

# Curso Universitario

## Síndromes Genéticos en Medicina





## Curso Universitario Síndromes Genéticos en Medicina

Modalidad: Online

Duración: 6 semanas

Avalado por: TECH - Universidad Tecnológica

6 créditos ECTS

Horas: 150 h.

Acceso web: [techtute.com/medicina/curso-universitario/sindromes-geneticos-medicina](http://techtute.com/medicina/curso-universitario/sindromes-geneticos-medicina)

# Índice

01

Presentación

---

*pág. 4*

02

Objetivos

---

*pág. 8*

03

Dirección del curso

---

*pág. 12*

04

Estructura y contenido

---

*pág. 16*

05

Metodología

---

*pág. 26*

06

Titulación

---

*pág. 34*

# 01

# Presentación

La investigación reciente en síndromes genéticos se centra fundamentalmente en mejorar y ampliar los instrumentos para la identificación de la sintomatología y en consolidar tratamientos específicos médicos, psicosociales y logopédicos.

En las consultas logopédicas, así como en las aulas, tanto de educación especial y ordinarias, es cada vez más frecuente la intervención con alumnos que presentan necesidades educativas especiales derivadas de pluridisfuncionalidad, al tratarse de síndromes complejos, genéticos, con trastornos del lenguaje y del habla asociados.





“

*Este Curso Universitario en Síndromes Genéticos en Medicina generará una sensación de seguridad en el desempeño de tu profesión, que te ayudará a crecer personal y profesionalmente”*



El profesional de la logopedia ha de conocer las necesidades educativas especiales derivadas de los síndromes genéticos, aprender a identificarlos de forma diferencial, conocer los principales signos observables y qué modelos de intervención directa e indirecta son los más adecuados. La interacción social, la comunicación y la adaptación conductual son tres elementos clave en la intervención con estos trastornos, unido ello a los programas de estimulación cognitiva en los que el profesional sanitario también participa, de forma coordinada con otros especialistas.

Este alumnado sindrómico presenta, a menudo, problemas de adaptación personal, familiar, social y también educativa. Los especialistas en logopedia son los encargados de coordinar acciones tanto en el ámbito familiar como educativo y social para que la inclusión educativa de estos alumnos sea óptima.

El especialista en síndromes genéticos necesita estar actualizado en la praxis terapéutica, pero, más importante aún, necesita desarrollar la sensibilidad y la visión holística necesarias para atender a alumnos de estas características.

Al alumno le servirá para adquirir competencias a la hora de elegir instrumentos de detección y diagnóstico, y para ganar seguridad en el momento de intervenir y pautar las tareas adecuadas eligiendo los soportes y sistemas comunicativos más adaptativos.

Esta formación aúna conocimientos pedagógico-científicos y logopédicos con las herramientas necesarias para que el profesional pueda intervenir en todas las fases del proceso logopédico actuando sobre los alumnos no solo en los aspectos puramente comunicativos, sino también en el ámbito emocional y conductual, siempre en coordinación y colaboración multidisciplinar.

Este **Curso Universitario Síndromes Genéticos en Medicina** contiene el programa científico más completo y actualizado del mercado. Las características más destacadas del Curso son:

- ♦ El desarrollo de casos prácticos presentados por expertos en Síndromes Genéticos.
- ♦ Sus contenidos gráficos, esquemáticos y eminentemente prácticos con los que están concebidos, recogen una información científica y práctica sobre aquellas disciplinas indispensables para el ejercicio profesional.
- ♦ Las novedades sobre Síndromes Genéticos.
- ♦ Los ejercicios prácticos donde realizar el proceso de autoevaluación para mejorar el aprendizaje.
- ♦ Su hincapié en metodologías innovadoras en Síndromes Genéticos.
- ♦ Las lecciones teóricas, preguntas al experto, foros de discusión de temas controvertidos y trabajos de reflexión individual.
- ♦ La disponibilidad de los contenidos desde cualquier dispositivo fijo o portátil con conexión a internet.



*Actualiza tus conocimientos a través del programa de Curso Universitario Síndromes Genéticos en Medicina”*

“ *Este Curso puede ser la mejor inversión que puedes hacer en la selección de un programa de actualización por dos motivos: además de poner al día tus conocimientos en Síndromes Genéticos en Medicina, obtendrás una constancia de Curso por la TECH - Universidad Tecnológica*”

Incluye en su cuadro docente a profesionales pertenecientes al ámbito de los Síndromes Genéticos, que vierten en esta formación la experiencia de su trabajo, además de reconocidos especialistas de sociedades de referencia y universidades de prestigio.

Su contenido multimedia, elaborado con la última tecnología educativa, permitirá al profesional un aprendizaje situado y contextual, es decir, un entorno simulado que proporcionará un estudio inmersivo programado para entrenarse ante situaciones reales.

El diseño de este programa se centra en el Aprendizaje Basado en Problemas, mediante el cual el profesional médico deberá tratar de resolver las distintas situaciones de práctica profesional que se le planteen. Para ello, el profesional contará con la ayuda de un novedoso sistema de vídeo interactivo realizado por reconocidos expertos en el campo de los Síndromes Genéticos y con gran experiencia docente.

*Aumenta tu seguridad en la toma de decisiones actualizando tus conocimientos a través de este Curso.*

*Aprovecha la oportunidad para conocer los últimos avances en esta materia para aplicarla a tu práctica diaria.*



# 02 Objetivos

El **Curso Universitario en Síndromes Genéticos en Medicina** pretende ampliar la formación de los profesionales sanitarios dedicados a tratar estos problemas.







