

Caso clínico

Diagnóstico dermatoscópico de moniletrix

Luis Enrique Sánchez Dueñas,* Alejandro García Vargas,** Julio César Salas Alanís***

RESUMEN

El moniletrix es un trastorno genético autosómico dominante que se distingue por alteración estructural del tallo piloso con constricciones periódicas. Puede acompañarse de pápulas foliculares hiperqueratósicas y coilonychia, además de otros hallazgos. Exponemos dos casos clínicos: una madre y su hija con moniletrix, quienes, además, tenían ausencia de lúnula en las 20 láminas ungueales. El defecto estructural del tallo piloso se distinguió claramente a través de la dermatoscopia de pelo (se usó la herramienta de mano en el consultorio).

Palabras clave: dermatoscopia, tricoscopia, pelo, defectos estructurales del tallo piloso.

ABSTRACT

Moniletrix is an autosomal dominant disorder characterized by a structural alteration in the hair shaft with periodic thinning, giving a beaded appearance to the hair. It can be accompanied by follicular hyperkeratosis and koilonychia, along with other findings. We present two cases, a mother and daughter with moniletrix, who also showed an absent lunula in 20 nails. The hair shaft abnormality was clearly distinguished in dermoscopy with the use of a hand piece at office.

Key words: dermoscopy, trichoscopy, hair, hair shaft abnormalities.

El moniletrix, un trastorno genético infrecuente, fue inicialmente descrito por Smith en 1879. Su patrón de herencia es autosómico dominante y se distingue por una alteración estructural del tallo piloso, constituida por constricciones periódicas y fragilidad del pelo.¹ El defecto está producido por mutación de los genes (hHb1, hHb3, hHb6) de las queratinas del pelo y de la desmogleína 4. Se manifiesta antes del año de edad y puede haber mejoría en la adolescencia y durante

el embarazo. Suele acompañarse de pápulas foliculares hiperqueratósicas de predominio occipital y coilonychia, además de otros hallazgos.² No existe un tratamiento específico; sin embargo, se ha reportado mejoría con la administración de retinoides tópicos u orales y minoxidil.³

CASOS CLÍNICOS**Caso 1**

Paciente femenina de 22 años de edad con antecedente de fragilidad de pelo (por rotura frecuente), con una evolución desde los dos años de edad y con mejoría en la adolescencia y durante su embarazo previo (hacia tres años). En la exploración observamos hipotricosis difusa de predominio sagital, así como fragilidad de pelo. Tenía pápulas foliculares hiperqueratósicas en la región occipital y ausencia de lúnula en las 20 láminas ungueales (Figura 1).

Caso 2

Paciente femenina de dos años nueve meses (hija del Caso 1), con antecedente de fragilidad de pelo desde un año de edad. En la exploración observamos hipotricosis de predominio occipital, así como fragilidad de pelo. También tenía pápulas foliculares hiperqueratósicas en la región occipital y ausencia de lúnula en las 20 láminas ungueales

* Dermatólogo, práctica privada.

** Dermatólogo pediatra. Jefe del Departamento de Dermatología Pediátrica, Instituto Dermatológico de Jalisco Dr. José Barba Rubio, Zapopan, Jalisco, México.

*** Departamento de Dermatología, Facultad de Medicina y Hospital Universitario Dr. José E González, Universidad Autónoma de Nuevo León, Monterrey, Nuevo León, México.

Correspondencia: Dr. Luis Enrique Sánchez Dueñas. Avenida Rafael Sanzio 168, 2° piso, colonia La Estancia, CP 45030, Guadalajara, Jalisco, México. Correo electrónico: dr_lesd@hotmail.com
Recibido: octubre, 2011. Aceptado: noviembre, 2011.

Este artículo debe citarse como: Sánchez-Dueñas LE, García-Vargas A, Salas-Alanís JC. Diagnóstico dermatoscópico de moniletrix. Dermatol Rev Mex 2012;56(3):213-216.

www.nietoeditores.com.mx

(Figura 1). No encontramos defectos dentales y el resto de la exploración fue normal en ambos casos. Realizamos una dermatoscopia de pelo (DermLite II PRO HR, 3Gen, LLC, San Juan Capistrano, CA, Estados Unidos), con la que observamos pelos cortos y frágiles con constricciones periódicas a lo largo del tallo piloso, que alternaban con pelos aparentemente normales (Figura 2). Tomamos muestras de pelo y la microscopia de luz y electrónica de barrido mostraron la misma alteración estructural del pelo (Figura 3). Iniciamos manejo con aplicación tópica de tretinoína en solución a 0.05%, con mejoría notable al año de seguimiento (Figura 4).

