## Diplomado

Síndromes Genéticos en Medicina





# **Diplomado**Síndromes Genéticos en Medicina

• Modalidad: No escolarizada (100% en línea)

• Duración: 6 semanas

• Titulación: TECH Universidad

Horario: a tu ritmoExámenes: online

 ${\tt Acceso~web:} \textbf{www.techtitute.com/medicina/curso-universitario/sindromes-geneticos-medicina}$ 

## Índice

Dirección del curso

04

Estructura y contenido

05

Metodología de estudio

pág. 26

06

pág. 16

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.





## tech 06 | Presentación

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.

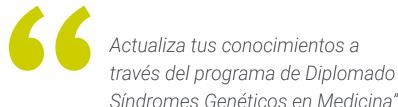
El especialista en síndromes genéticos necesita estar actualizado en la praxis terapéutica, pero, más importante aún, necesita desarrollar la sensibilidad y la visión holística necesarias para atender a alumnos de estas características.

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 **Diplomado Síndromes Genéticos en Medicina** contiene el programa universitario más completo y actualizado del mercado. Las características más destacadas del Diplomado 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.



### Presentación | 07 tech



Este Diplomado 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 Diplomado por la TECH Universidad"

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 Diplomado.

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







## tech 10 | Objetivos



## **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**

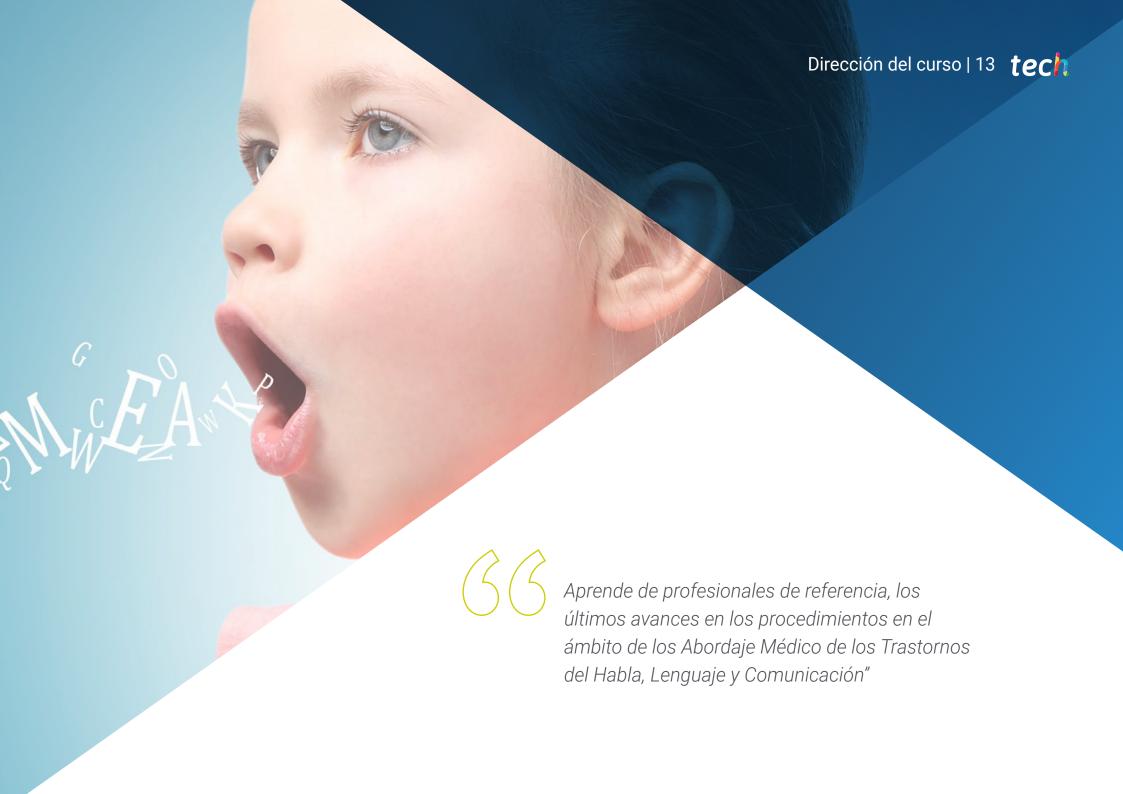
- Ser capaz de conocer e identificar los síndromes genéticos más frecuentes en la actualidad
- Conocer y profundizar en las características de cada uno de los síndromes, que en el experto se describen
- Adquirir conocimientos óptimos para llevar a cabo una correcta y funcional evaluación de los diferentes 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"