“

*Este curso te permitirá actualizar tus conocimientos en Síndromes Genéticos con el empleo de la última tecnología educativa, para contribuir con calidad y seguridad a la toma de decisiones”*



## Objetivos generales

---

- ◆ Proporcionar una especialización, tanto teórica como práctica, que permita abordar el tratamiento del de los síndromes genéticos de una forma integral e integrada
- ◆ Proporcionar conocimientos básicos sobre los procesos tanto estructurales como funcionales de base que describen la comunicación, cognición e interacción en estos niños y aplicarlos en el diseño de programas de intervención grupal e individual
- ◆ Mejorar la integración de este alumnado dando respuesta a sus necesidades educativas tanto de tipo académico como de acceso y emocionales
- ◆ Desarrollar herramientas para sensibilizar a la comunidad educativa demandando la multidisciplinariedad necesaria para el tratamiento integral de este alumnado
- ◆ Conocer herramientas tecnológicas disponibles en el mercado que faciliten el trabajo tanto logopédico como psicosocial con los alumnos sindrómicos





## Objetivos específicos

---

- ♦ Ser capaz de conocer e identificar los síndromes genéticos más frecuentes en la actualidad
- ♦ Conocer y profundizar en las características de cada uno de los síndromes, que en el experto se describen
- ♦ Adquirir conocimientos óptimos para llevar a cabo una correcta y funcional evaluación de los diferentes síntomas que se puedan presentar
- ♦ Profundizar en diferentes herramientas de intervención, incluyendo material y recursos tanto manipulativos como de dispositivos informáticos, a la vez, de las posibles adaptaciones a realizar

“*Aprovecha la oportunidad y da el paso para ponerte al día en las últimas novedades en Síndromes Genéticos en Medicina*”



03

# Dirección del curso

El programa incluye en su cuadro docente especialistas de referencia en Abordaje Médico de los Trastornos del Habla, Lenguaje y Comunicación, que vierten en esta formación la experiencia de su trabajo. Además participan, en su diseño y elaboración, otros especialistas de reconocido prestigio que completan el programa de un modo interdisciplinar.





“

*Aprende de profesionales de referencia, los últimos avances en los procedimientos en el ámbito de los Abordaje Médico de los Trastornos del Habla, Lenguaje y Comunicación”*



## Dirección



### Dña. Vázquez Pérez, Mª Asunción

- ♦ Diplomada en logopedia con formación y experiencia en discapacidad auditiva, trastornos del Espectro Autista , sistemas aumentativos de comunicación
- ♦ Logopeda forense con experiencia docente en Trastorno por Déficit de Atención e Hiperactividad (TDAH)

## Profesores

### Dña. Berbel, Fina Mari

- ♦ Logopeda Graduada por la Universidad de Murcia con la especialización de máster en audiolología clínica y terapia de la audición
- ♦ Formación en interpretación en Lengua de Signos Española
- ♦ Gerente de su propia consulta en una clínica de rehabilitación y logopeda en la Federación de personas sorda de Alicante

### Dña. Cerezo Fernández, Ester

- ♦ Graduada en logopedia
- ♦ Máster en neuropsicología clínica, experta en terapia miofuncional y atención temprana
- ♦ Formación y experiencia en la práctica logopedia neurológica

### Dña. López Mouriz, Patricia

- ♦ Psicóloga General Sanitaria, graduada en Psicología por la Universidad de Santiago de Compostela (USC) en 2016
- ♦ Máster en Psicología General Sanitaria por la misma universidad en 2018
- ♦ Formación en igualdad, en terapia breve y en dificultades del aprendizaje en niños
- ♦ Experiencia en intervención psicológica en drogodependencias y trastornos de la conducta alimentaria, así como en intervención grupal con mujeres en situación de vulnerabilidad

### Dña. Mata Ares, Sandra Mª

- ♦ Logopeda graduada, especializada en intervención logopédica en niñez y adolescencia
- ♦ Máster " Intervención logopédica en infancia y adolescencia". Cuenta con formación específica en trastornos relacionados con el habla y lenguaje en la niñez y edad adulta

**Dña. Plana González, Andrea**

- ◆ Graduada en Logopedia en la Universidad de Valladolid
- ◆ Máster de Terapia Orofacial y Miofuncional por la Universidad Pontificia de Salamanca y actualmente cursando un máster de Terapia Vocal
- ◆ Apuesta por la formación continua por eso ha realizado numerosos cursos sobre conciencia fonológica, dislexia, dislalia, TEA, afasias, demencias, disartrias y disfagia entre otros
- ◆ Fue premiada con la beca Santander en el año 2017 y galardona por el Premio Extraordinario de fin de carrera en su promoción. Cuenta con una amplia experiencia gracias a las prácticas realizadas en la Unidad de Logopedia y Foniatria de la misma Universidad así como en otras Asociaciones
- ◆ Futura Tutora de cursos en la plataforma Infosal así como Tutora y autora del bloque de Disfemia o Tartamudez en el Máster de Alteraciones en el habla, el lenguaje y la comunicación

**Dña. Rico Sánchez, Rosana**

- ◆ Logopeda col. N° 09/032 Colegio Profesional de Logopedas de Castilla y León
- ◆ Amplia formación y experiencia en Logopedia clínica y educativa. Directora y Logopeda en Centro de Logopedia y Pedagogía "Palabras Y Más"



04

# Estructura y contenido

La estructura de los contenidos ha sido diseñada por un equipo de profesionales de los mejores centros educativos y universidades del territorio nacional, conscientes de la relevancia de la actualidad de la formación innovadora, y comprometidos con la enseñanza de calidad mediante las nuevas tecnologías educativas.



“

*Un completísimo programa docente, estructurado en unidades didácticas muy bien desarrolladas, orientadas a un aprendizaje eficaz y rápido, compatible con tu vida personal y profesional”*



## Módulo 1. Los Síndromes Genéticos en Medicina

- 1.1. Introducción a los Síndromes Genéticos en Medicina.
  - 1.1.1. Introducción a la unidad.
  - 1.1.2. La genética.
    - 1.1.2.1. Concepto de genética.
    - 1.1.2.2. Los genes y los cromosomas.
  - 1.1.3. La evolución de la genética.
    - 1.1.3.1. Bases de la genética.
    - 1.1.3.2. Los pioneros de la genética.
  - 1.1.4. Conceptos básicos de la genética.
    - 1.1.4.1. El genotipo y el fenotipo.
    - 1.1.4.2. El genoma.
    - 1.1.4.3. El ADN.
    - 1.1.4.4. El ARN.
    - 1.1.4.5. El código genético.
  - 1.1.5. Las leyes de Mendel.
    - 1.1.5.1. 1ª ley de Mendel.
    - 1.1.5.2. 2ª ley de Mendel.
    - 1.1.5.3. 3ª ley de Mendel.
  - 1.1.6. Las mutaciones.
    - 1.1.6.1. ¿Qué son las mutaciones?
    - 1.1.6.2. Niveles de mutaciones.
    - 1.1.6.3. Tipos de mutaciones.
  - 1.1.7. Concepto de Síndrome.
  - 1.1.8. Clasificación.
  - 1.1.9. Los síndromes más frecuentes.
  - 1.1.10. Conclusiones finales.
- 1.2. Síndrome de Down.
  - 1.2.1. Introducción a la unidad.
    - 1.2.1.1. Historia del Síndrome de Down.
  - 1.2.2. Concepto de Síndrome de Down.
    - 1.2.2.1. ¿Qué es el síndrome de Down?
    - 1.2.2.2. Genética del Síndrome de Down.





