

Las displasias pilosas: artículo de revisión

Genetic hair disorders: A Review

Bertha Edith Guillén Palacios¹, Adriana María Valencia Herrera², Mirna Eréndira Toledo Bahena², Erika Ramírez Cortés³, Carlos Alfredo Mena Cedillos⁴, Mario Pérez Peña Díaz Conti⁵

¹ Residente de tercer año de Dermatología Pediátrica, Hospital Infantil de México Federico Gómez, Distrito Federal, México.

² Médicos adscriptos del Servicio de Dermatología Pediátrica, Hospital Infantil de México Federico Gómez, Distrito Federal, México.

³ Médico adscripta, egresada del Servicio de Dermatología Pediátrica, Hospital Infantil de México Federico Gómez, Distrito Federal, México.

⁴ Jefe del Servicio de Dermatología Pediátrica, Hospital Infantil de México Federico Gómez, Distrito Federal, México.

⁵ Jefe del Servicio de Patología Pediátrica, Hospital Infantil de México Federico Gómez, Distrito Federal, México.

RESUMEN

Las genodermatoses constituyen un grupo de afecciones clínicas muy heterogéneas, cuyas principales manifestaciones radican en la piel y sus anexos; tienen como elemento común su condicionamiento genético.

Debido a su baja frecuencia, en comparación con otras enfermedades, parecen ser muy raras. Consideradas en conjunto, sin embargo, significan una importante contribución a las enfermedades de la edad pediátrica.

Existen muchas enfermedades dermatológicas que tienen origen genético, entre ellas, las genodermatoses con alteraciones de pelo y uñas.

PALABRAS CLAVE: genodermatoses, displasias pilosas.

Introducción

Las genodermatoses son enfermedades de la piel con base genética. Pueden manifestarse por distintas alteraciones en la integridad estructural de la epidermis, el tejido conectivo y los anexos cutáneos.¹⁻⁵

La mayoría de las alteraciones pilosas congénitas y hereditarias se describieron hace muchos años en relación con las características clínicas macroscópicas y microscópicas. Varias de estas alteraciones tienen una base genética. No hay posibilidad de aplicar una terapia dirigida en el nivel molecular, selectiva a genes que actúan en el desarrollo del folículo piloso.²

La inspección macroscópica de la piel cabelluda y el examen microscópico del pelo, cuidadosamente seleccionado, pueden dar indicadores útiles para el diagnóstico temprano de las genodermatoses con displasia pilosa. En el presente artículo se hace una clasificación de las displa-

ABSTRACT

Genodermatoses constitute a group of very heterogeneous affections whose main clinical manifestations reside in the skin and its annexes. As a common element they have their genetic conditioning.

Due to their low frequency, they seem to be very rare compared with other skin diseases, but considered as a group, they are an important contribution to the pediatric dermatology.

There are many dermatologic illnesses with genetic origin. Genodermatoses with hair and nails alterations are an important group.

KEYWORDS: Genodermatoses, hair dysplasias.

sias pilosas y se exponen brevemente el diagnóstico y sus características microscópicas.

Concepto

Se entiende como displasia pilosa a las malformaciones del tallo piloso; la mayoría son congénitas, y otras son adquiridas. Pueden constituir un defecto aislado, o bien generalizado, pero siempre destacan por un patrón morfológico característico.⁶

Clasificación

Grupo de displasias pilosas sin incremento de la fragilidad

a) Moniletrix

Se trata de un raro desorden genético, descrito por Walter Smith en 1879. Proviene de las palabras: *monile*

CORRESPONDENCIA

Dra. Mirna E. Toledo Bahena ■ mirnatoledo@gmail.com

Dr. Márquez 162, Col. Doctores, Del. Cuahtémoc, CP 06760, México DF, Tel:(55) 5228 9917, ext. 2155.

(collar o gargantilla, en latín), y *tbrix* (pelo, en griego). Lo caracterizan la asociación de tres signos: pelos monileiformes, queratosis folicular, y coiloniquia.

Constituye un defecto hereditario autosómico dominante, causado por la mutación de los genes hHb₁, hHb₃ y hHb₆, codificadores de las queratinas (K8₁, K8₃ y K8₆), localizados en el cromosoma 12q13.

