



**Universidad del Sureste  
Escuela de Medicina**

**Materia:  
Genética**

**Alumno:  
Russell Manuel Alejandro Villarreal  
Oscar Eduardo Flores Flores  
Minerva Patricia Reveles Avalos  
Aldo Gubidxa Vásquez López**

**Grado: 3 semestre**

**Grupo: B**

**Tema:  
Síndrome del Hombre Lobo, síndrome de Williams y  
síndrome de Down.**

## **Objetivo:**

Identificar y aprender sobre los diferentes tipos de síndromes a valorar y estudiar.

## **Resumen:**

### **SINDROME DEL HOMBRE LOBO**

El síndrome de hiperpelo o síndrome del hombre lobo es una enfermedad muy rara, y la presencia de exceso de cabello lo resalta. Para las personas que padecen esta enfermedad, incluso el pelo largo de lanugo en la palma puede cubrirlo por completo, hasta 25 cm de longitud. Este síndrome se caracteriza por lanugo, que es un cabello blanco y fino, similar a las vellosidades, que aparece en los recién nacidos y desaparece en los primeros meses de vida. Pero en las personas con esta enfermedad, el pelo de lanugo persiste y crece durante toda su vida.

### **SINDROME DE WILLIAMS**

El síndrome de Williams es una enfermedad genética que afecta a muchas partes del cuerpo. El síndrome de Williams es causado por falta de algunos genes de una región específica del cromosoma 7. La región que falta incluye más de 25 genes y los investigadores creen que la pérdida de varios de estos genes resulta en las características del síndrome. Enfermedad cardíaca o problemas de los vasos sanguíneos.

El diagnóstico se da mediante una deleción en el cromosoma 7, en la banda cromosómica 7q 11.23, que se denomina submicroscópica porque no se aprecia bien cuando se visualizan los cromosomas al microscopio.

### **SINDROME DE DOWN**

El síndrome de Down es una enfermedad genética que afecta al desarrollo en la persona. La gravedad del síndrome de Down varía de una persona a otra, lo que provoca una discapacidad intelectual y un retraso en el desarrollo de por vida. El síndrome de Down se caracteriza por una apariencia típica, discapacidad intelectual y retraso en el desarrollo.

**Palabras claves:** Síndrome, Hombre lobo, Williams, Down, Cromosómico, Enfermedad.

## SINDROME DEL HOMBRE

### LOBO



#### ¿Qué es?

El síndrome de hiperpelo o síndrome del hombre lobo es una enfermedad muy rara, y la presencia de exceso de cabello lo resalta. Para las personas que padecen esta enfermedad, incluso el pelo largo de lanugo en la palma puede cubrirlo por completo, hasta 25 cm de longitud.

#### Características

Este síndrome se caracteriza por lanugo, que es un cabello blanco y fino, similar a las vellosidades, que aparece en los recién nacidos y desaparece en los primeros meses de vida. Pero en las personas con esta enfermedad, el pelo de lanugo persiste y crece durante toda su vida.

#### ¿Qué lo causa?

Como todos sabemos, esta enfermedad es causada por mutaciones genéticas, y la mayoría

de las veces se adquiere por herencia familiar, por lo que muchos miembros de una familia pueden padecer este síndrome. Las causas genéticas de las enfermedades de alta incidencia varían según sus tipos: si se trata de una enfermedad congénita generalizada de alta incidencia, es una herencia autosómica dominante, y cuando es una enfermedad congénita sistémica de alta incidencia, es una herencia autosómica dominante o recesiva. Y relacionado con el cromosoma X.

#### Síntomas

El único síntoma que se presenta en este síndrome es el crecimiento de lanugo, vello o pelo en tronco y extremidades.

#### Diagnóstico Clínico

El diagnóstico clínico como tal consta de una exploración física de pies a cabeza buscando lanugo en las extremidades afectadas.

#### Diagnóstico Genético

El síndrome del hombre lobo o síndrome de Ambra, también conocido como alto grado de degeneración, es causado por una mutación genética: en 1995, el genetista Zhang Xue descubrió un exceso de genes en el cromosoma X de personas con esta enfermedad.

## Tratamiento

Los métodos para quitar el vello se dividen en depilación y epilatorias. La depilación incluye la depilación desde un punto determinado de su eje. La depilación es el proceso de eliminar completamente el tallo del cabello.

Los métodos de depilación duran más que los métodos de depilación, y ciertos métodos pueden causar suficiente daño a los folículos pilosos, lo que resulta en una depilación muy larga o permanente. Solo destruye las células germinales del cabello ubicadas en la parte permanente del bulbo, suelen provocar una caída permanente del cabello.

## SINDROME DE WILLIAMS



### ¿Qué es?

El síndrome de Williams es una enfermedad genética que afecta a muchas partes del cuerpo.

### Características

Se caracteriza por una discapacidad intelectual de leve a moderada, una personalidad con características únicas, un rostro único, problemas cardíacos y vasculares.

### ¿Qué lo causa?

El síndrome de Williams es causado por falta de algunos genes de una región específica del cromosoma 7. La región que falta incluye más de 25 genes y los investigadores creen que la pérdida de varios de estos genes resulta en las características del síndrome.

### Síntomas

- Problemas de alimentación, incluidos cólicos, reflujo y vómitos.
- Pereza del dedo meñique.
- Pecho hundido.
- Enfermedad cardíaca o problemas de los vasos sanguíneos.
- Retraso en el desarrollo, discapacidad intelectual y discapacidad de aprendizaje de leve a moderada.
- Nariz plana, nariz vuelta hacia arriba.
- Largas crestas de piel desde la nariz hasta el labio superior.