DISCUSIÓN

El moniletrix (*monile*: collar, *thrix*: pelo) es una genodermatosis del pelo con patrón de herencia autosómico dominante, con penetrancia incompleta y con expresividad variable. Se han reportado transmisiones autosómicas recesivas⁴ y mutaciones *de novo*.⁵ En otros familiares de nuestras pacientes no pudo evidenciarse la alteración, lo que sugiere una probable mutación *de novo*. La alteración estructural del pelo con constricciones periódicas, que le dan un aspecto arrosariado, provoca fragilidad debido al diámetro adelgazado del pelo a nivel de las constricciones. El defecto afecta ciertas áreas, lo que condiciona placas de alopecia de manera variable, que predominantemente afectan las regiones occipital y temporal, como en nuestros casos. Los pelos de otras áreas del cuerpo, como cejas,



Figura 1. A y B. Hipotricosis de predominio sagital (Caso 1) y occipital (Caso 2). C y D. Ausencia de lúnulas en ambos casos.

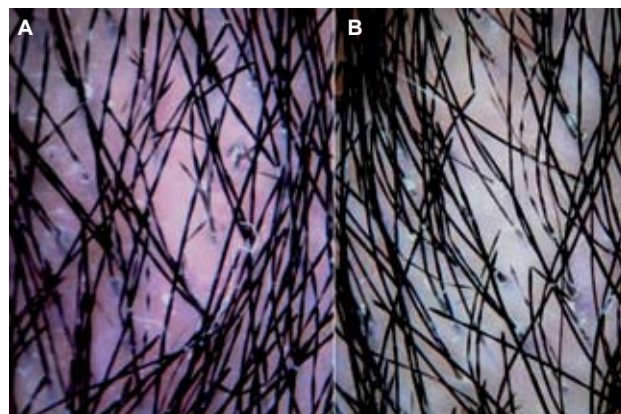


Figura 2. Pelos moniliformes evidenciados en la dermatoscopia.

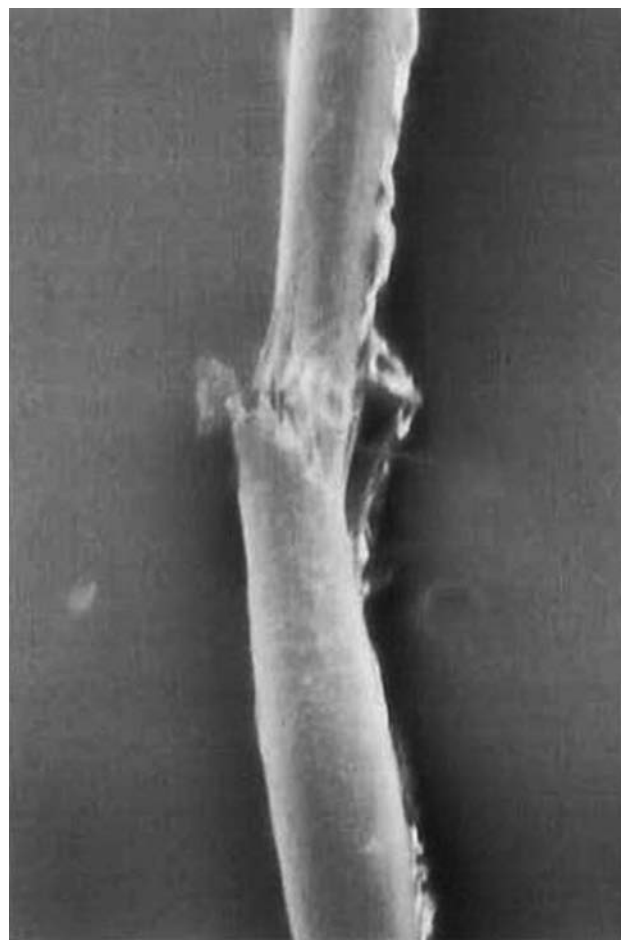


Figura 3. Microscopia electrónica que muestra fractura del tallo piloso a nivel de las constricciones.

pestañas, axilas, pubis y vello corporal, también pueden afectarse.¹ Ahora se sabe que el defecto estructural está



Figura 4. Mejoría clínica al año de tratamiento. **A y B.** Caso 1. **C y D.** Caso 2.

producido por mutaciones de tres genes (hHb1, hHb3, hHb6) de las queratinas humanas del pelo tipo II,⁵ así como del gen de la desmogleína 4 (DSG4).⁴

La tríada clásica contempla pelo moniliforme, pápulas hiperqueratósicas perifoliculares y coiloniquia; sin embargo, es frecuente encontrar que los hallazgos están confinados sólo a la alteración del pelo.² La hiperqueratosis folicular suele afectar la región occipital, pero también afecta las mejillas y los muslos. La coiloniquia es bilateral y afecta las uñas de las manos y los pies.¹ Nuestros casos no padecieron coiloniquia; sin embargo, encontramos ausencia de lúnula en las uñas de las manos y los pies. A pesar de que este hallazgo puede encontrarse en población sana, también se ha descrito en asociación con trastornos metabólicos y algunas genodermatosis,⁶ pero no en moniletrix. Hasta nuestro conocimiento, esta asociación no se ha reportado previamente. Otros defectos ectodérmicos asociados con moniletrix son defectos dentales y catarata juvenil, además de retraso en el desarrollo y síntomas neurológicos, como oligofrenia, retraso mental, epilepsia y esquizofrenia.¹

