

**Revista del
Centro Dermatológico Pascua**

Volumen
Volume **12**

Número
Number **1**




Enero-Abril
January-April **2003**

Artículo:

Moniletrix, comunicación de dos casos

Derechos reservados, Copyright © 2003:
Centro Dermatológico Pascua

**Otras secciones de
este sitio:**

-  **Índice de este número**
-  **Más revistas**
-  **Búsqueda**

***Others sections in
this web site:***

-  ***Contents of this number***
-  ***More journals***
-  ***Search***



Medigraphic.com

Moniletrix, comunicación de dos casos

Dra. Araceli López Navarro,* Dra. Silvia Mora**

RESUMEN

El moniletrix es un trastorno raro constituido por una variación regular del espesor del tallo piloso, dándole al pelo un aspecto arrosariado con la tendencia a romperse prematuramente en los puntos donde es más delgado. Presenta un patrón hereditario autosómico dominante, con expresividad variable y penetrancia incompleta. Se describe el caso de una niña de 2 años de edad quien presenta una dermatosis caracterizada por hipotricosis difusa, con cabellos cortos y frágiles, además de pápulas foliculares de predominio en región occipital. El diagnóstico se comprobó mediante microscopia óptica. No existen antecedentes familiares, lo que nos hace sospechar que se trata de una mutación de novo.

Palabras clave: Moniletrix, distrofia del pelo, mutación de novo.

ABSTRACT

Monilethrix is a rare disorder of the hair characterized by uniform elliptical nodes (bead hair) and internodal constrictions along the hair shaft. The disorder is usually transmitted in an autosomal dominant fashion with incomplete penetration and variable expressiveness. A two year old girl had abnormalities on the scalp since birth. An examination revealed short hair and follicular hyperkeratosis. The optical microscope examination of the hair shaft showed alternation of narrowings and knots. No relatives were affected. We considered that it was a novel mutation.

Key words: Monilethrix, shaft abnormalities, novel mutation.

REVISIÓN

Trastorno genético del desarrollo del tallo piloso, que presenta un patrón hereditario autosómico dominante, con expresividad variable y penetrancia incompleta. Un patrón recesivo también ha sido observado, al igual que mutaciones de novo. Constituido por una variación regular del espesor del tallo, dándole al pelo un aspecto arrosariado con la tendencia a romperse prematuramente en los puntos donde es más delgado. Su nombre se deriva del latín *monile* (collar) y del griego *trix* (pelo).^{1-3,30}

Descrita inicialmente en el año de 1879 por Walter G. Smith como un trastorno monosintomático, sin embargo, investigaciones posteriores, demostraron asociación de moniletrix, queratosis pilar y coiloniquia. Sin embargo, se ha reportado queratosis pilar y coiloniquia sin moniletrix.¹³

Otros hallazgos clínicos pueden incluir anomalías dentales y ungueales diferentes a la coiloniquia, catarata juvenil, disminución del campo visual, argino-

succinil aciduria y trastornos mentales. Como retraso mental, esquizofrenia y epilepsia.^{4,5,35}

El moniletrix es una dermatosis rara que afecta a ambos sexos, el pelo suele ser normal al momento de nacer, pero es remplazado cerca del segundo mes por un pelo corto, ralo deformado y quebradizo. En una minoría de casos, el inicio puede retrasarse hasta la infancia tardía o a etapas tempranas de la edad adulta. La piel cabelluda suele presentar una queratosis pilar de intensidad variable, que generalmente predomina en la región occipital.^{1,6,8,28}

El cabello del moniletrix es fino, delgado y quebradizo, puede desprenderse durante el cepillado o lavado. Su longitud excepcionalmente excede de varios centímetros (0.5 a 2.5 cm). Habitualmente no se afecta toda la piel cabelluda y la lesión da un aspecto irregular a la cabellera. El pelo terminal de cualquier parte del cuerpo puede resultar afectado, en raras ocasiones la piel cabelluda queda respetada y la única manifestación es en una o más zonas del tronco o las extremidades. La extensión y la gravedad pueden ser muy variables incluso en una misma familia. Algunos individuos pueden ser virtualmente calvos, mientras que otros sólo muestran afección en un porcentaje menor de los folículos.^{1,6,8-10,26}

* Residente 3er año Dermatología. Centro Dermatológico Pascua (CDP).

** Dermatóloga, CDP.

La queratosis folicular es una afectación asociada a la mayoría de los casos, aunque su intensidad no suele asociarse con la del arrosamiento ni con la fragilidad del pelo y puede preceder al defecto del tallo piloso.^{1,5,23,33}

La mayoría de los individuos afectados muestran un lento aumento de la intensidad y la extensión durante la infancia, algunos casos persisten durante la vida adulta con poca variación. Su evolución puede estar influenciada por factores hormonales, ya que mejora durante la pubertad y el embarazo; y por factores ambientales, presentando cambios favorables durante el verano.^{1,4-6,27}

La patogenia de la enfermedad no se conoce. Los estudios ultra estructurales han demostrado que las zonas gruesas tienen una estructura normal, mientras que las estrechas son patológicas.