Está caracterizado por pelos cortos (pocos milímetros), arrosariados, muy frágiles, acompañados por alteraciones en la piel, como hiperqueratosis folicular local e hipotricosis marcada.

Los síndromes asociados con el moniletrix son: síndrome de Menkes, síndrome de displasia oculodentodigital, y ataxia espinocerebelar.

La microscopía de luz no polarizada y la luz polarizada permiten apreciar perfectamente la alternancia periódica de estrecheces (defecto) y nudosidades (diámetro real del cabello), adoptando un aspecto característico en rosario.

Al microscopio electrónico de barrido (SEM) se aprecian: zonas de constricción donde se producen las fracturas.

Histología: estrecheces del tallo piloso en el nivel intrafolicular.⁶⁻⁹

b) Pseudomoniletrix

Defecto del tallo piloso autosómico dominante, con fragilidad capilar al tratamiento compulsivo y sostenido del cabello, con maniobras normales de peinado y cepillado, dando lugar a hipotricosis difusa o localizada, con imágenes falsas de nudosidades. Se trata de aplanamientos de distribución irregular en el tallo piloso. No se acompaña de hiperqueratosis folicular.



Fotografía 1. Pseudomoniletrix.

Diagnóstico clínico: hipotricosis difusa o localizada, familiar, que se presenta de forma irregular y esporádica; imágenes de nudosidades redondeadas u ovaladas; no se observan estrecheces.

Al microscopio de luz se observan nódulos ovales o redondeados, presentación irregular y sin constricciones (fotografía 1). Al microscopio electrónico vemos nódulos irregulares sin estrecheces.^{10,11}

c) *Pili torti*

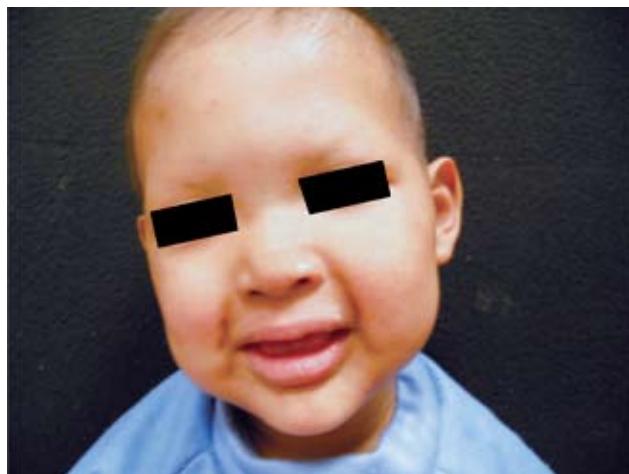
Lo describió Schutz en 1900. El aspecto del pelo es aplanado a intervalos irregulares, con rotaciones de 90-360°, en promedio 180°, alrededor de su eje. Estas rotaciones son de 3-4 torsiones, por lo regular con disposición "trenzada". Puede producir áreas de hipotricosis cuando el defecto es muy marcado por fractura oblicua (tricoclasis) del mismo.

La forma congénita es autosómica dominante, o recesiva aislada, o asociada a otros síndromes (síndromes de Beare, Bazex, Crandall, Björnstad, displasia ectodérmica hipohidrótica, síndrome de Noonan, síndrome cario-facio-cutáneo, tricotiodistrofia y paquioniquia congénita tipo 2) (fotografía 2a-c).

Se han encontrado formas atípicas de pili torti en el síndrome de Menkes, o bien angulaciones aisladas en otras displasias pilosas (pili canaliculi, pelo lanoso).

Defectos asociados: queratosis pilar (la más frecuente), distrofias ungueales, anomalías dentales, opacidades corneales, retraso mental, ictiosis, y sordera.

Diagnóstico clínico: cabello por lo general abundante, con brillo variable, como si se tratara de lentejuelas, según la luminosidad. El pelo es normal al nacimiento, y es remplazado entre el tercer mes y el tercer año de vida; es de color rubio, de una longitud



Fotografía 2a. Displasia ectodérmica hipohidrótica.



Fotografía 2b. Síndrome cario-facio-cutáneo.



Fotografía 2c. Síndrome de Noonan.

Fotografía 2d. *Pili torti*.

de 5 cm, quebradizo, presenta áreas alopécicas, y cejas escasas. En la pubertad, los pelos son normales. Algunos pacientes pueden tener la afección toda la vida. Puede ir acompañada de hipotrichosis localizada.

