

## Guía Docente: Alteraciones de base congénita

DATOS GENERALES	
<b>Facultad</b>	Facultad de Ciencias de la Salud
<b>Titulación</b>	Grado en Logopedia
<b>Año verificación</b>	2024
<b>Especialidad/Mención</b>	
<b>Materia/Módulo</b>	Alteraciones y trastornos
<b>Carácter</b>	Obligatorio
<b>Modalidad</b>	Híbrido
<b>Período de impartición</b>	Primer Trimestre
<b>Curso</b>	Segundo
<b>Créditos ECTS</b>	6
<b>Lengua en la que se imparte</b>	Castellano
<b>Prerrequisitos</b>	No precisa

DATOS DEL PROFESORADO			
<b>Profesor Responsable</b>	María Isabel Martínez Castro	<b>Correo electrónico</b>	mariaisabel.martinez.castro@ui1.es
<b>Área</b>		<b>Facultad</b>	Facultad de Ciencias de la Salud
<b>Doctor acreditado</b>	No		
<b>Perfil Profesional 2.0</b>	<a href="#">Perfil en LinkedIn</a>		

## CONTEXTUALIZACIÓN Y JUSTIFICACIÓN DE LA ASIGNATURA

### Contexto y sentido de la asignatura

**Alteraciones de base congénita** es una asignatura fundamental dentro del segundo curso del Grado en Logopedia. Su importancia radica en que proporciona al estudiante los conocimientos necesarios para comprender los trastornos del lenguaje, habla, voz y comunicación que tienen origen en condiciones congénitas, como el síndrome de Down, parálisis cerebral, fisura palatina, entre otros. Estos conocimientos son esenciales para el futuro logopeda, ya que muchas de las alteraciones con las que trabajará tienen esta base.

La asignatura se relaciona de forma directa con otras materias del plan de estudios, como neurología, psicología del desarrollo, y evaluación e intervención logopédica. Esta conexión permite al estudiante integrar la teoría con la práctica, favoreciendo una visión holística del desarrollo y la intervención logopédica.

La temática que se desarrolla en esta asignatura resulta de gran interés, ya que aborda condiciones con alta prevalencia en el ámbito clínico y educativo, y plantea retos reales a nivel diagnóstico y terapéutico. El conocimiento profundo de estas alteraciones permite al logopeda diseñar intervenciones individualizadas y eficaces desde una etapa temprana.

El principal **objetivo** de la asignatura es que el estudiante adquiera competencias para identificar, valorar e intervenir en alteraciones de la comunicación y el lenguaje de origen congénito, comprendiendo tanto su etiología como su evolución, y desarrollando estrategias terapéuticas adaptadas a las necesidades de cada paciente.

## RESULTADOS DE APRENDIZAJE

<b>Conocimientos o contenidos</b>	<ul style="list-style-type: none"> <li>• CON07: Conocer la clasificación, la terminología y la descripción de los trastornos de la comunicación, el lenguaje, el habla, la voz y la audición y las funciones orales no verbales.</li> <li>• CON08: Conocer, reconocer y discriminar entre la variedad de las alteraciones: los trastornos específicos del desarrollo del lenguaje, trastorno específico del lenguaje, retrasos del lenguaje, trastornos fonéticos y fonológicos; los trastornos de la comunicación y el lenguaje asociados a déficit auditivos y visuales, el déficit de atención, la deficiencia mental, el trastorno generalizado del desarrollo, los trastornos del espectro autista, la parálisis cerebral infantil y las plurideficiencias; los trastornos específicos del lenguaje escrito; las discalculias; las alteraciones en el desarrollo del lenguaje por privación social y las asociadas a contextos multiculturales y plurilingüismo; los trastornos de la fluidez del habla; las afasias y los trastornos asociados; las disartrias; las disfonías; las disglosias; las alteraciones del lenguaje en el envejecimiento y los trastornos degenerativos; las alteraciones del lenguaje y la comunicación en enfermedades mentales; el mutismo y las inhibiciones del lenguaje; las alteraciones de las funciones orales no verbales: deglución atípica, disfagia y alteraciones tubáricas.</li> </ul>
<b>Habilidades o destrezas</b>	<ul style="list-style-type: none"> <li>• HAB18: Utilizar tecnologías de la información y de la comunicación.</li> </ul>
<b>Competencias (básicas y generales)</b>	<ul style="list-style-type: none"> <li>• CG03: Usar las técnicas e instrumentos de exploración propios de la profesión y registrar, sintetizar e interpretar los datos aportados integrándolos en el conjunto de la información.</li> <li>• CG04: Dominar la terminología que permita interactuar eficazmente con otros profesionales.</li> <li>• CG09: Comprender los fundamentos científicos que sustentan la logopedia y su evolución, valorando de forma crítica la terminología, ensayos clínicos y metodología propias de la investigación relacionada con la logopedia.</li> <li>• CG14: Conocer y ser capaz de integrar los fundamentos biológicos (anatomía y fisiología), psicológicos (procesos y desarrollo evolutivo), lingüísticos y pedagógicos de la intervención logopédica en la comunicación, el lenguaje, el habla, la audición, la voz y las funciones orales no verbales.</li> <li>• CG20: Manejar las tecnologías de la comunicación y la información.</li> <li>• CB01: Que los estudiantes hayan demostrado poseer y comprender conocimientos en un área de estudio que parte de la base de la educación secundaria general, y se suele encontrar a un nivel que, si bien se apoya en libros de texto avanzados, incluye también algunos aspectos que implican conocimientos procedentes de la vanguardia de su campo de estudio.</li> <li>• CB04: Que los estudiantes puedan transmitir información, ideas, problemas y soluciones a un público tanto especializado como no especializado.</li> </ul>

