

CASO CLÍNICO

Moniletrix. Observación de esta infrecuente displasia pilosa en dos hermanos. Reporte clínico y dermatoscópico

Enrique Úraga,* Verónica Úraga,** Belén Estrella,*** Jessica López,**** Andrea Aguilar****

- * Director del Centro Dermatológico Úraga
 ** Dermatóloga. Área de Clínica Dermatológica - Centro Dermatológico Úraga
 *** Dermatólogas. Unidad de Pelo del Centro Dermatológico Úraga
 **** Rotante del Centro Dermatológico Úraga

Correspondencia a:
 drenriqueuragap@hotmail.com

Palabras clave: Moniletrix, Tricoscopia, reporte de casos

RESUMEN

Moniletrix es una displasia pilosa genética que se transmite en forma autosómica dominante y de manera menos frecuente recesiva, que se ubica dentro de las patologías congénitas del pelo teniendo como característica primordial un tallo piloso muy alterado en su forma. Presentamos dos casos de nuestro archivo, dos hermanos atendidos en el año 2009 y se revisan sus características clínicas y dermatoscópicas.

INTRODUCCIÓN

Moniletrix es un proceso genético autosómico dominante y en menor proporción recesivo, con alta penetrancia y expresión variable y ubicado dentro de las enfermedades pilosas congénitas que tienen como característica principal un tallo piloso deformado.

Se lo reconoce usualmente por la alternancia arrosada de nódulos elípticos y estrechamientos distróficos dando un aspecto de "cuentas de rosario o collar de perlas", con tendencia a la ruptura en las zonas internodulares, lo cual resulta en la presencia de pelos cortos y de hiperqueratosis con eritema perifolicular.

El diagnóstico por lo común es clínico y la tricoscopia permite confirmar fácilmente el diagnóstico. El cuadro tiende a mejorar en la adolescencia.¹

CASOS CLÍNICOS

Se trata de dos pacientes, la mayor de 17 años femenina y el menor, su hermano de 14 años de edad. (Foto 1)

Los familiares refieren que el cuadro en la paciente mayor se inicia desde el nacimiento, indicando que ya desde los 3 días de nacida presentó caída de cabello, el mismo que comienza a reaparecer a los 13 años de edad. El hermano presentó un cuadro parecido pero que se

inició alrededor del año o dos de edad, no pudiendo precisar con exactitud la familia la cronología del hecho e indican que aproximadamente a la misma edad que la hermana se inicia el recrecimiento del pelo. Lo que si aseguran es que nunca hubo necesidad de cortarles el cabello. La paciente había recibido múltiples tratamientos con vitaminas, shampoos diversos y tratamientos antimicóticos. Por motivos particulares no podían precisar la posibilidad de antecedentes en sus antecesores familiares.

Al examen del cuero cabelludo y pelo en la hermana, encontramos un cabello ralo especialmente en la línea de implantación frontal del pelo y en la zona anterior del cuero cabelludo (Foto No.2) y las mismas características las observamos en las zonas frontoparietales de ambos lados (Foto No.3).

Se practicó examen tricoscópico y en el mismo notamos la presencia de nódulos elípticos, constricciones intermitentes, escamas perifoliculares y pelos angulados (Foto

4-5). Se observa igualmente la presencia de eritema y escamas perifoliculares (foto 6).

El hermano presentaba similares características clínicas (con menor intensidad) y tricoscópicas. Alopecia frontoparietal parcial (foto 7), pápulas foliculares a nivel de la nuca (foto 8) y las mismas estructuras tricoscópicas que en el caso de su hermana (foto 9).

El cuadro clínico sugirió el diagnóstico de moniletrix y la tricoscopia confirmó el diagnóstico. La biopsia que se practicó en la hermana no fue de utilidad pues reportó "Piel cabelluda de aspecto normal".

La hermana recibió tratamiento con loción de Minoxidil al 5% una vez al día y al cabo de dos o tres meses se observó crecimiento de pelo y aumento moderado de la densidad capilar, seguimos a la paciente por un periodo de 8 meses perdiéndose luego el contacto con los hermanos.



Foto 1. Los dos hermanos mostrando zonas alopécicas frontoparietales.



Foto 2. Hermana. Se observa alopecia parcial en la zona de implantación y anterior del cuero cabelludo.



Foto 3. Hermana. Raleamiento del cabello en las zonas frontoparietales de ambos lados.



Foto 4. Tricoscopia. Nódulos elípticos (flecha roja). Constricciones intermitentes (flecha blanca). Escamas perifoliculares (flecha amarilla). Pelo angulado (flecha azul).

