



Teaching Guide

Identifying Data					2023/24
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	Psicoloxía				
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.				

Study programme competences

Code	Study programme competences
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		
Coñecer a ontoloxía do ser humano e as etapas de risco	A3		
	A35		
Coñecer a linguaxe como unha conducta fixada evolutivamente	A4		
	A35		
Coñecer a orixe e trastornos da linguaxe de orixe conxénito.	A5		
	A28		
	A35		
Coñecer algunhas técnicas de determinación das alteracións conxénitas	A14		
	A16		
	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	Ordinary class hours	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	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

Basic	<p>Benítez Burraco, A. (2009) Genes y lenguaje: aspectos ontogenéticos, filogenéticos y cognitivos. Barcelona: Reverté.</p> <p>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>
Complementary	

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 Neuropsicoloxía/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.