- 1.2.2.3. Alteraciones cromosómicas en el Síndrome de Down.
  - 1.2.2.2.1. Trisomía 21.
  - 1.2.2.2.2. Translocación cromosómica.
  - 1.2.2.2.3. Mosaicismo o trisonomía en mosaico.
- 1.2.2.4. Pronóstico del Síndrome de Down.
- 1.2.3. Etiología.
  - 1.2.3.1. El origen del Síndrome de Down.
- 1.2.4. Prevalencia.
  - 1.2.4.1. Prevalencia del Síndrome de Down en España.
  - 1.2.4.2. Prevalencia del Síndrome de Down en otros países.
- 1.2.5. Características del Síndrome de Down.
  - 1.2.5.1. Características físicas.
  - 1.2.5.2. Características en el desarrollo del habla y del lenguaje.
  - 1.2.5.3. Características en el desarrollo motor.
- 1.2.6. Comorbilidad del Síndrome de Down.
  - 1.2.6.1. ¿Qué es la comorbilidad?
  - 1.2.6.2. La comorbilidad en el Síndrome de Down.
  - 1.2.6.3. Trastornos asociados.
- 1.2.7. Diagnóstico y evaluación del Síndrome de Down.
  - 1.2.7.1. El diagnóstico del Síndrome de Down.
    - 1.2.7.1.1. Donde se lleva a cabo.
    - 1.2.7.1.2. Quien lo lleva a cabo.
    - 1.2.7.1.3. Cuando se puede realizar.
  - 1.2.7.2. Evaluación logopédica del Síndrome de Down.
    - 1.2.7.2.1. Anamnesis.
    - 1.2.7.2.2. Áreas a tener en cuenta.
- 1.2.8. Intervención con base logopédica.
  - 1.2.8.1. Aspectos a tener en cuenta.
  - 1.2.8.2. Fijación de objetivos para la intervención.
  - 1.2.8.3. Material para la rehabilitación.
  - 1.2.8.4. Recursos a utilizar.
- 1.2.9. Pautas.
  - 1.2.9.1. Pautas a tener en cuenta por la persona con Síndrome de Down.
  - 1.2.9.2. Pautas a tener en cuenta por la familia.
  - 1.2.9.3. Pautas para el contexto educativo.
  - 1.2.9.4. Recursos y asociaciones.
- 1.2.10. El equipo interdisciplinar.
  - 1.2.10.1. La importancia del equipo interdisciplinar.
  - 1.2.10.2. Logopedia.
  - 1.2.10.3. Terapia ocupacional.
  - 1.2.10.4. Fisioterapia.
  - 1.2.10.5. Psicología.
- 1.3. Síndrome de Hunter.
  - 1.3.1. Introducción a la unidad.
    - 1.3.1.1. Historia del Síndrome de Hunter.
  - 1.3.2. Concepto de Síndrome de Hunter.
    - 1.3.2.1. ¿Qué es el síndrome de Hunter?
    - 1.3.2.2. Genética del Síndrome de Hunter.
    - 1.3.2.3. Pronóstico del síndrome de Hunter.
  - 1.3.3. Etiología.
    - 1.3.3.1. El origen del Síndrome de Hunter.
  - 1.3.4. Prevalencia.
    - 1.3.4.1. El Síndrome de Hunter en España.
    - 1.3.4.2. El Síndrome de Hunter en otros países.
  - 1.3.5. Principales afectaciones.
    - 1.3.5.1. Características físicas.
    - 1.3.5.2. Características en el desarrollo del habla y del lenguaje.
    - 1.3.5.3. Características en el desarrollo motor.
  - 1.3.6. Comorbilidad del Síndrome de Hunter.
    - 1.3.6.1. ¿Qué es la comorbilidad?
    - 1.3.6.2. La comorbilidad en el Síndrome de Hunter.
    - 1.3.6.3. Trastornos asociados.