Al microscopio de luz se observa: cabello de conformación trenzada con angulaciones periódicas regulares (fotografía 2d).

Al microscopio electrónico: en áreas proximales, las escamas cuticulares son normales y hay deterioro severo distal; a veces tricorrexis nodosa. Además del aplastamiento del pelo, se ven surcos, arrugas y estrías del tallo.¹²

d) Pelo ensortijado de Menkes

Esta enfermedad (OMIM 309400), descrita por Menkes en 1962, es un error innato en el metabolismo del cobre, con un patrón de herencia ligado a X de carácter recesivo, con una incidencia anual de 1 en 40 000 a 360 000 nacidos vivos. Se caracteriza por alteraciones en el canal ATP7A, el cual se encuentra codificado en la región Xq13.3.

Debido a un trastorno en la transferencia intercelular del cobre, conduce a la mala absorción intestinal en el nivel del hígado, los huesos, la elastina, el cabello y la piel. Ello da lugar a un síndrome, por lo general complejo, con manifestaciones neurológicas, principalmente convulsiones mioclónicas, acompañadas de hipotermia, retraso psicomotor, cuadriplejia, sordera, herniaciones, enanismo, bajas concentraciones sanguíneas de cobre, y ceruloplasmina.

Los niños que padecen esta enfermedad presentan una facies peculiar (“cara de perdiz”); el cabello es claro, muy fino, escaso y quebradizo. La expectativa de vida es corta: máximo hasta los tres años de edad (fotografía 3).



Fotografía 3. Síndrome de Menkes.

Entre las anormalidades estructurales del pelo más frecuentes se hallan: pili torti, tricorrexis nodosa, tricoclasia, y tricopilosis.

Diagnóstico: características clínicas, de laboratorio (cobre sérico y ceruloplasmina disminuidas).

Al microscopio de luz se observa: cabello polidispersado, pili torti atípico, irregular, además de defectos cuticulares (bordes cuticulares irregulares “en sierra”).

Al microscopio electrónico se observan: imágenes semejantes, además de defectos en bordes cuticulares.

Microanálisis de rayos X. Bajo contenido en azufre y cobre.¹³⁻¹⁵

e) Tricorrexis *invaginata* (síndrome Netherton)

El síndrome de Netherton (SN) es una enfermedad infrecuente, autosómica recesiva, caracterizada por tres rasgos fundamentales: ictiosis, atopia, y defectos estructurales del pelo. No en todos los casos aparecen las tres manifestaciones clínicas simultáneamente, por lo que a veces es difícil llegar al diagnóstico.

Genética: se han registrado mutaciones de genes que codifican la calicreína 5 y 7, corneodesmosina, desmocolina1, transglutaminasa1, transglutaminasa3, filagrina, inhibidor de la peptidasa serina (cromosoma 5 y cromosoma 18 21.5 cm), SPINK5 que codifica LEKTI, un inhibidor de la proteasa serina (5q.32), y el gen denominado antiguamente NETS (5q.32).

El defecto estructural específico del pelo casi patognomónico es la tricorrexis *invaginata*. Se describe como una formación baloniforme del tallo piloso, incluido en una deformidad caliciforme proximal del tallo. El conjunto adopta la forma de una especie de nudo, semejante al de la caña de bambú.

Diagnóstico clínico: alteraciones del pelo desde edades muy tempranas; se aprecia un pelo escaso, sin brillo, frágil y de crecimiento lento, tanto en la cabeza como en el resto del cuerpo. La tricorrexis *invaginata* consiste en la intususcepción del tallo piloso. Es decir, la parte proximal del pelo se ensancha como una “copa” y la porción distal se introduce en la misma a modo de “maza”. El resultado es un aspecto típico de “caña de bambú” (*bamboo hair*).

Al microscopio de luz: se observa la tricorrexis *invaginata* (“cabello en nudo de bambú”), deformidad baloniforme sobre una base proximal caliciforme. Puede afectar también las cejas y pestañas.