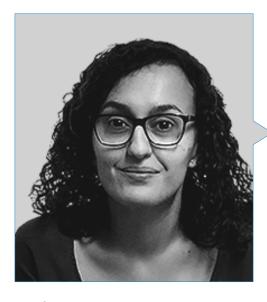
## 03 Dirección del curso

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.



## tech 14 | Dirección del curso

#### 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 audiología 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. Nº 09/032 Colegio Profesional de Logopedas de Castilla y Léon
- Amplia formación y experiencia en Logopedia clínica y educativa. Directora y Logopeda en Centro de Logopedia y Pedagogía "Palabras Y Más"







## tech 18 | Estructura y contenido

#### 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. ELARN.
    - 1.1.4.5. El código genético.
  - 1.1.5. Las leyes de Mendel.
    - 1.1.5.1. 1<sup>a</sup> 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.



### Estructura y contenido | 19 tech

- 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 cabo.
    - 1.2.7.1.2. Ouien lo lleva a cabo.
    - 1.2.7.1.3. Cuando se pude 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.

## tech 20 | Estructura y contenido

- 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. Ouien lo lleva a cabo.
    - 1.3.7.1.3. Cuando se pude 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 pude 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.

## Estructura y contenido | 21 tech

- 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. Ouien lo lleva a cabo.
    - 1.5.7.1.3. Cuando se pude 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.

## tech 22 | Estructura y contenido

- 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
  - 171 Fl 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.
- .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.



## Estructura y contenido | 23 tech

- 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 pude 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.

## tech 24 | Estructura y contenido

- 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 pude 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.

### Estructura y contenido | 25 tech

#### 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 pude 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"





#### El alumno: la prioridad de todos los programas de TECH

En la metodología de estudios de TECH el alumno es el protagonista absoluto. Las herramientas pedagógicas de cada programa han sido seleccionadas teniendo en cuenta las demandas de tiempo, disponibilidad y rigor académico que, a día de hoy, no solo exigen los estudiantes sino los puestos más competitivos del mercado.

Con el modelo educativo asincrónico de TECH, es el alumno quien elige el tiempo que destina al estudio, cómo decide establecer sus rutinas y todo ello desde la comodidad del dispositivo electrónico de su preferencia. El alumno no tendrá que asistir a clases en vivo, a las que muchas veces no podrá acudir. Las actividades de aprendizaje las realizará cuando le venga bien. Siempre podrá decidir cuándo y desde dónde estudiar.







#### Los planes de estudios más exhaustivos a nivel internacional

TECH se caracteriza por ofrecer los itinerarios académicos más completos del entorno universitario. Esta exhaustividad se logra a través de la creación de temarios que no solo abarcan los conocimientos esenciales, sino también las innovaciones más recientes en cada área.

Al estar en constante actualización, estos programas permiten que los estudiantes se mantengan al día con los cambios del mercado y adquieran las habilidades más valoradas por los empleadores. De esta manera, quienes finalizan sus estudios en TECH reciben una preparación integral que les proporciona una ventaja competitiva notable para avanzar en sus carreras.

Y además, podrán hacerlo desde cualquier dispositivo, pc, tableta o smartphone.



El modelo de TECH es asincrónico, de modo que te permite estudiar con tu pc, tableta o tu smartphone donde quieras, cuando quieras y durante el tiempo que quieras"

## tech 30 | Metodología de estudio

#### Case studies o Método del caso

El método del caso ha sido el sistema de aprendizaje más utilizado por las mejores escuelas de negocios del mundo. Desarrollado en 1912 para que los estudiantes de Derecho no solo aprendiesen las leyes a base de contenidos teóricos, su función era también presentarles situaciones complejas reales. Así, podían tomar decisiones y emitir juicios de valor fundamentados sobre cómo resolverlas. En 1924 se estableció como método estándar de enseñanza en Harvard.