- 1.3.7. Diagnóstico y evaluación del Síndrome de Hunter.
  - 1.3.7.1. El diagnóstico del Síndrome de Hunter.
    - 1.3.7.1.1. Donde se lleva cabo.
    - 1.3.7.1.2. Quien lo lleva a cabo.
    - 1.3.7.1.3. Cuando se puede realizar.
  - 1.3.7.2. Evaluación logopédica del Síndrome de Hunter.
    - 1.3.7.2.1. Anamnesis.
    - 1.3.7.2.2. Áreas a tener en cuenta.
- 1.3.8. Intervención con base logopédica.
  - 1.3.8.1. Aspectos a tener en cuenta.
  - 1.3.8.2. Fijación de objetivos para la intervención.
  - 1.3.8.3. Material para la rehabilitación.
  - 1.3.8.4. Recursos a utilizar.
- 1.3.9. Pautas.
  - 1.3.9.1. Pautas a tener en cuenta por la persona con Síndrome de Hunter.
  - 1.3.9.2. Pautas a tener en cuenta por la familia.
  - 1.3.9.3. Pautas para el contexto educativo.
  - 1.3.9.4. Recursos y asociaciones.
- 1.3.10. El equipo interdisciplinar.
  - 1.3.10.1. La importancia del equipo interdisciplinar.
  - 1.3.10.2. Logopedia.
  - 1.3.10.3. Terapia ocupacional.
  - 1.3.10.4. Fisioterapia.
  - 1.3.10.5. Psicología.
- 1.4. Síndrome de X-Frágil.
  - 1.4.1. Introducción a la unidad.
    - 1.4.1.1. Historia del Síndrome de X-Frágil.
  - 1.4.2. Concepto de Síndrome de X-Frágil.
    - 1.4.2.1. ¿Qué es el síndrome de X-Frágil?
    - 1.4.2.2. Genética en el Síndrome de X-Frágil.
    - 1.4.2.3. Pronóstico del Síndrome de X-Frágil.
  - 1.4.3. Etiología.
    - 1.4.3.1. El origen del Síndrome de X-Frágil.
  - 1.4.4. Prevalencia.
    - 1.4.4.1. El Síndrome de X-Frágil en España.
    - 1.4.4.2. El Síndrome de X-Frágil en otros países.
  - 1.4.5. Principales afectaciones.
    - 1.4.5.1. Características físicas.
    - 1.4.5.2. Características en el desarrollo del habla y del lenguaje.
    - 1.4.5.3. Características en el desarrollo de la inteligencia y aprendizaje.
    - 1.4.5.4. Características sociales, emocionales y conductuales.
    - 1.4.5.5. Características sensoriales
  - 1.4.6. Comorbilidad del Síndrome de X-Frágil.
    - 1.4.6.1. ¿Qué es la comorbilidad?
    - 1.4.6.2. La comorbilidad en el Síndrome de X-Frágil.
    - 1.4.6.3. Trastornos asociados.
  - 1.4.7. Diagnóstico y evaluación del Síndrome de X-Frágil.
    - 1.4.7.1. El diagnóstico del Síndrome de X-Frágil.
      - 1.4.7.1.1. Donde se lleva cabo.
      - 1.4.7.1.2. Quien lo lleva a cabo.
      - 1.4.7.1.3. Cuando se puede realizar.
    - 1.4.7.2. Evaluación logopédica del Síndrome de X-Frágil.
      - 1.4.7.2.1. Anamnesis.
      - 1.4.7.2.2. Áreas a tener en cuenta.
  - 1.4.8. Intervención con base logopédica.
    - 1.4.8.1. Aspectos a tener en cuenta.
    - 1.4.8.2. Fijación de objetivos para la intervención.
    - 1.4.8.3. Material para la rehabilitación.
    - 1.4.8.4. Recursos a utilizar.
  - 1.4.9. Pautas.
    - 1.4.9.1. Pautas a tener en cuenta por la persona con Síndrome de X-Frágil.
    - 1.4.9.2. Pautas a tener en cuenta por la familia.
    - 1.4.9.3. Pautas para el contexto educativo.
    - 1.4.9.4. Recursos y asociaciones.

- 1.4.10. El equipo interdisciplinar.
  - 1.4.10.1. La importancia del equipo interdisciplinar.
  - 1.4.10.2. Logopedia.
  - 1.4.10.3. Terapia ocupacional.
  - 1.4.10.4. Fisioterapia.
- 1.5. Síndrome de Rett.
  - 1.5.1. Introducción a la unidad.
    - 1.5.1.1. Historia del Síndrome de Rett.
  - 1.5.2. Concepto de Síndrome de Rett.
    - 1.5.2.1. ¿Qué es el síndrome de Rett?
    - 1.5.2.2. Genética en el Síndrome de Rett.
    - 1.5.2.3. Pronóstico del Síndrome de Rett.
  - 1.5.3. Etiología.
    - 1.5.3.1. El origen del Síndrome de Rett.
  - 1.5.4. Prevalencia.
    - 1.5.4.1. El Síndrome de Rett en España.
    - 1.5.4.2. El Síndrome de Rett en otros países.
    - 1.5.4.3. Etapas en el desarrollo del Síndrome de Rett.
      - 1.5.4.3.1. Etapa I: Etapa de inicio prematuro.
      - 1.5.4.3.2. Etapa II: Etapa de destrucción acelerada.
      - 1.5.4.3.3. Etapa III: Etapa de estabilización o pseudo-estacionaria.
      - 1.5.4.3.4. Etapa IV: Etapa de deterioro motor tardío.
  - 1.5.5. Comorbilidad del Síndrome de Rett.
    - 1.5.5.1. ¿Qué es la comorbilidad?
    - 1.5.5.2. La comorbilidad en el Síndrome de Rett.
    - 1.5.5.3. Trastornos asociados.
  - 1.5.6. Principales afectaciones.
    - 1.5.6.1. Introducción.
    - 1.5.6.2. Características físicas típicas.
    - 1.5.6.3. Características clínicas.
  - 1.5.7. Diagnóstico y evaluación del Síndrome de Rett.
    - 1.5.7.1. El diagnóstico del Síndrome de Rett.
      - 1.5.7.1.1. Donde se lleva cabo.
      - 1.5.7.1.2. Quien lo lleva a cabo.
      - 1.5.7.1.3. Cuando se puede realizar.
    - 1.5.7.2. Evaluación logopédica del Síndrome de Rett.
      - 1.5.7.2.1. Anamnesis.
      - 1.5.7.2.2. Áreas a tener en cuenta.
  - 1.5.8. Intervención con base logopédica.
    - 1.5.8.1. Aspectos a tener en cuenta.
    - 1.5.8.2. Fijación de objetivos para la intervención.
    - 1.5.8.3. Material para la rehabilitación.
    - 1.5.8.4. Recursos a utilizar.
  - 1.5.9. Pautas.
    - 1.5.9.1. Pautas a tener en cuenta por la persona con Síndrome de Rett.
    - 1.5.9.2. Pautas a tener en cuenta por la familia.
    - 1.5.9.3. Pautas para el contexto educativo.
    - 1.5.9.4. Recursos y asociaciones.
  - 1.5.10. El equipo interdisciplinar.
    - 1.5.10.1. La importancia del equipo interdisciplinar.
    - 1.5.10.2. Logopedia.
    - 1.5.10.3. Terapia ocupacional.
    - 1.5.10.4. Fisioterapia.

