognosi delle diverse cardiomiopatie ereditarie: ipertrofica, dilatativa, non compattazione e aritmogena
- Approfondire gli aspetti rilevanti sulle sindromi aortiche

tech 16 Obiettivi

Modulo 4. Tumore ereditario

- Fornire allo studente gli strumenti necessari per l'acquisizione della conoscenza dei criteri di identificazione delle famiglie con suscettibilità alle diverse sindromi cancerose ereditarie
- Identificazione dei soggetti a rischio
- Pianificare protocolli con programmi di prevenzione precoce e diverse tecniche di chirurgia di riduzione del rischio e i loro ambiti di applicazione
- Specializzarsi sul rischio di trasmissione alla discendenza
- Sviluppare una diagnosi genetica preimpianto nel tumore

Modulo 5. Genetica delle malattie degli organi sensoriali

- Ottenere una conoscenza completa e aggiornata delle distrofie della retina e della perdita uditiva neurosensoriale
- Comprendere in modo approfondito le cause delle distrofie e i modelli ereditari
- Sviluppare informazioni sulla diagnosi e sulla prognosi, così come la trasmissione della malattia

Modulo 6. Genetica delle malattie endocrine

- Aggiornarsi e apprendere le caratteristiche delle malattie endocrine, sia negli adulti che nei bambini, associate a modelli ereditari
- Utilizzare dati clinici e analitici per stabilire la diagnosi differenziale da un punto di vista genetico prima di decidere quale studio portare a termine





Modulo 7. Genetica delle malattie neurologiche

 Fornire strategie per un approccio globale verso il paziente con patologia neurologica di origine genetica, che permetta di indirizzare una diagnosi clinica considerando i precedenti esami, gli studi analitici, immunoistochimici ed elettrofisiologici già eseguiti, così come altri esami complementari

Modulo 8. Genetica delle malattie nefrourologiche

- Offrire informazioni globali sulle patologie nefrologiche e urologiche più comuni
- Approcciarsi in modo globale all'identificazione e alla diagnosi clinica di queste patologie considerando le precedenti indagini, gli studi analitici e anatomo-patologici già eseguiti, così come altri esami complementari

Modulo 9. Genetica delle malattie pediatriche

- Comprendere in modo approfondito i concetti di dismorfologia
- · Approfondire l'analisi dismorfologica
- Comprendere le malformazioni congenite
- Studiare le principali sindromi pediatriche
- Individuare gli errori congeniti del metabolismo

Modulo 10. Miscellanea

- Fornire informazioni teoriche e casi di studio di altre patologie che motivano un numero non inferiore di pazienti nei servizi di Genetica Clinica
- Raggiungere una maggiore conoscenza e abilità nella loro identificazione e gestione





tech 20 | Competenze



Competenze generali

- Lavorare come genetista clinico
- Sviluppare i processi necessari per la diagnosi genetica dei diversi disturbi
- Lavorare in squadre multidisciplinari per lo studio e l'approccio a malattie genetiche



Un programma che ti permetterà di approfondire gli studi sulla Sclerosi Laterale Amiotrofica e sulla genetica in modo attraente e visivo"







Competenze specifiche

- Spiegare i concetti fondamentali sul genoma umano
- Utilizzare le tecniche esistenti sulla diagnosi genetica
- Intervenire sulle malattie cardiovascolari considerando l'eredità genetica
- Identificare le famiglie con rischio genetico tumorale
- Sviluppare la diagnosi-prognosi delle malattie che coinvolgono gli organi sensoriali
- Eseguire una diagnosi differenziale da un punto di vista genetico
- Implementare un approccio globale delle infezioni neurologiche di origine genetica
- Implementare un approccio globale delle malattie nefrourologiche considerando la loro origine genetica
- Agire in modo diagnostico e saper gestire le malattie genetiche pediatriche
- Conoscere altre patologie genetiche ed essere competenti nella loro diagnosi e gestione





Direttrice ospite internazionale

Con un notevole percorso scientifico nel campo della **Genetica Molecolare** e della **Genomica**, la dott. ssa Deborah Morris-Rosendahl si è dedicata all'analisi e alla diagnosi di **patologie specifiche**. Grazie ai suoi eccellenti risultati e al suo prestigio, ha affrontato sfide professionali come la gestione del **Laboratorio Genomico Hub South East** (NHS) di Londra.

La ricerca di questa esperta di livello internazionale si è concentrata sull'identificazione di nuovi geni che causano malattie, sia per disturbi a singolo gene che per condizioni neuropsichiatriche complesse. Il suo interesse particolare nei processi neuroevolutivi lo ha portato a determinare associazioni genotipo-fenotipo, varie affezioni dello sviluppo corticale, oltre a raffinare le correlazioni genotipo-fenotipo per la Lisencefalia, Microcefalia primaria e Sindromi di Microcefalia.

Inoltre, ha rivolto la sua assistenza verso condizioni cardiache e respiratorie ereditarie, aree in cui il suo laboratorio è incaricato di eseguire test specializzati. D'altra parte, il suo team si è dedicato a progettare metodologie all'avanguardia per fornire diagnostica genomica innovativa, consolidando la sua reputazione come leader in questo campo a livello globale.

