



## Teaching Guide

| Identifying Data       |   |        |          |           | 2020/21 |
|------------------------|---|--------|----------|-----------|---------|
| Subject (*)            | Alteracións Conxénitas da Linguaxe  |        | Code     | 652911320 |         |
| Study programme        | Diplomado en Logopedia  |        |          |           |         |
| Descriptors            |   |        |          |           |         |
| Cycle                  | Period  | Year   | Type     | Credits   |         |
| First and Second Cycle | 1st four-month period   | Third  | Optional | 4         |         |
| Language               | SpanishGalicianPortuguese   |        |          |           |         |
| Teaching method        | Face-to-face  |        |          |           |         |
| Prerequisites          |   |        |          |           |         |
| Department             | Psicología  |        |          |           |         |
| Coordinador            |   | E-mail |          |           |         |
| Lecturers              |   | E-mail |          |           |         |
| Web                    | www.udc.es/areas/psicobiologia  |        |          |           |         |
| General description    | Coñecer os mecanismos que poden inducir a aparición de alteracións nas células, tecidos e órganos con consecuencias sobre a capacidade de comunicación oral, prestando especial atención as causas de orixe xenético.   |        |          |           |         |
| Contingency plan       | <ol style="list-style-type: none"> <li>Modifications to the contents</li> <li>Methodologies               <ul style="list-style-type: none"> <li>*Teaching methodologies that are maintained</li> <li>*Teaching methodologies that are modified</li> </ul> </li> <li>Mechanisms for personalized attention to students</li> <li>Modifications in the evaluation               <ul style="list-style-type: none"> <li>*Evaluation observations:</li> </ul> </li> <li>Modifications to the bibliography or webgraphy</li> </ol> |        |          |           |         |

## Study programme competences / results

| Code | Study programme competences / results  |
|------|--|
| A3   | Coñecer as diferentes etapas evolutivas do ser humano.   |
| A4   | Coñecer o desenvolvemento e o uso da linguaxe e doutros sistemas comunicativos.  |
| A5   | Coñecer os trastornos da comunicación: linguaxe, fala, audición, voz e as funcións orais non verbais.  |
| A14  | Coñecer as técnicas e os instrumentos de avaliación e diagnóstico en logopedia.  |
| A16  | Explorar, avaliar e diagnosticar, no seu caso, os trastornos da comunicación e establecer un prognóstico.  |
| A28  | Comunicar de xeito oral e escrito as súas observacións e conclusións ao paciente, aos seus familiares e ao resto de profesionais que interveñen na súa atención, adaptándose ás características do contorno. |
| A35  | Redactar de forma apropiada informes e outros documentos profesionais.   |

## Learning outcomes

| Learning outcomes                                      | Study programme competences / results |  |  |
|--|---------------------------------------|--|--|
| Coñecer a ontoloxía do ser humano e as etapas de risco | A3                                    |  |  |
|  | A35                                   |  |  |



|   |                   |  |  |
|---|-------------------|--|--|
| Coñecer a linguaxe como unha conducta fixada evolutivamente           | A4<br>A35         |  |  |
| Coñecer a orixe e trastornos da linguaxe de orixe conxénito.          | A5<br>A28<br>A35  |  |  |
| Coñecer algunhas técnicas de determinación das alteracións conxénitas | A14<br>A16<br>A35 |  |  |

| Contents   |  |
|--|--|
| Topic  | Sub-topic  |
| TEMA 1. Concepto de alteración congénita.                    |  |
| TEMA 2. Métodos de estudio                                   | Métodos de estudio: el método clínico. Técnicas: anatómicas y de estimulación, de neuroimagen, de registros electrofisiológicos. Técnicas de detección de predisposición familiar: estudios de familias y estudios de gemelos. Estudios de adopciones.     |
| TEMA 3. Etapas en el desarrollo embrionario.                 | Etapas en el desarrollo embrionario. Dismorfología. Disrupciones, deformaciones y malformaciones. Errores congénitos del metabolismo (ECMs). Morfogénesis. Riesgo mayor y menor durante el desarrollo embrionario. Procedimientos de diagnóstico prenatal. |
| TEMA 4. Modos de información genética.                       | Modos de información genética. Conceptos de cromatina, cromosomas, gen, cistrón, genotipo y fenotipo. Transcripción del ADN. Traducción genética: ARNr, ARNt. Síntesis de proteínas. Código genético. Expresión génica: su regulación.                     |
| TEMA 5. Herencia mendeliana                                  | Herencia mendeliana. Genes independientes. Híbridos. Análisis mendelianos en el hombre. Epistasias. Herencia dominante, recesiva, codominante, ligada al sexo, influenciada por el sexo, de genes holándricos. Herencia no nuclear.                        |
| TEMA 6. Cromosopatías.                                       | Métodos para la identificación de los cromosomas: el cariotipo humano. Etiología de las alteraciones cromosómicas.   |
| TEMA 7. Alteraciones numéricas autosómicas                   | Alteraciones numéricas autosómicas: trisomía 21, trisomía 13, trisomía 18, síndrome del "cri du chat". Alteraciones numéricas gonosómicas: síndrome de Turner, síndrome de Klinefelter, triple X, doble Y.   |
| TEMA 8. Patologías congénitas por pares cromosómicos         | Patologías congénitas por pares cromosómicos de tipo neurológico, auditivo y fonatorio con afectación del lenguaje. Sordera. Hipoplasia malar, labio hendido, anodoncia e hipodoncia, distribución irregular dentaria.                                     |
| TEMA 9. Neurogenética.                                       | Neurogenética. Síndromes de Prader-Willi, Angelman, Huntington, X-frágil, Enfermedad de Kennedy, Distrofia muscular de Duchenne/Becker. Encefalomiopatías mitocondriales. Enfermedades neurodegenerativas: Corea de Huntington y Alzheimer.                |
| TEMA 10. Parálisis cerebral infantil, y lenguaje. Mutágenos. | Parálisis cerebral infantil, y lenguaje. Deficiencia mental: factores determinantes orgánicos: genéticos, prenatales, perinatales y postnatales. Mutágenos físicos y químicos. Exposición ocupacional  |