Al microscopio electrónico presenta: imagen morfológica semejante; también se ha descrito la presencia del extremo proximal del cabello en forma de “extremo

de palo de golf”, que corresponde al punto de fractura por el nudo de la tricorrexis *invaginata*.¹⁴⁻¹⁶

f) Tricotiodistrofia

El síndrome de tricotiodistrofia fue descrito por Price y colaboradores en 1980. Se caracteriza por pelo frágil, deficiente en azufre, que se rompe con facilidad. Las alteraciones estructurales del tallo están conformadas por un patrón de bandas claras y oscuras (semejantes a la cola del tigre). Actúa como un marcador de una serie de síndromes neuroectodérmicos, que suele mostrar el resultado de herencia autosómica recesiva.

La observación original de cabello quebradizo, debido a la disminución del aminoácido cistina fue hecha por Pollitt en dos hermanos, asociados con el retraso mental y físico.

El síndrome está conformado por pelo frágil, deficiencia intelectual, alteraciones neurológicas, fertilidad disminuida, estatura corta, ictiosis, fotosensibilidad, y algunos casos presentan inmunodeficiencia.

De acuerdo con los ensayos por hidrólisis, electroforesis bidimensional, y cromatografía, el contenido de cistina en el pelo es de 50%, por la deficiencia de azufre.

| TIPO | VARIANTE DE TRICOTIODISTROFIA |
|-------|--|
| A | Defecto congénito aislado del pelo. |
| B+A | Distrofia ungueal. |
| C+B | Retraso mental. |
| D+C | Retraso en el crecimiento. |
| D1 +D | Disminución de la fertilidad. |
| E+D | Ictiosis |
| E1 | Ictiosis laminar congénito. |
| E2 | Ictiosis vulgar tipo adquirido. |
| F+E2 | Fotosensibilidad. |
| G | Defectos inmunes. |
| H | RCU + cataratas + angioendoteliomas hepáticos + infecciones recurrentes. |

Diagnóstico clínico: ictiosis congénita, cabello escaso, corto y frágil, que además se asocia a un aspecto facial característico; microdolicocefalia con actitud complaciente o receptiva; suele acompañarse de retrasos mental y del crecimiento, onicodistrofia, y fotosensibilidad ocasional.

Al microscopio de luz: se observa pelo aplano (acintado), con bandas oscuras alternadas con claras a lo largo del tallo piloso (aspecto típico atigrado). Con algunas fracturas típicas (tricosquisis, fotografía 4).



Fotografía 4. Tricosquisis.

Microscopio electrónico: se observa pelo aplanado y con pseudoenrollamientos como lazos; la vaina es irregular, hay presencia de hendiduras y surcos longitudinales con escamas cuticulares ausentes, o bien en parches.^{17,18}

g) Triconodosis

En esta afección se presentan verdaderos nudos, de formas distintas, en el tallo piloso. Es más común en personas de cabello rizado y se ha asociado a traumatismos, maniobras de rascado, o a la existencia de tics.

Diagnóstico clínico. Es prácticamente imposible de intuir. Sin embargo, se sospecha cuando el pelo cambia de dirección abrupta y suele aparecer de manera aislada.

Al microscopio de luz: se observa claramente un nudo del tallo piloso, que puede ser simple, doble, a manera de nudo de corbata, o bien muy complejo.

Al microscopio electrónico de barrido: se observan imágenes semejantes muy amplificadas que permiten apreciar el nudo.¹⁹

b) Tricorrexis nodosa

La tricorrexis nodosa se define como un nódulo de fractura del tallo piloso. En esta afectación se observa un rompimiento abrupto por astillamiento del tallo piloso, en un punto determinado del mismo. La forma más común es la adquirida, y es causada por trauma físico. Se presenta a lo largo del pelo, y puede ser proximal o distal.

Al microscopio de luz se observa: fractura del tallo piloso, células corticales, y fragmentos que asemejan una brocha.

Al microscopio electrónico presenta: amplificación de la tricorrexis nodosa, que puede acompañarse de tricótilosis.²⁰

i) Pelo burbuja

Lo causa el efecto directo del calor seco, en determinadas áreas de la piel cabelluda, a personas predispuestas que someten su pelo a un secado intenso.

Se presenta sobre todo en mujeres, a manera de una placa hipotricósica localizada. El efecto del calor seco daría lugar a una dilatación de la médula del pelo, provocando dilataciones de la corteza que protruyen, a manera de burbujas, sobre la superficie del tallo piloso, dándole un aspecto abollonado y provocando una fractura del mismo en el área más dilatada.