- 1.6. Síndrome Smith-Magenis.
  - 1.6.1 El Síndrome de Smith- Magenis.
    - 1.6.1.1. Introducción.
    - 1.6.1.2. Concepto.
  - 1.6.2. Etiología.
  - 1.6.3. Epidemiología.
  - 1.6.4. Desarrollo según las etapas.
    - 1.6.4.1. Lactantes (hasta los 2 años).
    - 1.6.4.2. Infancia (desde los 2 hasta los 12 años).
      - 1.6.4.2.1. Adolescencia y la edad adulta. (a partir de los 12 años de edad).
  - 1.6.5. Diagnóstico diferencial.
  - 1.6.6. Características clínicas, cognitivas, conductuales y físicas del Síndrome Smith-Magenis.
    - 1.6.6.1. Características clínicas.
    - 1.6.6.2. Características cognitivas y conductuales.
    - 1.6.6.3. Características físicas.
  - 1.6.7. Evaluación logopédica en el Síndrome de Smith-Magens.
  - 1.6.8. Intervención logopédica en el Síndrome de Smith-Magenis.
    - 1.6.8.1. Consideraciones generales para comenzar la intervención
    - 1.6.8.2. Etapas del proceso de intervención.
    - 1.6.8.3. Aspectos comunicativos de intervención.
  - 1.6.9. Ejercicios logopédicos para el Síndrome de Smith-Magenis.
    - 1.6.9.1. Ejercicios de estimulación auditiva: sonidos y palabras.
    - 1.6.9.2. Ejercicios para favorecer las estructuras gramaticales.
    - 1.6.9.3. Ejercicios para incrementar el vocabulario.
    - 1.6.9.4. Ejercicios para mejorar el uso del lenguaje.
    - 1.6.9.5. Ejercicios para la resolución de problemas y razonamiento.
  - 1.6.10. Asociaciones de ayuda a pacientes y familias de Síndrome Smith-Magenis.
- 1.7. Síndrome de Williams
  - 1.7.1 El Síndrome de Williams.
    - 1.7.1.1. Historia del Síndrome de Williams.
    - 1.7.1.2. Concepto de Síndrome de Williams.
  - 1.7.2 Etiología del Síndrome de Williams.
  - 1.7.3 Epidemiología del Síndrome de Williams.
  - 1.7.4 Diagnóstico del Síndrome de Williams.
  - 1.7.5 Evaluación logopédica del Síndrome de Williams.
  - 1.7.6 Características del Síndrome de Williams.
    - 1.7.6.1. Aspectos médicos.
    - 1.7.6.2. Rasgos faciales.
    - 1.7.6.3. Hiperacusia
    - 1.7.6.4. Características neuroanatómicas.
    - 1.7.6.5. Características del lenguaje.
      - 1.7.6.5.1. Desarrollo temprano del lenguaje.
      - 1.7.6.5.2. Características del lenguaje en el SW a partir de los 4 años.
    - 1.7.6.6. Características socio-afectivos en el Síndrome de Williams.
  - 1.7.7. Intervención logopédica en atención temprana en niños con Síndrome de Williams.
  - 1.7.8. Intervención logopédica en etapa escolar con Síndrome de Williams.
  - 1.7.9. Intervención logopédica en edad adulta en el Síndrome de Williams.
  - 1.7.10. Asociaciones.
- 1.8. Síndrome de Angelman.
  - 1.8.1. Introducción a la unidad.
    - 1.8.1.1. Historia del Síndrome de Angelman.
  - 1.8.2. Concepto de Síndrome de Angelman.
    - 1.8.2.1. ¿Qué es el síndrome de Angelman?
    - 1.8.2.2. Genética del Síndrome de Angelman.
    - 1.8.2.3. Pronóstico del Síndrome de Angelman.



- 1.8.3. Etiología.
  - 1.8.3.1. El origen del Síndrome de Angelman.
- 1.8.4. Prevalencia.
  - 1.8.4.1. El Síndrome de Angelman en España.
  - 1.8.4.2. El Síndrome de Angelman en otros países.
- 1.8.5. Principales afectaciones.
  - 1.8.5.1. Introducción.
  - 1.8.5.2. Manifestaciones frecuentes del Síndrome de Angelman.
  - 1.8.5.3. Manifestaciones poco frecuentes.
- 1.8.6. Comorbilidad del Síndrome de Angelman.
  - 1.8.6.1. ¿Qué es la comorbilidad?
  - 1.8.6.2. La comorbilidad en el Síndrome de Angelman.
  - 1.8.6.3. Trastornos asociados.
- 1.8.7. Diagnóstico y evaluación del Síndrome de Angelman.
  - 1.8.7.1. El diagnóstico del Síndrome de Angelman.
    - 1.8.7.1.1. Donde se lleva cabo.
    - 1.8.7.1.2. Quien lo lleva a cabo.
    - 1.8.7.1.3. Cuando se puede realizar.
  - 1.8.7.2. Evaluación logopédica del Síndrome de Angelman.
    - 1.8.7.2.1. Anamnesis.
    - 1.8.7.2.2. Áreas a tener en cuenta.
- 1.8.8. Intervención con base logopédica.
  - 1.8.8.1. Aspectos a tener en cuenta.
  - 1.8.8.2. Fijación de objetivos para la intervención.
  - 1.8.8.3. Material para la rehabilitación.
  - 1.8.8.4. Recursos a utilizar.