El tallo de los pelos afectados tiene una forma arrosariada uniforme, con nódulos elípticos de 0.7 a 1 mm, separados por internódulos muy delgados. Se ha observado además que las fibras arrosariadas crecen más deprisa que el pelo de una piel cabelluda normal.

La hiperqueratosis folicular parece relacionarse con un engrosamiento de la vaina epitelial de Huxley. El resultado normal del análisis de los aminoácidos del pelo descarta a priori una anomalía de su distribución en la queratina pilosa. Varios estudios de biología molecular sugieren distintas mutaciones de una queratina de tipo II, cuyo gen se localiza en el cromosoma 12q13.^{1,6,11,12,14-16,24,25,31,32}

El diagnóstico clínico puede ser confirmado mediante microscopia óptica, microscopia electrónica de barrido y biopsia. La observación de los cabellos al microscopio óptico permite apreciar perfectamente la alteración periódica de estrecheces (defecto y nudosidades). (diámetro real del cabello). Adoptando un aspecto característico en rosario.^{1,2,6,18,34}

En la microscopia electrónica de barrido, la imagen es semejante a la observada en la microscopia óptica comprobando como las fracturas se producen en las estrecheces del pelo.

Una biopsia confirma la estrechez del tallo piloso a nivel folicular.⁷

El moniletrix es una genodermatosis que sólo puede ser tratada con medidas sintomáticas. Con los años mejoran especialmente si se trata la hiperqueratosis folicular acompañante con ácido retinoico y/o ácido glicólico tópico.^{3,6,19-22}

No existe ningún tratamiento eficaz, pero el minimizar las agresiones cosméticas, físicas y químicas puede aumentar la longitud del pelo. El embarazo puede acompañarse de una mejoría considerable y, por lo tanto los anticonceptivos hormonales combinados (estró-



Figura 1. Hipotricosis difusa con cabellos cortos, frágiles e incontables, pápulas foliculares de predominio en región occipital.



Figura 2. Alteraciones del pelo con aspecto arrosariado alternando adelgazamientos y "nudosidades".

genos y progesterona), pueden potenciar el crecimiento del pelo en las mujeres adultas afectadas.

Los retinoides aromáticos (etretinato) mejoran la queratosis folicular, pero no pueden corregir el aspecto arrosariado ni la fragilidad capilar.^{1,19-22,36}

Caso 1. Presentación de caso familiar. Se trata de una familia que ha sido afectada a lo largo de 4 generaciones.

En la primera generación se conoce un caso afectado. En la segunda generación constituida por 7 miembros los afectados son 2 varones y 2 mujeres.

En la tercera generación de 33 miembros, se encuentran 11 miembros afectados 7 varones y 4 mujeres. En la cuarta generación, de 14 miembros, hay 4 afectados 3 mujeres y un varón.

En su mayoría los miembros de esta familia presentan mejoría durante la pubertad y el embarazo.

El comportamiento clínico y el patrón de herencia en esta familia son los clásicamente reportados.

Caso 2. Presentación de novo. Se trata de una niña de 2 años de edad, producto de la primera gestación, que cursó con embarazo normoevolutivo, nacimiento a término, parto eutócico, APGAR 9-10, peso al nacer 3,200 kg desarrollo psicomotor normal.

Es vista en nuestro servicio por retraso en el crecimiento del cabello. Refiere la madre que después del primer año de edad le preocupó que el pelo no le creciera normalmente a su hija y que se trozara fácilmente.

No se presentaron antecedentes familiares de afectación capilar.

Durante la exploración física se encontró hipotricosis difusa con cabellos cortos 1-2 cm, frágiles. Incontables pápulas foliculares de predominio en región occipital (Figura 1).

A la microscopia óptica alteraciones periódicas de estrecheces y nudosidades, adoptando un aspecto arrosariado (Figura 2).

Se inició tratamiento con shampoo salicilado para tratar la queratosis folicular, no se ha observado evolución favorable.