Inoltre, la Dott.ssa Morris-Rosendahl ha iniziato la sua formazione scientifica presso l'Università di Città del Capo, dove ha conseguito una qualifica onoraria in zoologia. Per continuare i suoi studi si unì all'Istituto di ricerca sui mammiferi dell'Università di Pretoria. Con l'avvento della tecnologia del DNA ricombinante, rivolse immediatamente i suoi sforzi alla Genetica Umana, completando il suo dottorato in questo ramo presso l'Istituto Sudafricano di Ricerca Medica e l'Università di Witwatersrand.

Tuttavia, ha sviluppato indagini post-dottorato in **Sudafrica**, **Stati Uniti e Germania**. In quest'ultimo paese, divenne Direttore del **Laboratorio di Diagnosi di Genetica Molecolare** presso l'Istituto di Genetica Umana, Centro Medico dell'Università di Friburgo. Recentemente, ha collaborato con diversi team multidisciplinari nel Regno Unito.



Dott.ssa Morris-Rosendahl, Deborah

- Direttrice scientifica del laboratorio genomico Hub South East (NHS) di Londra, Regno Unito
- Ricercatrice principale di Asmarley nel gruppo di genetica molecolare e genomica del British Heart and Pulmon Institute
- Direttrice Scientifica dell'Unità Innovazione Genomica del Guy's and St. Thomas' NHS Foundation Trust, Regno Unito
- Responsabile del laboratorio di genetica clinica e genomica del gruppo clinico degli ospedali Royal Brompton e Harefield, Regno Unito
- Direttrice del laboratorio diagnostico di genetica molecolare presso l'Istituto di genetica umana, Centro medico dell'Università di Friburgo, Germania
- Ricercatrice presso l'Istituto di ricerca sui mammiferi del l'Università di Pretoria
- Seminario post-dottorato presso la Baylor School of Medicine di Houston, Texas, Stati Uniti
- Seminario post-dottorato premiato con la borsa di ricerca Alexander von Humboldt

- Dottorato in genetica umana presso l'Istituto sudafricano di ricerca medica e l'Università di Witwatersrand
- Laurea in Zoologia presso l'Università di Città del Capo



Direzione



Dott. Swafiri Swafiri, Saoud Tahsin

- Medico Specialista in Genetica Clinica
- Medico Strutturato presso l'Ospedale Ospedale Universitario Infanta Elena, Madrio
- Medico di Genetica Clinica presso l'Ospedale Universitario Rey Juan Carlos I di Móstoles
- Specialista presso l'Istituto di Ricerca Sanitaria dell'Ospedale Universitario Fundación Jiménez Díaz di Madrid
- Medico Specialista presso l'Ospedale Generale della Villalba
- Master in Malattie Rare presso l'Università di Valencia

Personale docente

Dott.ssa Fernández San José, Patricia

- Primario presso il Servizio di Genetica dell'Ospedale Universitario Ramón y Cajal di Madrid
- Farmacista Specialista in Biochimica Clinica presso l'Ospedale Universitario di Getafe
- Primario presso il Servizio di Genetica dell'Ospedale Universitario Fundación Jiménez Díaz
- Collaboratrice dell'unità U728 del CIBERER
- Laurea in Farmacia conseguita presso l'Università Complutense di Madrid

Dott.ssa Cortón, Marta

- Specialista in Biomedicina e Genetica Umana
- Responsabile del Gruppo di Patologie dello Sviluppo Oculare presso IIS-Fundación Jiménez Díaz
- Dottorato in Biomedicina presso l'Università Autonoma di Madrid
- Accreditata in Genetica Umana presso l'Associazione Spagnola di Genetica Umana

Dott.ssa Blanco Kelly, Fiona

- Ricercatrice e Consulente in Genetica Clinica
- Medico Strutturato del Servizio di Genetica dell'Ospedale Universitario Fundación Jiménez Díaz
- Primario di Biochimica Clinica presso l'Ospedale Clinico San Carlos
- Ricercatrice associata onoraria presso l'Institute of Ophthalmology (IoO), University College London (UCL), Regno Unito
- Consulente Locum in Genetica Clinica nel fondo fiduciario della Fondazione NHS, Oxford University Hospitals
- Consulente Onorario presso il Moorfields Eye Hospital, Londra
- Segretaria della Commissione di Educazione e Divulgazione presso l'Associazione Spagnola di Genetica Umana
- Laurea in Medicina e Chirurgia conseguita presso la Facoltà di Medicina dell'Università Complutense di Madrid
- Primario di Biochimica Clinica presso l'Ospedale Clinico San Carlos, Madrid
- Dottorato in Medicina.
- Master in Malattie Rare presso l'Università di Valencia
- Esperto Universitario in Genetica Clinica presso l'Università di Alcalá de Henares
- Revisore di articoli scientifici in riviste con indice di impatto come Molecular Vision
- Membro di: Illustre Collegio Ufficiale dei Medici della Comunità di Madrid (ICOMEM), Associazione Spagnola di Genetica Umana (AEGH), Società Europea di Genetica Umana (ESHG), Società Spagnola di Chimica Clinica (SEQC) e Associazione Spagnola di Biopatologia Medica (AEBM)