- 1.8.9. Pautas.
  - 1.8.9.1. Pautas a tener en cuenta por la persona con Angelman.
  - 1.8.9.2. Pautas a tener en cuenta por la familia.
  - 1.8.9.3. Pautas para el contexto educativo.
  - 1.8.9.4. Recursos y asociaciones.
- 1.8.10. El equipo interdisciplinar.
  - 1.8.10.1. La importancia del equipo interdisciplinar.
  - 1.8.10.2. Logopedia.
  - 1.8.10.3. Terapia ocupacional.
  - 1.8.10.4. Fisioterapia.
- 1.9. Enfermedad de Duchenne.
  - 1.9.1. Introducción a la unidad.
    - 1.9.1.1. Historia de la Enfermedad de Duchenne.
  - 1.9.2. Concepto de Enfermedad de Duchenne.
    - 1.9.2.1. ¿Qué es la Enfermedad de Duchenne?
    - 1.9.2.2. Genética de la enfermedad de Duchenne.
    - 1.9.2.3. Pronóstico de la Enfermedad de Duchenne.
  - 1.9.3. Etiología.
    - 1.9.3.1. El origen de la Enfermedad de Duchenne.
  - 1.9.4. Prevalencia.
    - 1.9.4.1. Prevalencia de la enfermedad de Duchenne en España.
    - 1.9.4.2. Prevalencia de la enfermedad de Duchenne en otros países.
  - 1.9.5. Principales afectaciones.
    - 1.9.5.1. Introducción.
    - 1.9.5.2. Manifestaciones clínicas de la enfermedad de Duchenne.
      - 1.9.5.2.1. Retraso en el habla.
      - 1.9.5.2.2. Problemas de conducta.
      - 1.9.5.2.3. Debilidad muscular.
      - 1.9.5.2.4. Rigidez.
      - 1.9.5.2.5. Lordosis.
      - 1.9.5.2.6. Disfunción respiratoria.
    - 1.9.5.3. Síntomas de la enfermedad de Duchenne más frecuentes.
  - 1.9.6. Comorbilidad de la enfermedad de Duchenne.
    - 1.9.6.1. ¿Qué es la comorbilidad?
    - 1.9.6.2. La comorbilidad en la enfermedad de Duchenne.
    - 1.9.6.3. Trastornos asociados.
  - 1.9.7. Diagnóstico y evaluación de la enfermedad de Duchenne.
    - 1.9.7.1. El diagnóstico de la enfermedad de Duchenne.
      - 1.9.7.1.1. Donde se lleva cabo.
      - 1.9.7.1.2. Quien lo lleva a cabo.
      - 1.9.7.1.3. Cuando se puede realizar.
    - 1.9.7.2. Evaluación logopédica de la enfermedad de Duchenne.
      - 1.9.7.2.1. Anamnesis.
      - 1.9.7.2.2. Áreas a tener en cuenta.
  - 1.9.8. Intervención con base logopédica.
    - 1.9.8.1. Aspectos a tener en cuenta.
    - 1.9.8.2. Fijación de objetivos para la intervención.
    - 1.9.8.3. Material para la rehabilitación.
    - 1.9.8.4. Recursos a utilizar.
  - 1.9.9. Pautas.
    - 1.9.9.1. Pautas a tener en cuenta por la persona con la enfermedad de Duchenne.
    - 1.9.9.2. Pautas a tener en cuenta por la familia.
    - 1.9.9.3. Pautas para el contexto educativo.
    - 1.9.9.4. Recursos y asociaciones.
  - 1.9.10. El equipo interdisciplinar.
    - 1.9.10.1. La importancia del equipo interdisciplinar.
    - 1.9.10.2. Logopedia.
    - 1.9.10.3. Terapia ocupacional.
    - 1.9.10.4. Fisioterapia.

- 1.10. Síndrome de Usher.
  - 1.10.1. Introducción a la unidad.
    - 1.10.1.1. Historia del Síndrome de Usher.
  - 1.10.2. Concepto de Síndrome de Usher.
    - 1.10.2.1. ¿Qué es el síndrome de Usher?
    - 1.10.2.2. Genética del Síndrome de Usher.
    - 1.10.2.3. Tipología del Síndrome Usher.
      - 1.10.2.3.1. Tipo I.
      - 1.10.2.3.2. Tipo II.
      - 1.10.2.3.3. Tipo III.
    - 1.10.2.4. Pronóstico del Síndrome de Usher.
  - 1.10.3. Etiología.
    - 1.10.3.1. El origen del Síndrome de Usher.
  - 1.10.4. Prevalencia.
    - 1.10.4.1. El Síndrome de Usher en España.
    - 1.10.4.2. El Síndrome de Usher en otros países.
  - 1.10.5. Principales afectaciones.
    - 1.10.5.1. Introducción.
    - 1.10.5.2. Manifestaciones frecuentes del Síndrome de Usher.
    - 1.10.5.3. Manifestaciones poco frecuentes.
  - 1.10.6. Comorbilidad del Síndrome de Usher.
    - 1.10.6.1. ¿Qué es la comorbilidad?
    - 1.10.6.2. La comorbilidad en el Síndrome de Usher.
    - 1.10.6.3. Trastornos asociados.
  - 1.10.7. Diagnóstico y evaluación del Síndrome de Usher.
    - 1.10.7.1. El diagnóstico del Síndrome de Usher.
      - 1.10.7.1.1. Donde se lleva cabo.
      - 1.10.7.1.2. Quien lo lleva a cabo.
      - 1.10.7.1.3. Cuando se puede realizar.
    - 1.10.7.2. Evaluación logopédica del Síndrome de Usher.
      - 1.10.7.2.1. Anamnesis.
      - 1.10.7.2.2. Áreas a tener en cuenta.
  - 1.10.8. Intervención con base logopédica.
    - 1.10.8.1. Aspectos a tener en cuenta.
    - 1.10.8.2. Fijación de objetivos para la intervención.
    - 1.10.8.3. Material para la rehabilitación.
    - 1.10.8.4. Recursos a utilizar.
  - 1.10.9. Pautas.
    - 1.10.9.1. Pautas a tener en cuenta por la persona con Usher.
    - 1.10.9.2. Pautas a tener en cuenta por la familia.
    - 1.10.9.3. Pautas para el contexto educativo.
    - 1.10.9.4. Recursos y asociaciones.
  - 1.10.10. El equipo interdisciplinar.
    - 1.10.10.1. La importancia del equipo interdisciplinar.
    - 1.10.10.2. Logopedia.
    - 1.10.10.3. Terapia ocupacional.
    - 1.10.10.4. Fisioterapia.



*Una experiencia de formación  
única, clave y decisiva para  
impulsar tu desarrollo profesional”*

05

# Metodología

Esta formación te ofrece una forma diferente de aprender. Nuestra metodología se desarrolla a través de una forma de aprendizaje de forma cíclica: **el Relearning**. Este sistema de enseñanza es utilizado en las facultades de medicina más prestigiosas del mundo y se ha considerado uno de los más eficaces por publicaciones de gran relevancia como el **New England Journal of Medicine**.