Diagnóstico clínico: debe sospecharse en mujeres que presentan un área hipotricósica con cabellos cortos, de aspecto roto, y “bolitas con aspecto de motas de polvo” en su extremo distal.

Al microscopio de luz se observan: pelos cortos, con presencia de burbujas, vistos en aceite de inmersión.

Al microscopio electrónico de barrido se observan: pelos de aspecto abollonado, por protrusión de áreas dilatadas de la corteza, sobre la superficie externa del mismo.^{21,22}

j) Pelo en anágeno débil

El síndrome de la pérdida del cabello en anágeno es una nueva displasia pilosa. Se caracteriza por una falta de adhesión del tallo piloso al folículo piloso. En esta displasia existen mutaciones en los genes SHOC2 y KRT75, localizados en los cromosomas 10q.25 y 12q.13.

Se presenta sobre todo en niñas de pocos años, de cabello rubio, en quienes el cabello se desprende fácilmente y sin dolor a la tracción.

Al microscopio de luz se observa: desprendimiento de la vaina interna y fruncimiento de la cutícula proximal (fotografía 5).

Al microscopio electrónico se observa: pelo con raíces anágena, retorcidos por fruncido cuticular, bien definido, de la zona intrafolicular. En algunas ocasiones hay presencia de canalículos longitudinales.²³



Fotografía 5. Anágeno débil.

*Las displasias pilosas con incremento de la fragilidad*a) *Pili annulati*

El cabello anillado, o cabello en alfabeto Morse, es quizá la única enfermedad de la médula del pelo. Se trata de un trastorno hereditario AD, o esporádico.

Aspecto genético: se ha mapeado el gen responsable de esta displasia pilosa en la región 9.2cM del cromosoma 12q, entre D12S367 y D12S1723.

Diagnóstico clínico: sucesión de bandas claras y oscuras en el mismo tallo, dando también la impresión de lentejuelas como en el pili torti, pero sin precisar, en este caso, la intervención de la incidencia lumínica.

Al microscopio de luz se observa: alternancia regular de bandas claras y oscuras (dilataciones de la médula llenas de aire) (fotografía 6).

Al microscopio electrónico: se observan pelos de dimensiones normales que, al corte transversal por las diferentes bandas, permiten comprobar la presencia de cavidades medulares que disminuyen el grosor del córtex en el nivel de las bandas oscuras.²⁴

b) *Pseudo pili annulati*

Se trata de una variante poco habitual del pelo normal en el que se aprecian bandas, como en el *pili annulati*.

Al microscopio de luz no polarizada se observa: defecto físico subyacente, sin fragilidad capilar. Las bandas se deben a un efecto óptico al incidir la luz en ángulo recto sobre los giros del tallo piloso y los segmentos aplazados del mismo, que actúan a manera de espejos.

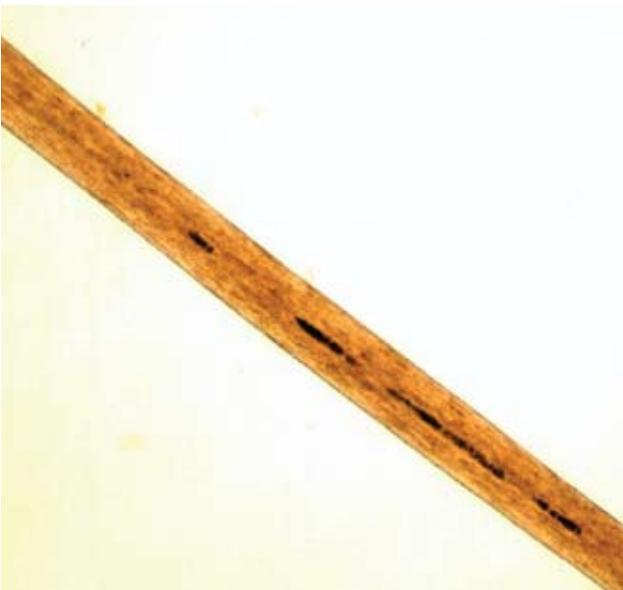
Al microscopio de luz polarizada: se pone en evidencia la variabilidad del grosor del tallo capilar, sin la presencia de bandas. Estas son las características que diferencian esta entidad del verdadero *pili annulati* (fotografía 7).