Dott.ssa Almoguera Castillo, Berta

- Ricercatrice in Genetica Clinica e Biologia Cellulare
- Ricercatrice Juan Rodés presso il Servizio di Genetica dell'Ospedale Universitario Fundación Jiménez Díaz, Madrid
- Ricercatrice presso il Center for Applied Genomics, The Children's Hospital of Philadelphia, Stati Uniti
- Seminario presso il Center for Applied Genomics, The Children's Hospital of Philadelphia, Stati Uniti
- Río Hortega dell'Istituto di Salute Carlos III del Servizio di Genetica dell'Ospedale Universitario Fundación Jiménez Díaz, Madrid
- Farmacista in Biochimica Clinica del Servizio di Biochimica Clinica presso l'Ospedale Universitario Puerta de Hierro Majadahonda
- Dottorato in Genetica e Biologia Cellulare presso l'Università Autonoma di Madrid
- Laurea in Farmacia conseguita presso l'Università Complutense di Madrid
- Formazione Sanitaria Specializzata (FSE) in Biochimica Clinica presso l'Ospedale Universitario Puerta de Hierro Majadahonda
- Diploma di Studi Avanzati con il titolo: Caratterizzazione molecolare delle Malattie Mitocondriali con espressione fenotipica predominante nel muscolo cardiaco, presso l'Università Complutense di Madrid





tech 30 | Struttura e contenuti

Modulo 1. Introduzione alla Genetica

- 1.1. Introduzione
- 1.2. Struttura base del DNA
 - 1.2.1. Il gene
 - 1.2.2. Trascrizione e traduzione
 - 1.2.3. Regolamentazione dell'espressione genica
- 1.3. Anomalie cromosomiche
- 1.4. Alterazioni numeriche
- 1.5. Alterazioni strutturali
 - 1.5.1. Fasi della genetica mendeliana
- 1.6. Eredità autosomica dominante
- 1.7. Eredità autosomica recessiva
- 1.8. Eredità legata a X
 - 1.8.1. Genetica mitocondriale
 - 1.8.2. Epigenetica
 - 1.8.3. Impronta genetica
 - 1.8.4. Variabilità genetica e malattia
- 1.9. Consiglio
 - 1.9.1. Consiglio genetico pre-test
 - 1.9.2. Consiglio genetico post-test
 - 1.9.3. Consiglio genetico preconcezionale
 - 1.9.4. Consiglio genetico prenatale
 - 1.9.5. Consiglio genetico preimpianto
- 1.10. Aspetti etici e legali

Modulo 2. Tecniche di diagnosi genetica

- 2.1. Ibridazione in situ a fluorescenza (FISH)
- 2.2. Reazione a catena della Polimerasi Quantitativa e Fluorescente (QF-PCR)
- 2.3. Ibridazione genomica comparativa (CGH Array)
- 2.4. Sequenziamento di Sanger
 - 2.4.1. Prova molecolare digitale
- 2.5. Sequenziamento di massa di nuova generazione (NGS)
- 2.6. Amplificazione di sonde a leganti multipli dipendenti (MLPA)
- 2.7. Microsatelliti e TP-PCR nelle malattie da espansione del DNA
- 2.8. Studio del DNA fetale nel sangue materno

Modulo 3. Malattie cardiovascolari

- 3.1. Cardiomiopatia ipertrofica familiare
- 3.2. Cardiomiopatia aritmetica del ventricolo destro
- 3.3. Cardiomiopatia familiare dilatata
- 3.4. Cardiomiopatia ventricolare sinistra non compatta
- 3.5. Aneurisma aortico
 - 3.5.1. Sindrome di Marfan
 - 3.5.2. Sindrome di Loeys Dietz
- 3.6. Sindrome del QT lungo
- 3.7. Sindrome di Brugada
- 3.8. Tachicardia ventricolare polimorfa catecolaminergica
 - 3.8.1. Tachicardia ventricolare idiopatica
- 3.9. Sindrome del QT breve
- 3.10. Genetica delle malformazioni congenite in Cardiologia

Modulo 4. Tumore ereditario

- 4.1. Sindrome del tumore ereditario al seno e alle ovaie
 - 4.1.1. Geni ad alta predisposizione
 - 4.1.2. Geni a rischio intermedio
- 4.2. Sindrome del tumore colorettale non poliposico (Sindrome di Lynch)
- 4.3. Studio immunoistochimico delle proteine riparatrici del DNA
- 4.4. Studio dell'instabilità dei microsatelliti
- 4.5. Geni MLH1 e PMS2
- 4.6. Geni MSH2 e MSH6
- 4.7. Sindrome Lynch-like
- 4.8. Sindrome della poliposi adenomatosa familiare
- 4.9 Gene APC
- 4.10. Gene MUTYH
- 4.11. Altre poliposi
 - 4.11.1. Sindrome di Cowden
 - 4 11 2 Sindrome di Li-Fraumeni
 - 4.11.3. Neoplasie endocrine multipli
 - 4.11.4. Neurofibromatosi
 - 4.11.5. Complesso sclerosi tuberosa
 - 4.11.6. Melanoma familiare
 - 4.11.7. Malattia di Von Hippel-Lindau