## PROGRAMACION DE CONTENIDOS

<b>Breve descripción de la asignatura</b>	<p>Se estudiará la genética subyacente, los mecanismos de herencia, el desarrollo embrionario y las malformaciones, la teratogénesis, las alteraciones cromosómicas, las enfermedades metabólicas hereditarias y las condiciones neurológicas congénitas, como la parálisis cerebral y la discapacidad intelectual. Esta asignatura proporciona una comprensión integral de las bases genéticas y congénitas, para comprender los trastornos del lenguaje, la comunicación y audición con origen congénito.</p>
<b>Contenidos</b>	<b>UD 1. Información genética y Mecanismos de herencia</b>

- 1.1. Modelos de información genética: el ADN
- 1.2. Modelos de información genética: el ARN
- 1.3. La expresión génica
- 1.4. Regulación de la expresión génica
- 1.5. Herencia Mendeliana
- 1.6. Los grupos sanguíneos humanos
- 1.7. Tipos de transmisión génica

#### **UD 2. Métodos de estudio**

- 2.1. Anamnesis o interrogatorio
- 2.2. Exploración clínica
- 2.3. Impresiones diagnósticas y exámenes complementarios
- 2.4. Diagnóstico definitivo, pronóstico, plan de tratamiento y evolución

#### **UD 3. Desarrollo embrionario y Dismorfología**

- 3.1. Desarrollo embrionario
- 3.2. Prevención primaria de los defectos de cierre del tubo neural
- 3.3. Morfogénesis normal. Riesgo mayor y menor durante el desarrollo embrionario
- 3.4. Dismorfología

#### **UD 4. Teratogénesis**

- 4.1. Aproximación histórica
- 4.2. Principios generales
- 4.3. Períodos de susceptibilidad a las alteraciones del desarrollo
- 4.4. Causas de las malformaciones
- 4.5. Teratogenicidad
- 4.6. Seguridad de los medicamentos y teratogenicidad

#### **UD 5. Cromosopatías numéricas y estructurales y Metabolopatías congénitas**

- 5.1. El cariotipo humano
- 5.2. Cromosopatías numéricas
- 5.3. Cromosopatías estructurales
- 5.4. Metabolopatías congénitas

5.5. Programas de detección de metabopatías congénitas

5.6. El diagnóstico prenatal

**UD 6. Neurogenética, parálisis cerebral y discapacidad intelectual**

6.1. Neurogenética y enfermedades neurogenéticas

6.2. Parálisis cerebral

6.3. Discapacidad intelectual. Introducción histórica

## METODOLOGÍA

### Métodos y actividades formativas del proceso de enseñanza-aprendizaje

**Sesiones síncronas virtuales:** Actividades de interacción síncrona entre el docente y los alumnos en grupo, a través de una aplicación de videoconferencia, con participación activa vía chat. Estas actividades pueden utilizarse tanto como estructuras de contenido completo como refuerzo de los contenidos desarrollados en el aula virtual. La asistencia se evaluará como un componente de la vía de seguimiento seleccionada.

**Talleres síncronos virtuales:** Actividades de interacción síncrona entre el docente y los alumnos en grupo, a través de una aplicación de videoconferencia, con participación activa vía chat. Estas actividades pueden utilizarse para la resolución de casos prácticos, casos clínicos, problemas u otro tipo de cuestiones de carácter práctico. La asistencia se evaluará como un componente de la vía de seguimiento seleccionada.