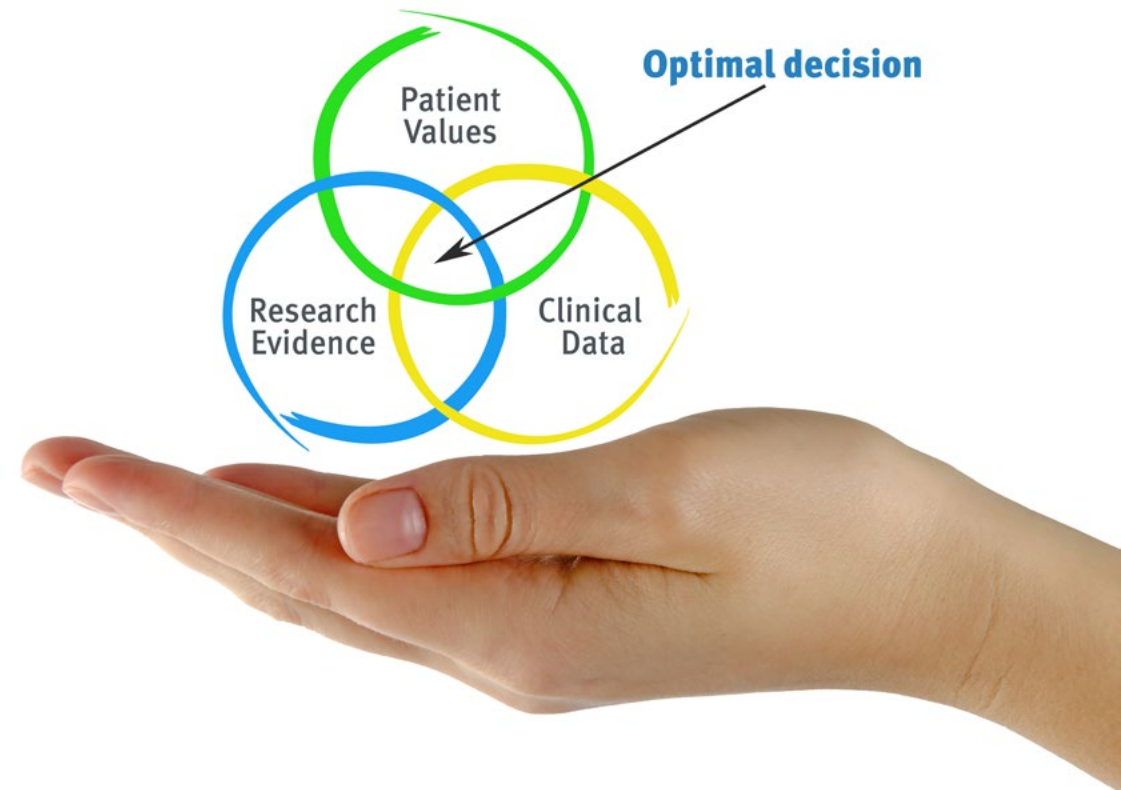
“

*Descubre el Relearning, un sistema que abandona el aprendizaje lineal convencional, para llevarte a través de sistemas cíclicos de enseñanza: una forma de aprender que ha demostrado su enorme eficacia, especialmente en las materias que requieren memorización”*

## En TECH empleamos el Método del caso

Ante una determinada situación, ¿qué haría usted? A lo largo del programa formativo meses, usted se enfrentará a múltiples casos clínicos simulados, basados en pacientes reales en los que deberá investigar, establecer hipótesis y, finalmente, resolver la situación. Existe abundante evidencia científica sobre la eficacia del método. Los especialistas aprenden mejor, más rápido y de manera más sostenible en el tiempo.

*Con TECH podrás experimentar una forma de aprender que está moviendo los cimientos de las Universidades tradicionales de todo el mundo.*



Según el Dr Gervas, el caso clínico es la presentación comentada de un paciente, o grupo de pacientes, que se convierte en «caso», en un ejemplo o modelo que ilustra algún componente clínico peculiar, bien por su poder docente, bien por su singularidad o rareza. Es esencial que el caso se apoye en la vida profesional actual, intentando recrear los condicionantes reales en la práctica profesional del médico.



“

*¿Sabía qué este método fue desarrollado en 1912 en Harvard para los estudiantes de Derecho? El método del caso consistía en presentarles situaciones complejas reales para que tomaran decisiones y justificasen cómo resolverlas. En 1924 se estableció como método estándar de enseñanza en Harvard”*

#### La eficacia del método se justifica con cuatro logros fundamentales:

1. Los alumnos que siguen este método no solo consiguen la asimilación de conceptos, sino un desarrollo de su capacidad mental mediante ejercicios de evaluación de situaciones reales y aplicación de conocimientos.
2. El aprendizaje se concreta de una manera sólida, en capacidades prácticas, que permiten al alumno una mejor integración en el mundo real.
3. Se consigue una asimilación más sencilla y eficiente de las ideas y conceptos, gracias al planteamiento de situaciones que han surgido de la realidad.
4. La sensación de eficiencia del esfuerzo invertido se convierte en un estímulo muy importante para el alumnado, que se traduce en un interés mayor en los aprendizajes y un incremento del tiempo dedicado a trabajar en el curso.



## Relearning Methodology

En TECH potenciamos el método del caso de Harvard con la mejor metodología de enseñanza 100 % online del momento: el Relearning.

Nuestra Universidad es la primera en el mundo que combina el estudio de casos clínicos con un sistema de aprendizaje 100% online basado en la reiteración, que combina un mínimo de 8 elementos diferentes en cada lección, y que suponen una auténtica revolución con respecto al simple estudio y análisis de casos.



*El médico aprenderá mediante casos reales y resolución de situaciones complejas en entornos simulados de aprendizaje. Estos simulacros están desarrollados a partir de software de última generación que permiten facilitar el aprendizaje inmersivo.*



Situado a la vanguardia pedagógica mundial, el método Relearning ha conseguido mejorar los niveles de satisfacción global de los profesionales que finalizan sus estudios, con respecto a los indicadores de calidad de la mejor universidad online en habla hispana (Universidad de Columbia).

Con esta metodología hemos formado a más de 250.000 médicos con un éxito sin precedentes, en todas las especialidades clínicas con independencia la carga de cirugía. Nuestra metodología pedagógica está desarrollada en entorno de máxima exigencia, con un alumnado universitario de un perfil socioeconómico alto y una media de edad de 43,5 años.

*El relearning te permitirá aprender con menos esfuerzo y más rendimiento, implicándote más en tu formación, desarrollando el espíritu crítico, la defensa de argumentos y el contraste de opiniones: una ecuación directa al éxito.*

En nuestro programa, el aprendizaje no es un proceso lineal, sino que sucede en espiral (aprendemos, desaprendemos, olvidamos y reaprendemos). Por eso, combinamos cada uno de estos elementos de forma concéntrica.

La puntuación global que obtiene nuestro sistema de aprendizaje es de 8.01, con arreglo a los más altos estándares internacionales.