Modulo 5. Genetica delle malattie degli organi sensoriali

- 5.1. Distrofie periferiche della retina
- 5.2. Distrofie centrali della retina
- 5.3. Distrofie sindromiche della retina
- 5.4. Atrofia ottica
- 5.5. Distrofie corneali
- 5.6. Albinismo oculare
- 5.7. Malformazioni oculari
- 5.8. Ipoacusia neurosensoriale di eredità autosomica dominante recessiva
- 5.9. Ipoacusia neurosensoriale di eredità miticondriale
- 5.10. Ipoacusia sindromica

Modulo 6. Genetica delle malattie endocrine

- 6.1. Diabete monogenico
- 6.2. Ipoparatiroidismo primario
- 6.3. Bassa statura familiare e acondroplasia
- 6.4. Acromegalia
- 6.5. Ipogonadismo
 - 6.5.1. Sindrome di Kallmann
- 6.6. Iperplasia surrenale congenita
- 6.7. Genetica del metabolismo fosfo-calcico
- 6.8. Ipocolesterolemia familiare
- 6.9. Paraganglioma e feocromocitoma
- 6.10. Carcinoma midollare della tiroide

Modulo 7. Genetica delle malattie neurologiche

- 7.1. Neuropatie periferiche ereditarie
- 7.2. Atassie ereditarie
- 7.3. Malattia di Huntington
- 7.4. Distonie ereditarie
- 7.5. Paraparesi ereditaria
- 7.6. Distrofie muscolari
 - 7.6.1. Distrofinopatie
 - 7.6.2. Distrofia facio-scapolo-omerale
 - 7.6.3. Malattia di Steinert
- 7.7. Miotonie congenite
- 7.8. Demenze
 - 7.8.1. Malattie di Alzheimer
 - 7.8.2. Demenza frontotemporale
- 7.9. Sclerosi laterale amiotrofica
- 7.10. Malattia di Cadasil

tech 32 | Struttura e contenuti

Modulo 8. Genetica delle malattie nefrourologiche

- 8.1. Malattia renale policistica
- 8.2. Tubolopatie ereditarie
- 8.3. Glomerulopatie ereditarie
- 8.4. Sindrome emolitica uremica atipica
- 8.5. Malformazioni congenite renali e del sistema uroteliale
- 8.6. Sindromi malformative associate alla malformazione renouretrale
- 8.7. Disgenesia gonadica
- 8.8. Tumore ereditario ai reni

Modulo 9. Genetica delle malattie pediatriche

- 9.1. Dismorfologia e sindromologia
- 9.2. Disabilità intellettuale
 - 9.2.1. Sindrome dell'X fragile
- 9.3. Epilessia ed encefalopatie epilettiche
- 9.4. Genetica del neurosviluppo
 - 9.4.1. Ritardi maturativi
 - 9.4.2. Disturbo dello spettro autistico
 - 9.4.3. Ritardo generale dello sviluppo
- 9.5. Disturbi della conservazione lisosomiale
- 9.6. Metabolopatie congenite
- 9.7. Rasopatie
 - 9.7.1. Sindrome di Noonan
- 9.8. Osteogenesi imperfetta
- 9.9. Leucodistrofie
- 9.10. Fibrosi Cistica





Modulo 10. Miscellanea

- 10.1. Emofilie
- 10.2. Talassemie
- 10.3. Emocromatosi
- 10.4. Porfiria
- 10.5. Immunodeficienze primaria variabile
- 10.6. Genetica delle malattie autoimmuni
- 10.7. Cavernoma
- 10.8. Malattia di Wilson
- 10.9. Malattia di Fabry
- 10.10. Telangectasia emorragica ereditaria 10.10.1. Malattia di Rendu-Osler-Weber



Hai a disposizione un titolo che ti permetterà di essere aggiornato su Emofilia, Porfiria e malattie genetiche e compatibili con la tua attività clinica quotidiana"





Il periodo di tirocinio di questo programma di Genetica Clinica è costituito da un tirocinio clinico di 3 settimane, dal lunedì al venerdì con giornate di 8 ore consecutive di formazione pratica accanto a uno specialista. Questo tirocinio permetterà agli studenti di essere coinvolti insieme ad un team esperto negli importanti progressi ottenuti nella diagnosi delle malattie e nel trattamento delle stesse grazie all'Associazione Genetica Clinica. Progressi che ti permetteranno anche di integrarli nella tua pratica clinica quotidiana.

Una proposta di carattere eminentemente pratico, in cui le attività saranno legate fin dal l'inizio al l'ottenimento di un aggiornamento, attraverso le tecniche più sofisticate e la partecipazione degli studenti ai compiti diagnostici e di gestione delle malattie legate al patrimonio genetico. Tutto questo in un ambiente sicuro per il paziente e con prestazioni professionali elevate.