|  |  |
|--|--|
| TEMA 11. Prevención, diagnóstico e terapia das alteracións conxénitas da linguaxe. | La genética molecular en la prevención, diagnóstico y pronóstico de las alteraciones congénitas. Terapia génica. |
|--|--|

| Planning                  |                        |                                      |                               |             |
|---------------------------|------------------------|--------------------------------------|-------------------------------|-------------|
| Methodologies / tests     | Competencies / Results | Teaching hours (in-person & virtual) | Student's personal work hours | Total hours |
| Seminar                   |                        | 20                                   | 60                            | 80          |
| Multiple-choice questions |                        | 2                                    | 0                             | 2           |
| Personalized attention    |                        | 21                                   | 0                             | 21          |

(\*)The information in the planning table is for guidance only and does not take into account the heterogeneity of the students.

| Methodologies             |                            |
|---------------------------|----------------------------|
| Methodologies             | Description                |
| Seminar                   |                            |
| Multiple-choice questions | Proba de resposta múltiple |

| Personalized attention |  |
|------------------------|--|
| Methodologies          | Description  |
| Seminar                | Atención os estudantes mediante tutorías presenciais e telemáticas |

| Assessment                |                        |   |               |
|---------------------------|------------------------|---|---------------|
| Methodologies             | Competencies / Results | Description   | Qualification |
| Multiple-choice questions |                        | Un exame o finalizar o programa que deberá aprobarse para superar a asignatura. Dito exame poderá realizarse antes do programado pola Facultade.  | 90            |
| Others                    |                        | Un examen al finalizar el programa que deberá aprobarse para superar la asignatura. Dicho examen podrá realizarse antes del programado por la Facultad La nota de la asignatura se complementará con los trabajos correspondientes a los créditos ECTS y el trabajo práctico. |               |

| Assessment comments |
|---------------------|
|                     |

| Sources of information |
|------------------------|
|                        |



|                             |  |
|-----------------------------|--|
| <p><b>Basic</b></p>         | <p>Benítez Burraco, A. (2009) Genes y lenguaje: aspectos ontogenéticos, filogenéticos y cognitivos. Barcelona: Reverté.<br/>         Carlson, N.R. (2006) Fisiología de la conducta (8ª Edición). Madrid: Pearson Educación. del Abril Alonso, A.; Flores, E.A.; de Blas Calleja, M.R.; Caminero Gómez, A.A.; García Lecumberri, C.; de Pablo González, J.M.; Sandoval Valdemoro, E. (2001) Fundamentos biológicos de la conducta (2ª Edición). Madrid: Sanz y Torres. Fuentes, X.; Castiñeiras, M.J.; Queraltó, J.M. (1999) Bioquímica clínica y patología molecular. Barcelona: Reverte. González, N.L.; Armas, M.H. (1998) Diagnóstico prenatal de las alteraciones congénitas: Investigación. Universidad de Hübner, M.E. (2005) Malformaciones congénitas: Diagnóstico y manejo neonatal. Madrid: Editorial Universitaria. Jiménez Escrig, A. (2003) Manual de neurogenética. Madrid: Ediciones Díaz de Santos. Jones KL. (2007) Smith. Patrones reconocibles de malformaciones humanas. Madrid: Elsevier. Junqué, C.; Bruna, O.; Mataró, M. (2004) Neuropsicología del lenguaje: Funcionamiento normal y patológico. Rehabilitación. Barcelona: Elsevier España. Love, R.J.; Webb, W.G. (1998) Neurología para los especialistas del habla y del lenguaje (3ª Edición). Madrid: Panamericana. Mora, F. (2009) Cómo funciona el cerebro. Madrid: Alianza Editorial. Olarrea, A. (2005) Orígenes del lenguaje y selección natural. Madrid: Equipo Sirius. Pinel, J.P.J. (2007) Biopsicología (6ª Edición). Madrid: Pearson Educación. Plomin, R., DeFries, J., McClearn, G., McGuffin, P. (2002) Genética de la conducta. Ariel Ciencia.Barcelona. Puyuelo, M.; Rondal, J.A. (2003) Manual de desarrollo y alteraciones del lenguaje. Aspectos evolutivos y patología en el niño y el adulto. Barcelona: Masson. Reyes Tejedor, M.; Camacho Tabeada, M.V. (2007) Patologías del lenguaje: Lingüística, afasias y agramatismos.Madrid: Editorial Universitaria Ramon Areces. Rosenzweig, M.R.; Leiman, A.L.; Breedlove, S.M. (2001) Psicología Biológica. Barcelona: Ariel. Solari, A.J. (1999) Genética humana: fundamentos y aplicaciones en medicina (2ª Edición). Buenos Aires: Editorial Médica Panamericana. Strachan, T.; Read, A.P. (2006) Genética molecular humana (3ª Edición). México: McGraw-Hill.</p> |
| <p><b>Complementary</b></p> |  |

**Recommendations**

**Subjects that it is recommended to have taken before**

**Subjects that are recommended to be taken simultaneously**

**Subjects that continue the syllabus**

Neuroloxía Xeral e da Linguaxe/652911103

Neuropsicología/652911206

Prácticum I/652911210

**Other comments**

(\*)The teaching guide is the document in which the URV publishes the information about all its courses. It is a public document and cannot be modified. Only in exceptional cases can it be revised by the competent agent or duly revised so that it is in line with current legislation.