Al microscopio electrónico de barrido: se observan ensanchamientos y estrecheces periódicas a lo largo del tallo, cuyo diámetro transversal es elíptico.²⁵

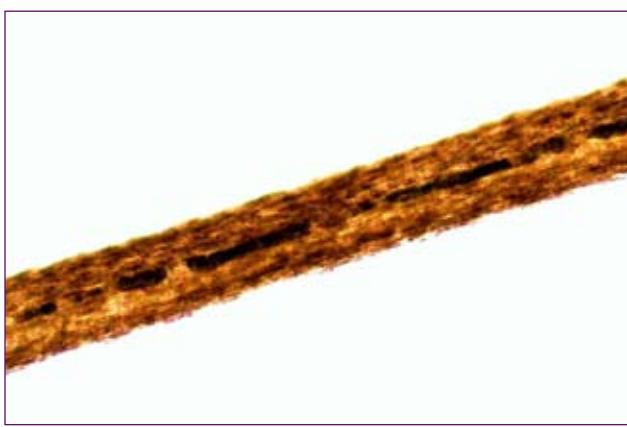
c) Pelo lanoso

Se define como un cabello más fino de lo normal, rizado y aplazado; habitualmente se observa en la raza blanca. La forma AD se debe a una mutación del gen KTR75 localizado en el cromosoma 12q13. Las formas autosómico recesivas se deben a la mutación de P2RY5, expresado en la capa de Henle y Huxley de la vaina radicular interna, que se localiza en el cromosoma 13q14.2q14.3 (fotografía 8).

Se reconocen tres grandes grupos de cabello lanoso: el cabello lanoso difuso o generalizado (congénito



Fotografía 6. *Pili annulati*.



Fotografía 7. *Pseudo Pili annulati*.



Fotografía 8. Síndrome de pelo lanoso.

y hereditario, de herencia dominante, o recesiva (variedad familiar); el *nevus* de cabello lanoso (congénito y esporádico, asociado o no, localizado o multifocal); y las formas adquiridas de cabello lanoso (ensortijamiento progresivo del cabello y forma difusa parcial), que se presentan con poca frecuencia.

Al microscopio de luz se observan: cabellos muy delgados y rizados, que forman pequeños ovillos.

Al microscopio electrónico de barrido se observan: cabellos rizados, muy aplanados (semejantes a tallarines), y de corte muy oval.²⁶

d) Ensortijamiento adquirido y progresivo del pelo

El ensortijamiento adquirido y progresivo del cabello es una forma adquirida no familiar de cabello lanoso. Afecta a jóvenes varones alrededor de la pubertad.

Lentamente, múltiples mechones de cabello se van ensortijando de manera progresiva, afectando de manera difusa toda la piel cabelluda. No parece tener causas externas y evoluciona lentamente hacia la alopecia androgenética. Una forma localizada en las regiones temporales es la alotriquia simétrica circunscrita.

Al microscopio de luz se observan: pelos rizados, aplanados, de corte oval, que contrastan con los pelos normales.

Al microscopio electrónico de barrido: los cabellos afectados son aplanados, delgados, rizados, y de corte oval, como en los casos de cabello lanoso congénito, ya sea difuso o névico.²⁶

e) Pelo impeinable (*pili canaliculi*)

El síndrome del pelo impeinable se caracteriza por la presencia de un pelo seco, áspero, generalmente claro, y organizado en haces dirigidos en diferentes direcciones que imposibilitan su peinado; afecta tanto a niños como a jóvenes de cabello abundante. Se conoce también como “cabello en fibra de vidrio”.

Se presenta de manera familiar, herencia dominante, o de manera esporádica.

Al microscopio electrónico de barrido: se aprecian claramente uno o varios canales profundamente labrados en el tallo piloso, de forma triangular o canalicular.²⁷

Métodos diagnósticos

Es la tarea del dermatólogo para elegir la herramienta diagnóstica en función de la sospecha clínica.¹⁷ Las técnicas se pueden clasificar como invasivas (biopsia), semiinvasiva (tricograma), no invasivos (fototricograma, microscopía de luz, microscopía electrónica, microscopía de barrido lá-

ser). Las más utilizadas para valorar las displasias pilosas son las no invasivas.

