

<b>Enfermedad genética</b>	<b>Grupo de trabajo</b>
Síndrome de Down	Ana María Gómez
Fibrosis quística	Sebastian Muñoz Sarah Gonzalez
Corea de Huntington	Juan Alberto Rojas
Distrofia muscular de Duchenne	Juliana Díaz Luciana Arboleda
Hemofilia A	María Paula Gonzalez Paulina Arboleda
Albinismo	Isabela Mesa Juan Sebastian Roldan
Anemia falciforme	Juan José Delgado
Síndrome de Turner	David Carreño Samuel Espinal
Síndrome de X frágil	Jerónimo Sánchez Acevedo María Juliana Esquivel
Síndrome de Klinefelter	Gabriella Gonzalez Santiago Bejarano
Fenilcetonuria (PKU)	Byron Ospina
Neurofibromatosis tipo 1	Juan Fernando Sánchez Emmanuel Ramírez
Síndrome de Patau (trisomía 13)	Simón Mejía Juliana Montaña
Galactosemia	José Alejandro Agudelo
Talasemia	Alejandro Pasiminio
Síndrome de Rett	Juan Martín Alvarado
Acondroplasia	Juan Felipe Castaño Jacobó Marulanda
Hipercolesterolemia familiar	Samuel Arenas
Mutación MC1R	Ian Antía Ibarra
Narcolepsia	Juan David Gómez
Insensibilidad congénita al dolor	Jerónimo Mejía Cano
Miocardopatía Hipertrófica	Emmanuel Millán
Hemocromatosis	Jerónimo Tascón

**EL PRESENTE TALLER DEBEN DESARROLLARLO EN LOS GRUPOS DE TRABAJO DE LA TABLA ANTERIOR, DEBE SER EN HOJAS DE BLOCK, CON PORTADA, BIEN PRESENTADO Y SIN IMPRESIONES (NO SE PUDEN IMPRIMIR LAS PREGUNTAS), NO SE PERMITEN CAMBIOS DE GRUPO DE TRABAJO, ADICIONAL, LOS QUE ESTÁN INDIVIDUAL, TIENEN EL MISMO TIEMPO DE EJECUCIÓN QUE LOS QUE ESTAN EN PAREJAS. LA FECHA DE ENTREGA SERÁ EL DÍA **MARTES 03 DE JUNIO** DEL PRESENTE AÑO. SI NO LO PRESENTA EN ESTA FECHA, NO TENDRÁ OPCIÓN DE PRESENTARLO POSTERIORMENTE, A EXCEPCIÓN DE QUE PRESENTE EXCUSA MÉDICA.**

## TALLER

1. ¿Qué significa el nombre de la enfermedad y de dónde proviene?
2. ¿Cuáles son los síntomas que presenta una persona con dicha enfermedad genética?
3. ¿Qué tipo de herencia tiene? (autosómica dominante/recesiva, ligada al sexo, cromosómica, mitocondrial)
4. ¿Qué gen o cromosoma está afectado y cómo?
5. Explica qué sucede a nivel molecular o celular cuando esta enfermedad se presenta.
6. ¿Qué proteínas, enzimas o estructuras están alteradas?
7. ¿Cómo se detecta o diagnostica esta enfermedad?
8. ¿Qué avances se están desarrollando en el mundo para tratar o evitar dicha enfermedad genética?
9. ¿Cuál es el impacto psicológico y social de esta enfermedad?
10. ¿Qué opinas de la modificación genética en embriones humanos para prevenir enfermedades como la que estudias? Argumenta a favor o en contra desde lo ético, científico y humano.