Las constricciones periódicas pueden evidenciarse mediante el uso de microscopia de luz o microscopia electrónica de barrido, tal y como se realiza en otras anomalías del tallo piloso, ya sean congénitas o adquiridas. Para este estudio *ex vivo*, se requiere obtener un promedio de 50 pelos para aumentar la probabilidad de observar la alteración estructural en los pelos afectados.⁷

La tricoscopia es una técnica de evaluación de cualquier área pilosa del cuerpo y puede realizarse a través de una pieza de mano (dermatoscopio), que magnifica 10X, o de un equipo de mayores dimensiones (videodermoscopio), que magnifica de 20 a 70X.^{7,8} Se ha reportado el uso de estas herramientas para el diagnóstico de diversas afecciones genéticas con alteración estructural del tallo piloso, como síndrome de Netherton, *pili torti*, *pili annulati* y síndrome de pelo lanoso.^{9,10} Su uso también se ha reportado en la identificación *in vivo* de la alteración del tallo piloso, característica de moniletrix,^{7,11,12} tal y como lo llevamos a cabo en nuestros casos, en los que observamos de manera clara y rápida en el consultorio las constricciones periódicas del pelo mediante el uso del dermatoscopio de mano.

La evolución y el pronóstico de los pacientes son impredecibles. Normalmente las manifestaciones comienzan a hacerse evidentes en etapas tempranas de la vida (antes del año de edad), y puede haber mejoría en la adolescencia, durante el embarazo o con anticonceptivos orales.¹ Aunque no existe un tratamiento curativo del trastorno, se ha reportado mejoría con retinoides orales o tópicos, minoxidil, L-cisteína y corticoides orales o tópicos.³ Nuestras pacientes fueron tratadas con tretinoína en loción a 0.05%, con mejoría notable después de un año de tratamiento.

El uso del dermatoscopio en el consultorio representa una importante herramienta en el estudio de las enfermedades del pelo y la piel cabelluda y ofrece la posibilidad de un diagnóstico rápido en los diversos trastornos estructurales del tallo piloso.

REFERENCIAS

- Mallory SB, Krafchik BR. What syndrome is this? Monilethrix syndrome. *Pediatr Dermatol* 1993;10:192-194.
- Singh G, Siddalingappa K, Nischal KC, et al. Monilethrix in three generations. *Indian J Dermatol* 2008;53:99-100.
- Karincaoglu Y, Coskun BK, Seyhan ME, Bayram N. Monilethrix: improvement with acitretin. *Am J Clin Dermatol* 2005;6(6):407-410.
- Zlotogorski A, Marek D, Horev L, et al. An autosomal recessive form of monilethrix is caused by mutations in DSG4: clinical overlap with localized autosomal recessive hypotricosis. *J Invest Dermatol* 2006;126:1292-1296.
- Horev L, Djabali K, Green J, Sinclair R, et al. *De novo* mutations in monilethrix. *Exp Dermatol* 2003;12(6):882-885.
- Cohen P. The lunula. *J Am Acad Dermatol* 1996;34:943-953.
- Rakowska A, Slowinska M, Kowalska-Oledzka E, Rudnicka L. Trichoscopy in genetic hair shaft abnormalities. *J Dermatol Case Rep* 2008;2(2):14-20.

8. Silverberg NB, Silverberg JI, Wong ML. Trichoscopy using a handheld dermoscope: an in-office technique to diagnose genetic disease of the hair. Arch Dermatol 2009;145:600-601.
9. Wallace MP, De Berker DA. Hair diagnoses and signs: the use of dermatoscopy. Clin Exp Dermatol 2010;35:41-46.
10. Kharkar V, Gutte R, Thakkar V, Khopkar U. Trichorrhexis nodosa with nail dystrophy: diagnosis by dermatoscopy. Int J Trichology 2011;3(2):105-106.
11. Liu CI, Hsu CH. Rapid diagnosis of monilethrix using dermatoscopy. Br J Dermatol 2008;159(3):741-743.
12. Rakowska A, Slowinska M, Czuwara J, Olszewska M, Rudnicka L. Dermoscopy as a tool for rapid diagnosis of monilethrix. J Drugs Dermatol 2007;6(2):222-224.

**XVIII SEMINARIO INTERNACIONAL
CLÍNICO-PATOLÓGICO DE DERMATOPATOLOGÍA**

Sábado 18 de agosto de 2012
de las 08:00 a las 16:00 h
Auditorio Dr. Abraham Ayala González, Hospital General de México

Profesor invitado: Prof. Dr. Med. Dieter Metze
Unidad de Dermatología, Venereología y Dermatohistología,
Universidad de Münster, Alemania.

Informes:
Sociedad Médica: Tel. 5578-5222. Tel-fax: 5578-0505
Dra. Patricia Mercadillo: Tel-fax: 5004-3845

Dirigir correspondencia:
Sociedad Médica Dr. Abraham Ayala González, Hospital General de México
Dr. Balmis 148, Col. Doctores, CP 06726, México, DF