Con este modelo de enseñanza es el propio alumno quien va construyendo su competencia profesional a través de estrategias como el *Learning by doing* o el *Design Thinking*, utilizadas por otras instituciones de renombre como Yale o Stanford.

Este método, orientado a la acción, será aplicado a lo largo de todo el itinerario académico que el alumno emprenda junto a TECH. De ese modo se enfrentará a múltiples situaciones reales y deberá integrar conocimientos, investigar, argumentar y defender sus ideas y decisiones. Todo ello con la premisa de responder al cuestionamiento de cómo actuaría al posicionarse frente a eventos específicos de complejidad en su labor cotidiana.



#### Método Relearning

En TECH los case studies son potenciados con el mejor método de enseñanza 100% online: el Relearning.

Este método rompe con las técnicas tradicionales de enseñanza para poner al alumno en el centro de la ecuación, proveyéndole del mejor contenido en diferentes formatos. De esta forma, consigue repasar y reiterar los conceptos clave de cada materia y aprender a aplicarlos en un entorno real.

En esta misma línea, y de acuerdo a múltiples investigaciones científicas, la reiteración es la mejor manera de aprender. Por eso, TECH ofrece entre 8 y 16 repeticiones de cada concepto clave dentro de una misma lección, presentada de una manera diferente, con el objetivo de asegurar que el conocimiento sea completamente afianzado durante el proceso de estudio.

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



## tech 32 | Metodología de estudio

## Un Campus Virtual 100% online con los mejores recursos didácticos

Para aplicar su metodología de forma eficaz, TECH se centra en proveer a los egresados de materiales didácticos en diferentes formatos: textos, vídeos interactivos, ilustraciones y mapas de conocimiento, entre otros. Todos ellos, diseñados por profesores cualificados que centran el trabajo en combinar casos reales con la resolución de situaciones complejas mediante simulación, el estudio de contextos aplicados a cada carrera profesional y el aprendizaje basado en la reiteración, a través de audios, presentaciones, animaciones, imágenes, etc.

Y es que las últimas evidencias científicas en el ámbito de las Neurociencias apuntan a la importancia de tener en cuenta el lugar y el contexto donde se accede a los contenidos antes de iniciar un nuevo aprendizaje. Poder ajustar esas variables de una manera personalizada favorece que las personas puedan recordar y almacenar en el hipocampo los conocimientos para retenerlos a largo plazo. Se trata de un modelo denominado *Neurocognitive context-dependent e-learning* que es aplicado de manera consciente en esta titulación universitaria.

Por otro lado, también en aras de favorecer al máximo el contacto mentoralumno, se proporciona un amplio abanico de posibilidades de comunicación, tanto en tiempo real como en diferido (mensajería interna, foros de discusión, servicio de atención telefónica, email de contacto con secretaría técnica, chat y videoconferencia).

Asimismo, este completísimo Campus Virtual permitirá que el alumnado de TECH organice sus horarios de estudio de acuerdo con su disponibilidad personal o sus obligaciones laborales. De esa manera tendrá un control global de los contenidos académicos y sus herramientas didácticas, puestas en función de su acelerada actualización profesional.



La modalidad de estudios online de este programa te permitirá organizar tu tiempo y tu ritmo de aprendizaje, adaptándolo a tus horarios"

#### 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.

## La metodología universitaria mejor valorada por sus alumnos

Los resultados de este innovador modelo académico son constatables en los niveles de satisfacción global de los egresados de TECH.

La valoración de los estudiantes sobre la calidad docente, calidad de los materiales, estructura del curso y sus objetivos es excelente. No en valde, la institución se convirtió en la universidad mejor valorada por sus alumnos según el índice global score, obteniendo un 4,9 de 5.

Accede a los contenidos de estudio desde cualquier dispositivo con conexión a Internet (ordenador, tablet, smartphone) gracias a que TECH está al día de la vanguardia tecnológica y pedagógica.

Podrás aprender con las ventajas del acceso a entornos simulados de aprendizaje y el planteamiento de aprendizaje por observación, esto es, Learning from an expert.