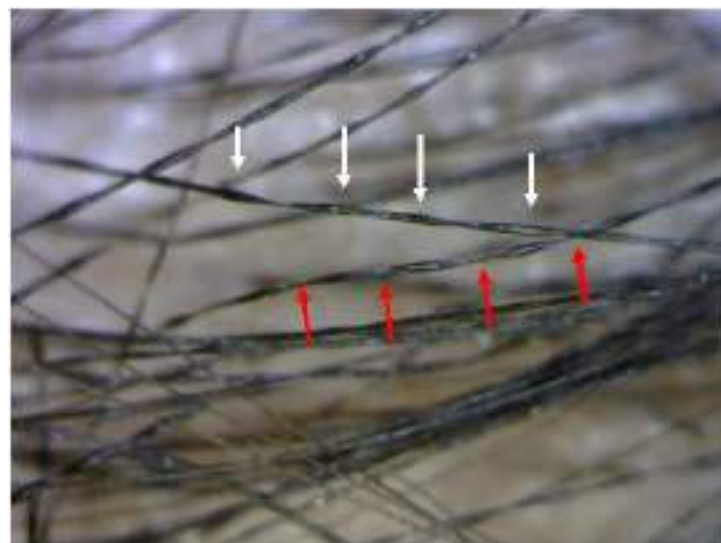


Foto 5. Presencia de nódulos elípticos (flecha blanca) y constricciones (flecha roja).

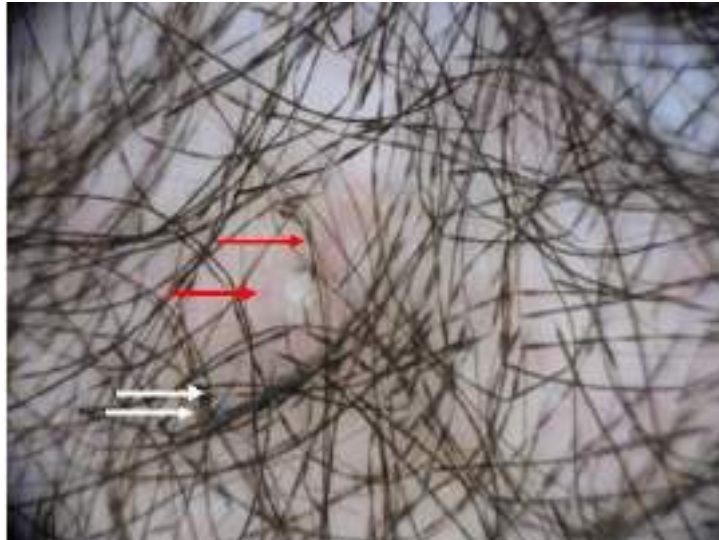


Foto 6. Presencia de escamas (flecha Blanca) y eritema perifolicular (flecha roja).



Foto 7. Hermano. Cabello ralo en la zona frontoparietal.



Foto 8. Pápulas foliculares a nivel de la nuca.

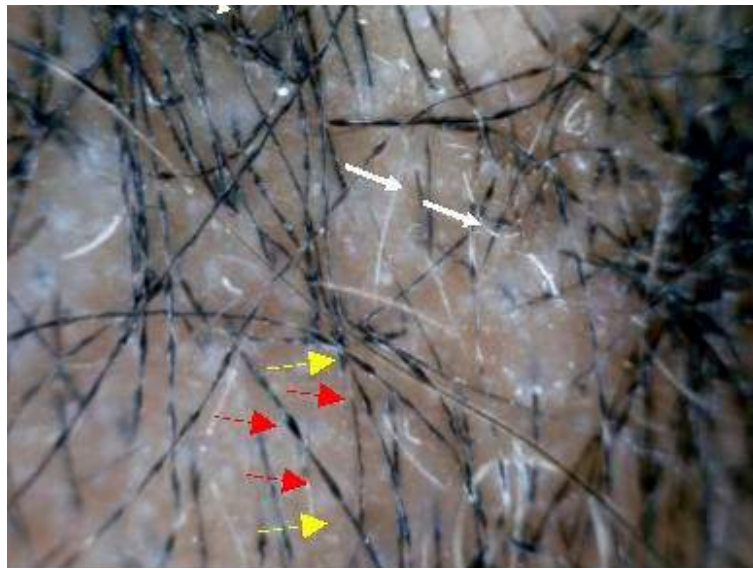


Foto 9. Presencia de nodulaciones y constricciones. Escamas y queratosis perifoliculares. Nodulaciones elípticas (flecha roja). Constricciones (flechas amarillas). Pelos rotos (flecha blanca).