- Abre tus labios.

## Diagnóstico Clínico

El diagnóstico se realiza mediante estudios clínicos y de laboratorio específicos (como la hibridación in situ por fluorescencia del cromosoma 7) o estudios de biología molecular.

## Diagnóstico Genético

El diagnóstico se da mediante una deleción en el cromosoma 7, en la banda cromosómica 7q 11.23, que se denomina submicroscópica porque no se aprecia bien cuando se visualizan los cromosomas al microscopio.

## Tratamiento

No existe cura para el síndrome de Williams, pero en este caso, además de tratar la hipercalcemia en sangre, también debemos evitar tomar calcio y vitamina D extra. (El estrechamiento de los vasos sanguíneos puede llegar a ser un problema de salud importante y debemos mantenerlo vigilado).

## SINDROME DE DOWN



## ¿Qué es?

El síndrome de Down es una enfermedad genética que afecta al desarrollo en la persona.

La gravedad del síndrome de Down varía de una persona a otra, lo que provoca una discapacidad intelectual y un retraso en el desarrollo de por vida. Es una enfermedad cromosómica hereditaria y la causa más común de problemas de aprendizaje en los niños.

## Características

El síndrome de Down se caracteriza por una apariencia típica, discapacidad intelectual y retraso en el desarrollo. Además, puede estar relacionado con enfermedades cardíacas o tiroideas.

## ¿Qué lo causa?

Es causada por una división celular anormal para producir material genético adicional del cromosoma 21.

## Síntomas

- Cara Plana
- Cabeza pequeña
- Cuello corto
- Sacar la lengua
- Párpado inclinado hacia arriba (fisura del párpado)

- Orejas pequeñas o de forma irregular
- Tono muscular bajo
- Manos anchas con palmas anchas y cortas
- Dedos relativamente cortos, manos y pies pequeños
- Flexibilidad excesiva

## Diagnóstico Clínico

El diagnóstico clínico se hace por medio de medidas antropométricas y una exploración física además de estudios neurológicos que ayudan a interpretar mejor esta enfermedad.

## Diagnóstico Genético

La prueba de diagnóstico para el síndrome de Down consiste en obtener una muestra de material genético. Después de la extracción, la muestra se analizará en busca de exceso de material en el cromosoma 21, lo que puede indicar que el feto tiene síndrome de Down.

## Tratamiento

Como tal el síndrome de down no tiene cura o tratamiento alguna para revertirla.

El método de tratamiento depende de las necesidades físicas e intelectuales de cada persona, así como de sus habilidades y

limitaciones personales. Las personas con síndrome de Down pueden recibir una atención adecuada en el hogar e integrarse en la comunidad.

## REFERENCIAS:

1. *¿Cuáles son los tratamientos comunes para el síndrome de Down?* (2017, September 8). <https://Espanol.Nichd.Nih.Gov/>. <https://espanol.nichd.nih.gov/salud/temas/down/informacion/tratamientos>
2. *Síndrome de Down - Síntomas y causas - Mayo Clinic.* (2018). <https://www.mayoclinic.org/es-es/diseases-conditions/down-syndrome/symptoms-causes/syc-20355977>
3. *Síndrome de Williams: MedlinePlus enciclopedia médica.* (2017). [Medlineplus.Gov. https://medlineplus.gov/spanish/ency/article/001116.htm](https://medlineplus.gov/spanish/ency/article/001116.htm)
4. Sigall, D., César, J., Alanís, S., Beirana, A., Arenas, R., & Asz-Sigall, D. (n.d.). *Hypertrichosis: Etiology, clinical forms and management* *Introducción y epidemiología.*

- <https://www.medigraphic.com/pdfs/cosmetica/dcm-2011/dcm111i.pdf>
5. Redacción. (2019, August 28). *¿Qué es la hipertricosis farmacológica o síndrome del hombre lobo producido por fármacos? | Síntomas, causas y cómo tratar la enfermedad.* La Vanguardia; La Vanguardia.  
<https://www.lavanguardia.com/vida/salud/enfermedades/20190828/4710415956/hipertricosis-hipertricosis-farmacologica-sindrome-del-hombre-lobo-omeoprazol-intoxicacion-farmacologica-vello-corporal-minoxidil-tacrolimus-interferon-alfa.html>
  6. LP.ES. (2019, August 28). *Qué es el síndrome del hombre lobo: causas y efectos de la enfermedad de la hipertricosis.* Las Provincias; Las Provincias.  
<https://www.lasprovincias.es/sociedad/salud/que-es-sindrome-hombre-lobo-hipertricosis-20190828110608-nt.html>
  7. CDC. (2016, December 28). *Información sobre el síndrome de Down.* Centers for Disease Control and Prevention.  
<https://www.cdc.gov/ncbddd/spanish/birthdefects/downsyndrome.html>
  8. INSERM US14 -- TODOS LOS DERECHOS RESERVADOS. (2015). *Orphanet: Síndrome de Williams.* Orpha.net.  
[https://www.orpha.net/consor/cgi-bin/OC\\_Exp.php?Lng=ES&Expert=904](https://www.orpha.net/consor/cgi-bin/OC_Exp.php?Lng=ES&Expert=904)
  9. *Síndrome de Down.* (2020). Medlineplus.Gov; National Library of Medicine.  
<https://medlineplus.gov/spanish/downsyndrome.html>
  10. Síndrome de Williams. (2017, June 30). Síndrome de Williams: Síntomas, Tratamientos e Información. CuidatePlus.  
<https://cuidateplus.marca.com/enfermedades/raras/sindrome-de-williams.html.html>