TECH offre quindi un'esperienza pratica unica, in cui il professionista sarà circondato dai migliori e perfezionerà le sue capacità diagnostiche e di valutazione per i pazienti che richiedono l'applicazione dei più recenti progressi per migliorare la loro qualità di vita o recuperare definitivamente la loro salute. Un momento ideale per poter accrescere le proprie competenze presso un ospedale prestigioso.

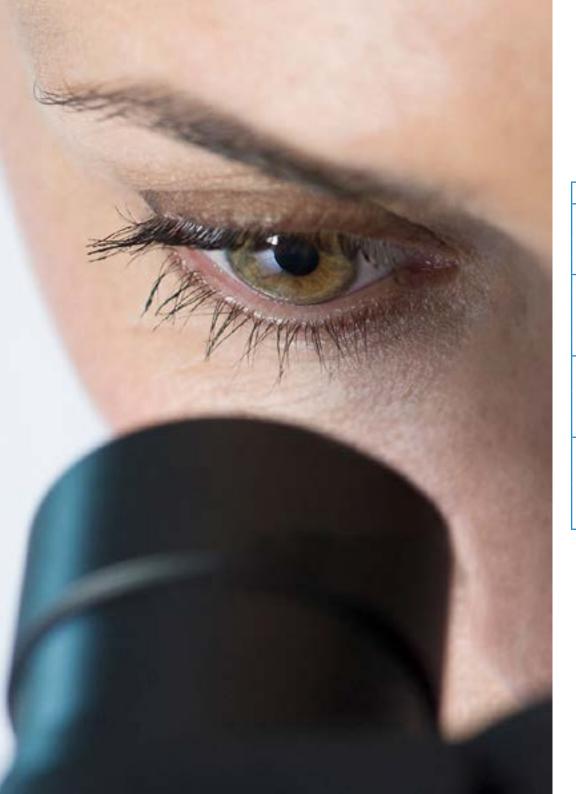
L'insegnamento pratico si svolgerà con la partecipazione attiva dello studente che prenderà parte alle attività e alle procedure di ogni area di competenza (imparare a imparare e imparare a fare), con il supporto e la guida dei docenti e degli altri compagni di tirocinio che facilitano il lavoro di squadra e l'integrazione multidisciplinare come competenze trasversali per la pratica medica (imparare a essere e imparare a relazionarsi con gli altri).

Le procedure descritte di seguito costituiranno la base della parte pratica della specializzazione e la relativa attuazione è subordinata all'idoneità dei pazienti e alla disponibilità del centro, come al suo carico di lavoro; le attività proposte sono le seguenti:



Sarai in grado di svolgere la tua pratica professionale applicando i più recenti progressi scientifici nel campo della Genetica Clinica"





Modulo	Attività Drotico
	Attività Pratica
Tecniche di Diagnosi genetica	Prelievo di campioni per studi sul DNA fetale del sangue materno
	Valutare i risultati delle analisi genetiche
	Contribuire allo studio di casi clinici complessi
	Interpretare i dati ottenuti dalla PCR digitale per la diagnosi genetica
Tecniche genetiche applicate alle malattie cardiovascolari	Studio di casi clinici di cardiopatia familiare
	Collaborare alla diagnosi e alla prognosi dei pazienti affetti da cardiomiopatie ereditarie
	Valutare le possibili alternative di trattamento nei pazienti con sindromi aortiche
	Analizzare le tecniche disponibili in laboratorio per la realizzazione di studi genetici
Approccio alle malattie pediatriche	Collaborare all'individuazione degli errori innati del metabolismo
	Studiare le principali sindromi pediatriche
	Informazioni adeguate sulla genetica clinica prenatale, preimpianto e preconcezionale
	Contribuire alla consulenza ai pazienti sulla genetica e sulla pratica clinica
Gestione dei pazienti affetti da Tumore	ldentificare le famiglie con predisposizione alle diverse sindromi tumorali ereditarie
	Sviluppare una diagnosi genetica preimpianto nel Tumore
	Collaborare alla pianificazione di protocolli con programmi di prevenzione precoce
	Aiutare a identificare i pazienti a rischio di cancro attraverso tecniche di analisi genetica

Assicurazione di responsabilità civile

La preoccupazione principale di questa istituzione è quella di garantire la sicurezza sia dei tirocinanti sia degli altri agenti che collaborano ai processi di tirocinio in azienda. All'interno delle misure rivolte a questo fine ultimo, esiste la risposta a qualsiasi incidente che possa verificarsi durante il processo di insegnamento-apprendimento.

A tal fine, questa entità didattica si impegna a stipulare un'assicurazione di responsabilità civile per coprire qualsiasi eventualità possa verificarsi durante lo svolgimento del tirocinio all'interno del centro di collocamento.

La polizza di responsabilità civile per i tirocinanti deve garantire una copertura assicurativa completa e deve essere stipulata prima dell'inizio del periodo di tirocinio. In questo modo, il tirocinante non dovrà preoccuparsi in caso di situazioni impreviste e avrà a disposizione una copertura fino al termine del periodo di tirocinio.