Métodos estructurales microscópicos

a) Microscopía de luz no polarizada y de luz polarizada

La microscopía de luz no polarizada y de luz polarizada, son métodos no invasivos que se utilizan cuando se sospechan alteraciones estructurales del eje del pelo, con y sin incremento de la fragilidad.

Se cortan de 10 a 20 pelos cerca de la superficie de la piel cabelluda, de 7 cm cada uno, y se incorporan a un medio de montaje (porta objetos), de la porción proximal a la parte distal, todo el pelo. Estos pelos se examinan mediante microscopía de luz para valorar el espesor, la forma y los giros sobre la longitud del pelo entero.

La microscopía de luz polarizada se puede realizar con la misma muestra de cabello. Este método ayuda a detectar trastornos de la composición de proteínas, queratinización o almacenamiento, por ejemplo, en tricotiodistrofia con el patrón de la cola de tigre o en moniletrix.

b) Microscopía electrónica

El microscopio electrónico posee una mayor capacidad de resolución en comparación con el microscopio de luz. A través de él se pueden observar imágenes de alta resolución de la superficie de la cutícula del pelo, anomalías del tallo piloso, e imágenes de las estructuras internas en sus cortes longitudinal o transversal. La microscopía electrónica se utiliza principalmente con fines de investigación y no para procedimientos de diagnóstico rutinarios, a excepción de las genodermatosis con alteraciones de pelo.

c) Microscopía láser confocal de barrido

Es un medio no invasivo mediante el cual se aprecia una imagen tridimensional de la estructura superficial del pelo, así como diferentes estructuras internas del mismo (las fibras de la corteza y la médula).

El espectro de emisión es un método útil y no invasivo para el examen de objetos con superficies curvas, y no requiere preparación de la muestra; el pelo se puede observar en su entorno natural con menos daños. También proporciona imágenes fluorescentes, ya sea mediante la explotación de la fluorescencia natural de queratina, o bien por la adición de diferentes tintes fluorescentes como marcadores de diferentes estructuras.

La microscopía láser confocal es útil en la obtención de dinámicas de estudios, tales como las rutas de

penetración de los fluorocromos en la corteza y en las secciones ópticas del espécimen.

d) Microscopía de fuerza atómica

La microscopía de fuerza atómica proporciona imágenes tridimensionales (perfilometría) con alta resolución a escala nanométrica, produciendo mediciones cualitativas y cuantitativas de la muestra. Ésta no requiere ninguna preparación, aunque se debe evitar el contacto entre la punta de la sonda y la superficie de la muestra. Puede ser utilizada para investigar la asperza y la erosión de la cutícula.

e) Tomografía de coherencia óptica

Con este método se produce una imagen de dos dimensiones de la dispersión óptica del tejido interno de las microestructuras de una manera que es análoga a la imagen ultrasonográfica. Se puede utilizar con fines de investigación en el examen tricológico, especialmente para medir el diámetro del pelo.^{27,28}

Conclusiones

El estudio del cabello con microscopía de luz, como un procedimiento de rutina, proporciona información valiosa respecto de una variedad de enfermedades pediátricas, la cual puede dirigirnos hacia trastornos genéticos específicos. Es un estudio no invasivo, barato, y que se debe realizar cada día con más frecuencia dentro de la consulta cotidiana de los pacientes.