BIBLIOGRAFÍA

1. Fitzpatrick's *Dermatology in general medicine*. McGraw-Hill. 5th Ed. 1999: 735-736.
2. Rook A. *Textbook of Dermatology*. London Blackwell. 3rd. Ed. 1979: 1797-1798.
3. Schaap T, Even-Paz Z, Hodes ME et al. The genetic analysis of monilethrix in a large inbred kindred. *Am J Med Genet* 1982; 11: 469-474.
4. Gebhardt M, Fischer T, Claussen U et al. Monilethrix. Improvement by Hormonal influence. *Pediatric Dermatology* 1999; 16: 297-300.
5. Birch-Machin, Healy E, Turner R et al. Mapping of Monilethrix to the type II keratin gene cluster at chromosome 12q13 in three new families, including one with variable expressivity. *Br J Dermatol* 1997; 137: 339-343.
6. *Dermatología*. Encyclopedic medico Chirurgical Ed. 2002; (3): 98-810-D-10.
7. *Atlas de diagnóstico en tricología pediátrica*. Juan Fernando. Aula Médica Ed. 1996: 14-15.
8. Carnabuci GJ, Rosemberg PE. Monilethrix and keratosis pilar and Monilethrix. *Arch Dermatol* 1967; 96: 594-596.
9. Gumer CL, Dowber RPR, Swift JA. Monilethrix. *Br J Dermatol* 1981; 105: 529-541.
10. Tamayo L. Monilethrix treated with the oral retinoid Ro 10-9359 (Tigason). *Clin Exp Dermatol* 1983; 8: 393-396.
11. Ito M, Hashimoto K, Katsuumi K et al. Pathogenesis of monilethrix. *J Invest Dermatol* 1990; 95: 186-194.
12. James D. Stroud Hair shaft anomalies. *Dermatologic Clinics* 1987; 3: 581-582.
13. Keng-Ee T, Rodney D. Keratosis pilar and hereditary koilonychia without monilethrix. *J Am Acad Dermatol* 2001; 45: 627-629.
14. Winter H, Clarrk RD, Rogers MA et al. Monilethrix: A novel mutation (Glu402Lys) in the helix termination motif and the first causative mutation (Asn114 Asp) in the helix initiation motif of the type II hair. *J Invest Dermatol* 1999; 113: 1123-1127.
15. Korge BP, Healy E, Colin S et al. A mutational hotspot in the 2B Comain of human hair Basic keratin 6 (hHb6) in monilethrix patients. *J Invest Dermatol* 1998; 111: 896-899.
16. Korge BP, Henning H, Catherine S et al. Identification of a novel mutations in basic hair keratins hHb1 and hHb6 in Monilethrix: implication for protein structure and clinic phenotype. *J Invest Dermatol* 1999; 113: 607-612.
17. Juárez L, Moreno CA. Monilethrix comunicación de un caso y revisión de la literatura. *Dermatología Rev Mex* 1992; (6): 393-396.
18. Itom YFW. Monilethrix an ultrastructural study. *J Cutan Pathol* 1983; 11: 512-521.
19. De Berker D, Dawber RP. Monilethrix treated with oral retinoid. *Clin Exp Dermatol* 1991; 16: 226-228.
20. Coskey RJ. Dermatologic Therapy. *J Am Acad Dermatol* 1993; 29: 595-608.
21. Saxena U, Ramesh V, Misra RS. Topical Monoxidil in monilethrix. *Dermatológica* 1991; 182: 252-253.
22. Sivasundram A. A case of monilethrix treated with etetrinate. *Dermatology* 1995: 190-198.
23. Dawber, Ebling. Disorders of hair In: Rook et al. *Textbook of Dermatology*. London. Blackwell 5th ed. Cap. 36 pp 2607-2609.
24. Korge, Hearly, Traup et al. Mutations in the human type II hair keratins hHb6 cause Monilethrix. *J Invest Dermatol* 199; 4(3): 353.
25. Pearce E, Smith S, Lanigan S. Two different mutations in the same codon of a type II hair keratin (hHb6) in patients with monilethrix. *J Invest Dermatol* 1999; 113(6): 1021-1027.
26. Zlotogorski, Horey, Glaser. Monilethrix: A keratin hHb6 mutation is co-dominant with variable expression. *J Invest Dermatol* 1999; 4(3): 353.
27. Jury CS, Korge BP, Hamm H et al. Phenotype and prognosis in Monilethrix due to mutation or hair keratins hHb6. *Br J Dermatol* 1999; 141: 100-101.
28. Alain T. Monilethrix from the clinic to the gene and vice versa. *Ped Dermatol* 1999; 16: 80-81.
29. Davies K. Human genetic: Hair apparent. *Nature* 1998; 39: 537-539.
30. Richard G, Pitin, Lin JP et al. Evidence for genetic heterogeneity in Monilethrix. *J Invest Dermatol* 1996; 107: 812-814.
31. Steves, Kelsell, Bryant et al. Linkage of Monilethrix, to the trichocyte keratin gene cluster on 12q. *Br J Dermatol* 1996; 134(3): 587.
32. Hearly E, Holmes S, Belgaid C et al. Linkage of monilethrix to the type II keratin gene cluster at 12q13. *Br J Dermatol* 1996; 134(3): 156.
33. Finley EM. Alopecia in a newborn old boy. Monilethrix. *Arch Dermatol* 1994; 130(8): 1055-1058.
34. De Berker DA, Ferguson DJ, Dawbwr RP. Monilethrix: a clinicopathological illustration of a cortical defect. *Br J Dermatol* 1993; 128: 327-331.
35. Bray PF. Sex-linked neurodegenerative disease associated with monilethrix. *Pediatrics* 1965; 36: 417-420.
36. Hernandez-Perez E. Tretinoin therapy for monilethrix. *Arch Dermatol* 1974; 109: 575-576.