**Examen:** Prueba final que evalúa las competencias adquiridas por parte del estudiante durante el desarrollo de la asignatura. Se realizará al finalizar la asignatura. Actividades de trabajo autónomo individual (estudio de la lección): trabajo individual de estudio de los materiales de la asignatura, contando con el apoyo del docente a través de los diversos espacios de comunicación habilitados en el Aula Virtual para la resolución de dudas. Esta actividad será la base para el desarrollo y realización de otras actividades, como debates, resolución de problemas, etc.

**Actividades de interacción y colaboración:** Actividades en las que el estudiante trabajará de manera colaborativa con otros compañeros para la consecución de un objetivo común, desarrollando la capacidad de reflexión crítica, argumentación y exposición de ideas, además de la capacidad de trabajo en equipo. En este tipo de actividades figuran los foros de debate-colaboración entre estudiantes, los trabajos colaborativos o cualquier otra actividad que implique la resolución de un problema de manera colaborativa.

**Actividades de aplicación práctica:** Actividades en las que el estudiante podrá llevar a cabo un aprendizaje contextualizado trabajando, en el Aula Virtual, y de manera individual o colaborativa, sobre una situación real o simulada que le permitirá realizar un acercamiento a los diferentes temas de estudio de la asignatura y aplicar los aspectos conceptuales, procedimentales y actitudinales trabajados. Incluye la resolución de problemas, estudios de caso, elaboración de proyectos/memorias/porfolios, entre otras

**Actividades conceptuales:** Actividades que implican la comprobación de los conocimientos adquiridos mediante una prueba sobre los contenidos teóricos de las unidades didácticas de la asignatura. Incluyen la realización de cuestionarios (test, preguntas abiertas, preguntas cortas, etc.) durante el desarrollo de la asignatura.

**Tutorías:** permiten la interacción (asíncrona o síncrona) entre docente y estudiante para la resolución de dudas y el asesoramiento individualizado o grupal sobre distintos aspectos de las asignaturas mediante correos electrónicos, videoconferencias, chats, foros de dudas, etc. Las tutorías grupales se realizan a través de videoconferencia. Las sesiones se establecen por el docente, previo consenso con el grupo de estudiantes.

**Métodos de evaluación:** el alumno podrá escoger entre, la evaluación continua (EC) que cuenta un 60% y el examen final un 40%; en la Opción 2, la Prueba de Evaluación de Competencias (PEC) y el examen valen un 50% cada uno.

## EVALUACIÓN

### Sistema evaluativo

El sistema de evaluación se basará en una selección de las pruebas de evaluación más adecuadas para el tipo de competencias que se trabajen. El sistema de calificaciones estará acorde con la legislación vigente (*Real Decreto 1125/2003, de 5 de septiembre, por el que se establece el sistema europeo de créditos y el sistema de calificaciones en las titulaciones universitarias de carácter oficial y de validez en todo el territorio nacional*).

El sistema de evaluación de la Universidad Isabel I queda configurado de la siguiente manera:

#### Sistema de evaluación convocatoria ordinaria

##### Opción 1. Evaluación continua

Los estudiantes que opten por esta vía de evaluación deberán realizar el **seguimiento de la evaluación continua (EC)** y podrán obtener hasta un **60 %** de la calificación final a través de las actividades que se plantean en la evaluación continua.

Además, deberán realizar un **examen final presencial u online (EX)**, según la modalidad elegida por el estudiante, que supondrá el **40 %** restante. Esta prueba tiene una parte dedicada al control de la identidad de los estudiantes que consiste en la verificación del trabajo realizado durante la evaluación continua y otra parte en la que realizan diferentes pruebas teórico-prácticas para evaluar las competencias previstas en cada asignatura.

Para la aplicación de los porcentajes correspondientes, el estudiante debe haber obtenido una nota mínima de un 4 en cada una de las partes de las que consta el sistema de evaluación continua.

Se considerará que el estudiante supera la asignatura en la convocatoria ordinaria por el sistema de evaluación continua, siempre y cuando al aplicar los porcentajes correspondientes se alcance una calificación mínima de un 5.

##### Opción 2. Prueba de evaluación de competencias

Los estudiantes que opten por esta vía de evaluación deberán realizar una **prueba de evaluación de competencias (PEC)** y un **examen final presencial u online (EX)**, según la modalidad elegida por el estudiante.