En este programa tendrás acceso a los mejores materiales educativos, preparados a conciencia para ti:



#### Material de estudio

Todos los contenidos didácticos son creados por los especialistas que van a impartir el curso, específicamente para él, de manera que el desarrollo didáctico sea realmente específico y concreto.

Estos contenidos son aplicados después al formato audiovisual que creará nuestra manera de trabajo online, con las técnicas más novedosas que nos permiten ofrecerte una gran calidad, en cada una de las piezas que pondremos a tu servicio.



#### Últimas técnicas y procedimientos en vídeo

Te acercamos a las técnicas más novedosas, a los últimos avances educativos, al primer plano de la actualidad en técnicas médicas. Todo esto, en primera persona, con el máximo rigor, explicado y detallado para tu asimilación y comprensión. Y lo mejor, puedes verlos las veces que quieras.



#### Resúmenes interactivos

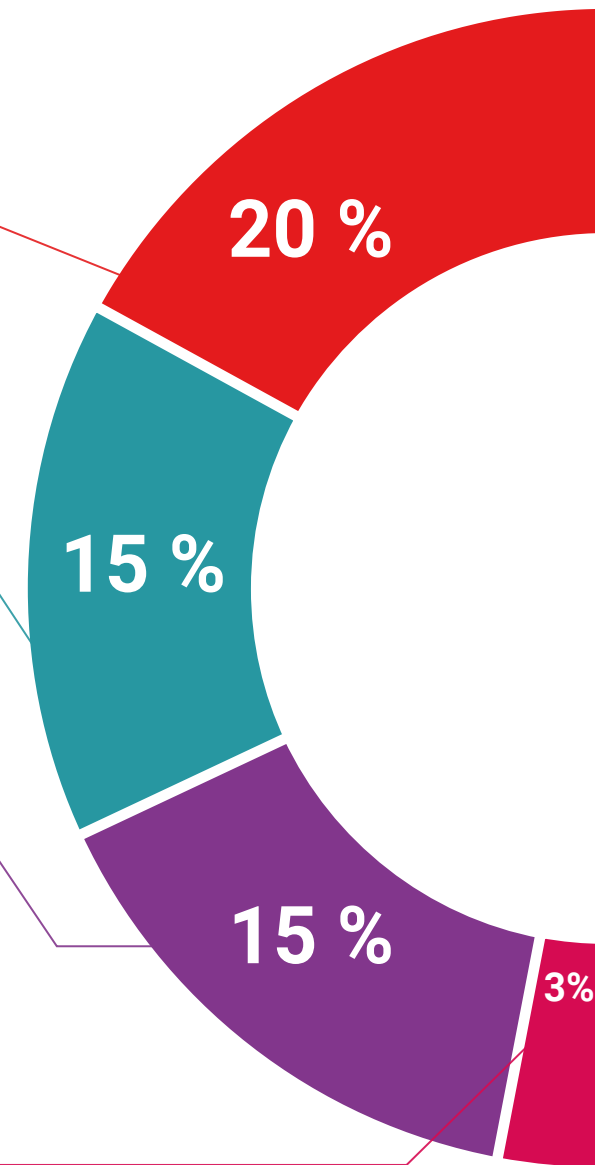
Presentamos los contenidos de manera atractiva y dinámica en píldoras multimedia que incluyen audio, vídeos, imágenes, esquemas y mapas conceptuales con el fin de afianzar el conocimiento.

Este sistema exclusivo de formación para la presentación de contenidos multimedia fue premiado por Microsoft como "Caso de éxito en Europa".



#### Lecturas complementarias

Artículos recientes, documentos de consenso, guías internacionales..., en nuestra biblioteca virtual tendrás acceso a todo lo que necesitas para completar tu formación.





#### Análisis de casos elaborados y guiados por Cursos

El aprendizaje eficaz tiene, necesariamente, que ser contextual. Por eso, te presentaremos los desarrollos de casos reales en los que el Curso te guiará a través del desarrollo de la atención y la resolución de las diferentes situaciones: una manera clara y directa de conseguir el grado de comprensión más elevado.



#### Testing & Retesting

Evaluamos y reevaluamos periódicamente tu conocimiento a lo largo del programa, mediante actividades y ejercicios evaluativos y autoevaluativos: para que compruebes cómo vas consiguiendo tus metas.



#### Clases magistrales

Existe evidencia científica sobre la utilidad de la observación de terceros Cursos. El denominado Learning from an expert afianza el conocimiento y el recuerdo, y genera seguridad en nuestras futuras decisiones difíciles.



#### Guías rápidas de actuación

Te ofrecemos los contenidos más relevantes del curso en forma de fichas o guías rápidas de actuación. Una manera sintética, práctica y eficaz de ayudarte a progresar en tu aprendizaje.





06

# Titulación

El **Curso Universitario Síndromes Genéticos en Medicina** le garantiza, además de la formación más rigurosa y actualizada, el acceso a una Constancia de Curso expedido por la **TECH - Universidad Tecnológica**.



“

*Supera con éxito esta formación y recibe tu diploma sin desplazamientos ni farragosos trámites”*

Este **Curso Universitario en Síndromes Genéticos en Medicina** contiene el programa científico más completo y actualizado del mercado.

Tras la superación de las evaluaciones por parte del alumno, éste recibirá por correo postal con acuse de recibo su correspondiente **Título de Curso Universitario** emitido por la **TECH - Universidad Tecnológica**.

El título expedido por la **TECH - Universidad Tecnológica** expresará la calificación que haya obtenido en el Curso, y reúne los requisitos comúnmente exigidos por las bolsas de trabajo, oposiciones y comités evaluadores carreras profesionales.

Título: **Curso Universitario en Síndromes Genéticos en Medicina**

Nº Horas Oficiales: **150**



\*Apostilla de La Haya. En caso de que el alumno solicite que su título en papel recabe la Apostilla de La Haya, TECH EDUCATION realizará las gestiones oportunas para su obtención con un coste añadido de 140€ más gastos de envío del título apostillado.



**Curso Universitario**  
Síndromes Genéticos  
en Medicina

Modalidad: Online

Duración: 6 semanas

Avalado por: TECH - Universidad Tecnológica

6 créditos ECTS

Horas: 150 h.



# Curso Universitario

## Síndromes Genéticos en Medicina