Condizioni generali del tirocinio

Le condizioni generali dell'accordo di tirocinio per il programma sono le seguenti:

- 1. TUTORAGGIO: durante il Master Semipresenziale agli studenti verranno assegnati due tutor che li seguiranno durante tutto il percorso, risolvendo eventuali dubbi e domande. Da un lato, lo studente disporrà di un tutor professionale appartenente al centro di inserimento lavorativo che lo guiderà e lo supporterà in ogni momento. Dall'altro lato, allo studente verrà assegnato anche un tutor accademico che avrà il compito di coordinare e aiutare lo studente durante l'intero processo, risolvendo i dubbi e fornendogli tutto ciò di cui potrebbe aver bisogno. In questo modo, il professionista sarà accompagnato in ogni momento e potrà risolvere tutti gli eventuali dubbi, sia di natura pratica che accademica.
- 2. DURATA: il programma del tirocinio avrà una durata di tre settimane consecutive di preparazione pratica, distribuite in giornate di 8 ore lavorative, per cinque giorni alla settimana. I giorni di frequenza e l'orario saranno di competenza del centro, che informerà debitamente e preventivamente il professionista, con un sufficiente anticipo per facilitarne l'organizzazione.
- 3. MANCATA PRESENTAZIONE: in caso di mancata presentazione il giorno di inizio del Master Semipresenziale, lo studente perderà il diritto allo stesso senza possibilità di rimborso o di modifica di date. L'assenza per più di due giorni senza un giustificato motivo/certificato medico comporterà la rinuncia dello studente al tirocinio e, pertanto, la relativa automatica cessazione. In caso di ulteriori problemi durante lo svolgimento del tirocinio, essi dovranno essere debitamente e urgentemente segnalati al tutor accademico.

- **4. CERTIFICAZIONE**: lo studente che supererà il Master Semipresenziale riceverà un certificato che attesterà il tirocinio svolto presso il centro in questione.
- **5. RAPPORTO DI LAVORO:** il Master Semipresenziale non costituisce alcun tipo di rapporto lavorativo.
- 6. STUDI PRECEDENTI: alcuni centri potranno richiedere un certificato di studi precedenti per la partecipazione al Master Semipresenziale. In tal caso, sarà necessario esibirlo al dipartimento tirocini di TECH affinché venga confermata l'assegnazione del centro prescelto.
- 7. NON INCLUDE: il Master Semipresenziale non includerà nessun elemento non menzionato all'interno delle presenti condizioni. Pertanto, non sono inclusi alloggio, trasporto verso la città in cui si svolge il tirocinio, visti o qualsiasi altro servizio non menzionato.

Tuttavia, gli studenti potranno consultare il proprio tutor accademico per qualsiasi dubbio o raccomandazione in merito. Egli fornirà tutte le informazioni necessarie per semplificare le procedure.





tech 42 | Dove posso svolgere il Tirocinio Clinico?

enti potranno evolgere il tirocinio di questo Master Semipresenziale





Hospital HM Montepríncipe

Paese Città Spagna Madrid

Indirizzo: Av. de Montepríncipe, 25, 28660, Boadilla del Monte, Madrid

Rete di cliniche private, ospedali e centri specializzati

Tirocini correlati:

-Ortopedia pediatrica

- Medicina Estetica



Hospital HM Torrelodones

Paese Città Spagna Madrid

Indirizzo: Av. Castillo Olivares, s/n, 28250, Torrelodones, Madrid

Rete di cliniche private, ospedali e centri specializzati

Tirocini correlati:

- Anestesiologia e Rianimazione - Pediatria Ospedaliera





Dove posso svolgere il Tirocinio Clinico? | 43 tech



Hospital HM Sanchinarro

Paese Città Spagna Madrid

Indirizzo: Calle de Oña, 10, 28050, Madrid

Rete di cliniche private, ospedali e centri specializzati

Tirocini correlati:

- Anestesiologia e Rianimazione - Medicina del sonno



Hospital HM Nuevo Belén

Paese Città Spagna Madrid

Indirizzo: Calle José Silva, 7, 28043, Madrid

Rete di cliniche private, ospedali e centri specializzati

Tirocini correlati:

- Chirurgia Generale e dell'Apparato Digerente - Nutrizione Clinica in Medicina



Hospital HM Puerta del Sur

Paese Città Spagna Madrid

Indirizzo: Av. Carlos V, 70, 28938, Móstoles, Madrid

Rete di cliniche private, ospedali e centri specializzati

Tirocini correlati:

-Medicina d'Urgenza Pediatrica - Oftalmologia Clinica



NIMGenetics Genómica y Medicina

Paese Città Spagna Madrid

Indirizzo: Av. Isla Graciosa, 3, planta 0, 28703 San Sebastián de los Reyes, Madrid

NIMGenetics offre la migliore salute attraverso dei loro servizi di alta qualità

Tirocini correlati:

- Genetica Clinica



tech 46 | Metodologia

In TECH applichiamo il Metodo Casistico

Cosa dovrebbe fare un professionista per affrontare una determinata situazione? Durante il programma affronterai molteplici casi clinici simulati ma basati su pazienti reali, per risolvere i quali dovrai indagare, stabilire ipotesi e infine fornire una soluzione. Esistono molteplici prove scientifiche sull'efficacia del metodo. Gli specialisti imparano meglio e in modo più veloce e sostenibile nel tempo.