La **PEC** se propone como una prueba que el docente plantea con el objetivo de evaluar en qué medida el estudiante adquiere las competencias definidas en su asignatura. Dicha prueba podrá ser de diversa tipología, ajustándose a las características de la asignatura y garantizando la evaluación de los resultados de aprendizaje definidos. Esta prueba supone el 50 % de la calificación final.

El **examen final**, supondrá el **50 %** de la calificación final. Esta prueba tiene una parte dedicada al control de la identidad de los estudiantes que consiste en la verificación del seguimiento de las actividades formativas desarrolladas en el aula virtual y otra parte en la que realizan diferentes pruebas teórico-prácticas para evaluar las competencias previstas en cada asignatura.

Al igual que con el sistema de evaluación anterior, para la aplicación de los porcentajes correspondientes el estudiante debe haber obtenido una puntuación mínima de un 4 en cada una de las partes de las que consta la opción de prueba de evaluación de competencias.

Se considerará que el estudiante supera la asignatura en la convocatoria ordinaria por el

sistema de la prueba de evaluación de competencias siempre y cuando al aplicar los porcentajes correspondientes se alcance una calificación mínima de un 5.

### **Características de los exámenes**

Los exámenes constarán de 30 ítems compuestos por un enunciado y cuatro opciones de respuesta, de las cuales solo una será la correcta. Tendrán una duración de 90 minutos y la calificación resultará de otorgar 1 punto a cada respuesta correcta, descontar 0,33 puntos por cada respuesta incorrecta y no puntuar las no contestadas. Después, con el resultado total, se establece una relación de proporcionalidad en una escala de 10.

### **Sistema de evaluación convocatoria extraordinaria**

Todos los estudiantes, independientemente de la opción seleccionada, que no superen las pruebas evaluativas en la convocatoria ordinaria tendrán derecho a una convocatoria extraordinaria.

La convocatoria extraordinaria completa consistirá en la realización de una **prueba de evaluación de competencias** que supondrá el **50 %** de la calificación final y un **examen final presencial u online (EX)**, según la modalidad elegida por el estudiante, cuya calificación será el **50 %** de la calificación final.

Para la aplicación de los porcentajes correspondientes, el estudiante debe haber obtenido una nota mínima de un 4 en cada una de las partes de las que consta el sistema de evaluación de la convocatoria extraordinaria.

Los estudiantes que hayan suspendido todas las pruebas evaluativas en convocatoria ordinaria (evaluación continua o prueba de evaluación de competencias y examen final) o no se hayan presentado deberán realizar la convocatoria extraordinaria completa, como se recoge en el párrafo anterior.

En caso de que hayan alcanzado una puntuación mínima de un 4 en alguna de las pruebas evaluativas de la convocatoria ordinaria (evaluación continua o prueba de evaluación de competencias y examen final), se considerará su calificación para la convocatoria extraordinaria, debiendo el estudiante presentarse a la prueba que no haya alcanzado dicha puntuación o que no haya realizado.

En el caso de que el alumno obtenga una puntuación que oscile entre el 4 y el 4,9 en las dos partes de que se compone la convocatoria ordinaria (EC o PEC y examen), solo se considerará para la convocatoria extraordinaria la nota obtenida en la evaluación continua o prueba de evaluación de competencias ordinaria (en función del sistema de evaluación elegido), debiendo el alumno realizar el examen extraordinario para poder superar la asignatura.

Al igual que en la convocatoria ordinaria, se entenderá que el alumno ha superado la materia en convocatoria extraordinaria si, aplicando los porcentajes correspondientes, se alcanza una calificación mínima de un 5.

**BIBLIOGRAFÍA Y OTROS RECURSOS****Bibliografía  
básica**

**Gil, R. (2007). *Manual de Neuropsicología*. Elsevier Masson**

Permite explorar al lector cómo las alteraciones congénitas afectan las funciones cognitivas y conductuales. Su enfoque clínico permite comprender las manifestaciones neuropsicológicas de patologías de origen genético desde la infancia.

**Jiménez Escrig, A. (2003). *Manual de neurogenética*. Madrid: Ediciones Díaz de Santos**

Aborda los trastornos neurológicos hereditarios desde una perspectiva genética, ofreciendo fundamentos clave para comprender las alteraciones congénitas del sistema nervioso. El libro es esencial para identificar cómo las mutaciones genéticas impactan el desarrollo neurológico desde etapas tempranas.

**Bibliografía  
complementaria****Otros recursos****COMENTARIOS ADICIONALES**