REFERENCIAS

- Paus R, Perker S, Sunderberg JP. "Biology of hair and nails". En: Bologna JL, Jorizzo, Rapini. *Dermatology textbook*, 2^a ed., Londres, Mosby Elsevier, 2008, 965-1073.
- Hillmann K, Blume-Peytavi U. "Diagnosis of Hair Disorders". *Semin Cutan Med Surg* 2009; 28: 33-38.
- Mejía S, Pavón N, et al. "Genodermatosis en el Hospital Infantil de México Federico Gómez. Revisión de 15 años, 1990-2005.", en LII Jornadas Médicas, Asociación de Médicos del Hospital Infantil de México, A.C. Ixtapa-Zihuatanejo, Guerrero 19 Noviembre 2006. Universidad Nacional Autónoma de México, 2006: 1-110.
- Carabajal L, Belmon L, Gozález A, et al. "Síndrome de Menkes". *Bol Med Hospital Infantil Mex* 2002; 59(6): 365-371.
- Siegfried E, Estéryl N. *Avery Diseases of the Newborn*. 7^a ed, Maryland, Harcourt Saunders, 2000.
- Camacho MF, Ferrando J. "Hair shaft dysplasias". *Int J Dermatol* 1988; 27: 71-80.
- Ferrando J, Grimalt R. *Atlas of Diagnosis in Pediatric Dermatology*. Madrid, M&C, 2000.
- Gebhardt M, Fischer T, et al. "Monilethrix - Improvement by Hormonal Influences". *Pediatric Dermatol* 1999; 16: 297-300.
- De Berker D, Ferguson D, Dawber R. "Monilethrix: a clinicopathological illustration of a cortical defect". *Br J Dermatol* 1993; 128: 327-331.
- BentleyPhillips B, Bayles MAH. "A previously undescribed hereditary hair anomaly (pseudomonilethrix)". *Br J Dermatol* 1973; 89: 159-167.
- Ferrando J, Fontarnau R, Hausmann G. "Is pseudomonilethrix an artifact?" *Int J Dermatol* 1990; 29: 380-381.
- Mauren R, Young T. "Hair disorders". En: Schachner LA. *Pediatric dermatology*, 5^a ed, Londres, Elsevier: 529-530.
- Türmer Z, Moller LB. "Menke's disease". *Eur J Hum Genet* 2010; 18: 511-518.
- Anda G de, Lagarre, A et al. "Síndrome de Netherton". *Dermatol Pediatr Lat* 2005; 3(2): 127-135.
- Chavanas S, Bodemer C, Rochat A, Hamel-Tellac D, Ali M, Irvine AD, et al. "Mutations in SPINK5, encoding a serine protease inhibitor, cause Netherton syndrome". *Nat Genet* 2000; 25(2): 141-142.
- Dupré A, Bonafé J, Carrère S. "Ichthyose linéaire circonflexe de Comel et síndrome de Netherton". *Ann Dermatol Venereol* 1978; 105: 4954.
- Liang C, Morris A, et al. "Structural and molecular hair abnormalities in trichothiodystrophy". *Journal of Investigative Dermatology* 2006; 126: 2210-2216.
- Price VH, Odom RB, Ward WH, et al. "Trichothiodystrophy: Sulfur-deficient brittle hair as a marker for a neuroectodermal symptom complex". *Arch Dermatol* 1980; 116: 1375-1384.
- Zhu WY, Xia MY. "Trichonodosis". *Pediatr Dermatol* 1993; 10: 3923.
- Hordinsky M. "Pelo, uñas y mucosas". En: Bologna J, Jorizzo J, Rapini R, et al. *Dermatology pediatric*, 2^a ed, Londres, Mosby, Elsevier: 42-45.
- Detwiler S, Carson J, Woosley J. Bubble hair. "Case caused by an overheating hair dryer and reproducibility in normal hair with heat". *J Am Acad Dermatol* 1994; 30: 54-60.
- Brown V, Crounse R, Abele D. "An unusual new hair shaft abnormality: bubble hair". *J Am Acad Dermatol* 1986; 15: 111-137.
- Azón M, Ferrando J. "Loose anagen hair in hypohidrotic ectodermal dysplasia". *Pediatr Dermatol* 1996; 13: 29-32.
- Ferrando J, Fontarnau R y Hausmann G. "Pili annulati. Estudio ultrastructural." *Dermatol Cosmética* 1990; 1: 101.
- Lee SJ, Lee Y, Giam Y. "Pseudopili annulati in a darkhaired individual: a light and electron microscopic study". *Pediatr Derm* 2001; 18: 2730.
- Ferrando J, Gratacós R, Fontarnau R. "Woolly hair". Estudio histológico y ultraestructural en cuatro casos". *Actas Dermosifiliogr* 1979; 70: 203-214.
- Hillmann K, Blume P. "Diagnosis of Hair Disorders". *Semin Cutan Med Surg* 2009; 28: 33-38.
- Smith V, Anderson G, Malone M, Sebire N. "Light microscopic examination of scalp hair samples as an aid in the diagnosis of pediatric disorders: retrospective review of more than 300 cases from a single centre". *J Clin Pathol* 2005; 58: 1294-1298.