Grazie a TECH potrai sperimentare un modo di imparare che sta scuotendo le fondamenta delle università tradizionali di tutto il mondo.



Secondo il dottor Gérvas, il caso clinico è una presentazione con osservazioni del paziente, o di un gruppo di pazienti, che diventa un "caso", un esempio o un modello che illustra qualche componente clinica particolare, sia per il suo potenziale didattico che per la sua singolarità o rarità. È essenziale che il caso faccia riferimento alla vita professionale attuale, cercando di ricreare le condizioni reali della pratica professionale del medico.



Sapevi che questo metodo è stato sviluppato ad Harvard nel 1912 per gli studenti di Diritto? Il metodo casistico consisteva nel presentare agli studenti situazioni reali complesse per far prendere loro decisioni e giustificare come risolverle. Nel 1924 fu stabilito come metodo di insegnamento standard ad Harvard"

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

- 1. Gli studenti che seguono questo metodo, non solo assimilano i concetti, ma sviluppano anche la capacità mentale, grazie a esercizi che valutano situazioni reali e richiedono 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'approccio a situazioni nate dalla realtà rende più facile ed efficace l'assimilazione delle idee e dei concetti.
- **4.** La sensazione di efficienza degli sforzi compiuti diventa uno stimolo molto importante per gli studenti e si traduce in un maggiore interesse per l'apprendimento e in un aumento del tempo dedicato al corso.





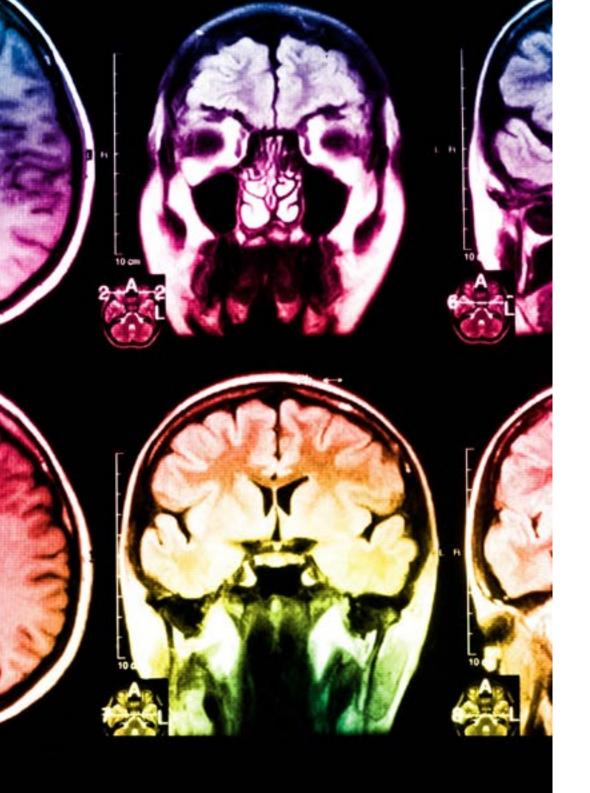
Metodologia Relearning

TECH coniuga efficacemente la metodologia del Caso di Studio con un sistema di apprendimento 100% online basato sulla ripetizione, che combina 8 diversi elementi didattici in ogni lezione.

Potenziamo il Caso di Studio con il miglior metodo di insegnamento 100% online: il Relearning.

Il medico imparerà mediante casi reali e la risoluzione di situazioni complesse in contesti di apprendimento simulati. Queste simulazioni sono sviluppate grazie all'uso di software di ultima generazione per facilitare un apprendimento coinvolgente.





Metodologia | 49 tech

All'avanguardia della pedagogia mondiale, il metodo Relearning è riuscito a migliorare i livelli di soddisfazione generale dei professionisti che completano i propri studi, rispetto agli indicatori di qualità della migliore università online del mondo (Columbia University).

Grazie a questa metodologia abbiamo formato con un successo senza precedenti più di 250.000 medici di tutte le specialità cliniche, indipendentemente dal carico chirurgico. La nostra metodologia pedagogica è stata sviluppata in un contesto molto esigente, con un corpo di studenti universitari di alto profilo socio-economico e un'età media di 43,5 anni.

Il Relearning ti permetterà di apprendere con meno sforzo e più performance, impegnandoti maggiormente nella tua specializzazione, sviluppando uno spirito critico, difendendo gli argomenti e contrastando le opinioni: un'equazione che punta direttamente al successo.

Nel nostro programma, l'apprendimento non è un processo lineare, ma avviene in una spirale (impariamo, disimpariamo, dimentichiamo e re-impariamo). Pertanto, combiniamo ciascuno di guesti elementi in modo concentrico.

I punteggio complessivo del sistema di apprendimento di TECH è 8.01, secondo i più alti standard internazionali.