## tech 34 | Metodología de estudio

Así, en este programa estarán disponibles los mejores materiales educativos, preparados a conciencia:



#### 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.



#### Prácticas de habilidades y competencias

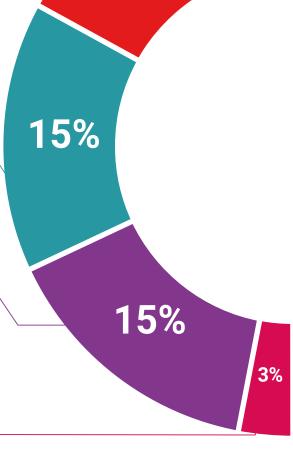
Realizarás actividades de desarrollo de competencias y habilidades específicas en cada área temática. Prácticas y dinámicas para adquirir y desarrollar las destrezas y habilidades que un especialista precisa desarrollar en el marco de la globalización que vivimos.



#### **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.

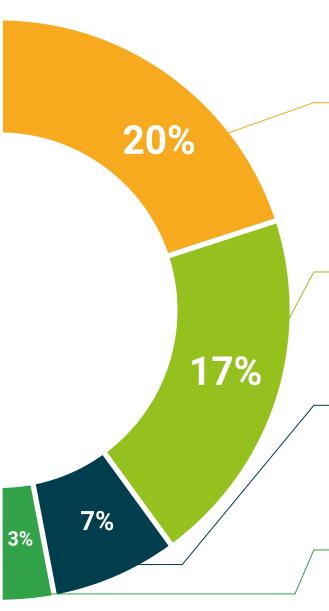
Este sistema exclusivo educativo para la presentación de contenidos multimedia fue premiado por Microsoft como "Caso de éxito en Europa".





#### **Lecturas complementarias**

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



#### **Case Studies**

Completarás una selección de los mejores case studies de la materia.

Casos presentados, analizados y tutorizados por los mejores
especialistas del panorama internacional.



#### **Testing & Retesting**

Evaluamos y reevaluamos periódicamente tu conocimiento a lo largo del programa. Lo hacemos sobre 3 de los 4 niveles de la Pirámide de Miller.



#### **Clases magistrales**

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



#### Guías rápidas de actuación

TECH ofrece los contenidos más relevantes del curso en forma de fichas o guías rápidas de actuación. Una manera sintética, práctica y eficaz de ayudar al estudiante a progresar en su aprendizaje.







## tech 38 | Titulación

Este **Diplomado en Síndromes Genéticos en Medicina** contiene el programa universitario más completo y actualizado del mercado.

Tras la superación de la evaluación, el alumno recibirá por correo postal\* con acuse de recibo su correspondiente título de **Diplomado** emitido por **TECH Universidad.** 

Este título expedido por **TECH Universidad** expresará la calificación que haya obtenido en el Diplomado, y reunirá los requisitos comúnmente exigidos por las bolsas de trabajo, oposiciones y comités evaluadores de carreras profesionales.

Título: Diplomado en Síndromes Genéticos en Medicina

Modalidad: No escolarizada (100% en línea)

Duración: 6 semanas



Se trata de un título propio de esta Universidad con una duración de 150 horas, con fecha de inicio dd/mm/aaaa y fecha de finalización dd/mm/aaaa.

TECH es una Institución Particular de Educación Superior reconocida por la Secretaría de Educación Pública a partir del 28 de junio de 2018.

En Ciudad de México, a 31 de mayo de 2024



te titulo propio se deberá acompañar siempre del titulo universitario habilitante expedicio por la autoridad competente para elegros profesionalmente en cada país.

<sup>\*</sup>Apostilla de La Haya. En caso de que el alumno solicite que su título en papel recabe la Apostilla de La Haya, TECH Universidad realizará las gestiones oportunas para su obtención, con un coste adicional.

salud confianza personas
salud confianza personas
educación información tutores
garantía acreditación enseñanza
instituciones tecnología aprendiza
comunidad compromiso



## **Diplomado** Síndromes Genéticos en Medicina

- Modalidad: No escolarizada (100% en línea)
- Duración: 6 semanas
- Titulación: TECH Universidad
- Horario: a tu ritmo
- Exámenes: online

## Diplomado