Questo programma offre i migliori materiali didattici, preparati appositamente per i professionisti:



Materiale di studio

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

Questi contenuti sono poi applicati al formato audiovisivo che supporterà la modalità di lavoro online di TECH. Tutto questo, con le ultime tecniche che offrono componenti di alta qualità in ognuno dei materiali che vengono messi a disposizione dello studente.



Tecniche chirurgiche e procedure in video

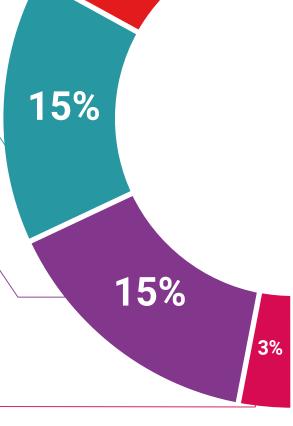
TECH rende partecipe lo studente delle ultime tecniche, degli ultimi progressi educativi e dell'avanguardia delle tecniche mediche attuali. Il tutto in prima persona, con il massimo rigore, spiegato e dettagliato affinché tu lo possa assimilare e comprendere. E la cosa migliore è che puoi guardarli tutte le volte che vuoi.



Riepiloghi interattivi

Il team di TECH presenta i contenuti in modo accattivante e dinamico in pillole multimediali che includono audio, video, immagini, diagrammi e mappe concettuali per consolidare la conoscenza.

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





Letture complementari

Articoli recenti, documenti di consenso e linee guida internazionali, tra gli altri. Nella biblioteca virtuale di TECH potrai accedere a tutto il materiale necessario per completare la tua specializzazione.

Analisi di casi elaborati e condotti da esperti ecessariamente essere contestuale. Per questa

Un apprendimento efficace deve necessariamente essere contestuale. Per questa ragione, TECH ti presenta il trattamento di alcuni casi reali in cui l'esperto ti guiderà attraverso lo sviluppo dell'attenzione e della risoluzione di diverse situazioni: un modo chiaro e diretto per raggiungere il massimo grado di comprensione.

Testing & Retesting



Valutiamo e rivalutiamo periodicamente le tue conoscenze durante tutto il programma con attività ed esercizi di valutazione e autovalutazione, affinché tu possa verificare come raggiungi progressivamente i tuoi obiettivi.

Master class

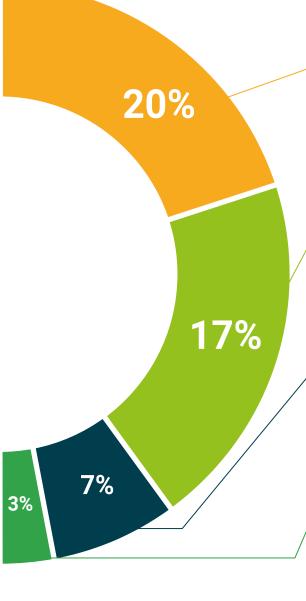


Esistono evidenze scientifiche sull'utilità dell'osservazione di esperti terzi: la denominazione "Learning from an Expert" rafforza le conoscenze e i ricordi e genera sicurezza nel futuro processo decisionale.

Guide di consultazione veloce



TECH ti offre i contenuti più rilevanti del corso in formato schede o guide di consultazione veloce. Un modo sintetico, pratico ed efficace per aiutare lo studente a progredire nel suo apprendimento.







tech 54 | Titolo

Questo **Master Semipresenziale in Genetica Clinica** possiede il programma scientifico più completo e aggiornato del mercato.

Dopo aver superato la valutazione, lo studente riceverà mediante lettera certificata* con ricevuta di ritorno, la sua corrispondente qualifica di **Master Semipresenziale** rilasciata da **TECH Università Tecnologica**.

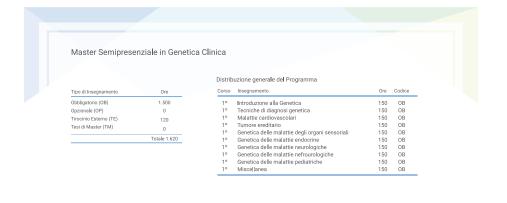
Il titolo rilasciato da **TECH Università Tecnologica** esprime la qualifica ottenuta nel Master Semipresenziale, e riunisce tutti i requisiti comunemente richiesti da borse di lavoro, concorsi e commissioni di valutazione di carriere professionali.

Titolo: Master Semipresenziale in Genetica Clinica

Modalità: Semipresenziale (Online + Tirocinio Clinico)

Durata: 12 mesi







^{*}Apostille dell'Aia. Se lo studente dovesse richiedere che il suo diploma cartaceo sia provvisto di Apostille dell'Aia, TECH EDUCATION effettuerà le gestioni opportune per ottenerla pagando un costo aggiuntivo.

tech università tecnologica

Master Semipresenziale

Genetica Clinica

Modalità: Semipresenziale (Online + Tirocinio Clinico)

Durata: 12 mesi

Titolo: TECH Università Tecnologica

Ore teoriche: 1.620 o.