DISCUSIÓN

El moniletrix es una displasia pilosa hereditaria transmitida en la mayoría de los casos de forma autosómica dominante con mutaciones en los genes KRT81, KRT83y KRT86 asociados con tricoqueratina o autosómico recesiva con mutaciones en el gen de la desmogleína 4 (DSG4) con malformación en los desmosomas del tallo piloso² y que está caracterizada por adelgazamientos en el tallo piloso lo cual lleva a un aumento de la fragilidad del pelo y su consecuente rotura, dando lugar a una alopecia residual. El proceso puede ser clínicamente muy variable, desde pacientes con escasas lesiones apreciables, hasta alopecias severas.³ Mutaciones “de novo” pueden explicar la existencia de pacientes únicos con este cuadro en la familia.⁴

El inicio por lo común se produce a los pocos meses de edad con hipotricosis progresiva difusa, con cabellos arrosariados y frágiles. Se puede presentar en todo el cuero cabelludo pero la zona más afectada es la occipital y puede comprometer vello corporal, cejas y pestañas, pudiendo acompañarse de queratosis pilar y raramente compromiso ungueal o dentario, retraso mental y cataratas.

El diagnóstico diferencial debe ser hecho con el pseudomoniletrix, en el cual la alteración radica en los engrosamientos que en realidad corresponden a aplastamientos del tallo piloso, mientras que las zonas internodales son normales y se relacionan con un peinado de tipo compulsivo.

Moniletrix mejora con la edad debiendo indicarse que no realicen procedimientos que puedan acelerar la rotura de los cabellos.⁵

El diagnóstico se basa en sus características clínicas, examen de microscopía de luz y en la tricoscopia. En esta última se puede observar zonas de constricción distrófica del tallo piloso, separadas a intervalos regulares por nódulos elípticos de grosor normal, dando un aspecto de “collar”. También se evidencian pápulas y eritema perifoliculares y la presencia de vainas o quistes peripilares, e igualmente, la presencia de pelos rotos que en un reporte de Castañeda et al⁷ son evidenciados mediante examen con Microscopía Confocal.^{4,6,7} Los nódulos parecen representar el crecimiento normal y las zonas constrictivas se caracterizan por el arrugamiento de las células corticales lo cual conduce a la fragilidad del pelo, con ausencia de la médula.⁸ Igualmente se reporta la posibilidad de alopecia cicatrizal.⁹

En lo que respecta a la evolución del proceso, en la mayor parte de los pacientes la pérdida de pelo persiste con pocas alteraciones a la largo de la vida, sin embargo, la mejoría espontánea o la recuperación completa durante el embarazo ha sido reportada, pero en general, no existe cura para esta patología pilar. Minoxidil, tanto oral a bajas dosis, como tópico, se ha utilizado con respuesta positiva en algunos casos.

El etretinato reduce la caída del cabello pero no mejora la fragilidad ni la densidad capilar.¹⁰

CONCLUSIÓN

Cuadro de no frecuente observación. Los descubrimientos de nuevas mutaciones genéticas en el mismo han llevado a la descripción de formas clínicas intrafamiliares e interfamiliares o la aparición de casos sin antecedentes por mutaciones de novo. La tricoscopia se ha convertido en un arma importante para su diagnóstico. Los tratamientos son poco esperanzadores lográndose tan solo mejorías parciales con las terapias que hemos citado.

BIBLIOGRAFÍA

1. Monilethrix. Morales-Barrera ME., Trejo JR., Padilla MC., Jurado F., Rodríguez J., Alvarez MD., González JF. *Dermatol Rev Mex.* 2018;62:144-150.
2. Antoniali D., Telles A., Martins FA., Lopes JC. Monilethrix if the scalp fron almost normal aspects to total alopecia: variable intrafamilial. *Anais Brasileiros de Dermatologia* 2021;96:569-573
3. Displasias Pilosas: un nuevo caso de monilethrix. Vega ML., Vega J., Rodríguez MA. *An Pediatr (Barc)* 2005;63:377-378
4. Baltazard T., Dhaille F., Cha G., Lok C. Value of dermoscopy for the diagnosis of monilethrix. *Dermatology Online Journal* 2017;23:20
5. Kamra N., Kataria U., Vashisht S. Monilethrix: Clinical and microscopic evidence of improvement with age. *Indian Journal of Paediatric Dermatology* 2016;17:330-332
6. Balachandra S., Ankad S., Mukjerjee S. Hair Shaft Defect in a Teenage Girl: Trichoscopy Saves the Day! *Dermatol Pract Concept* 2021;11(1):e2020080
7. Castañeda R., Simon P., Olvera A., Martínez MA., Arenas R., Roldan R. Monilethrix: A case report imaged by trichoscopy, reflectance confocal microscopy and histopathology. *Australasian Journal of Dermatology.* 2018;e276-e278
8. Ragendra A., Nishiogandja S., Shah N., Chaudhari N. Monilethrix: A Rare Case Diagnosed by Dermoscopy. *Indian J Paediatr Dermatol* 2019;21:56-58.
9. Oliveira EF., Araripe ALCA. Monilethrix: a typical case report with microscopic and dermatoscopic findings. *An Bras Dermatol.* 2015;90:126-127.
10. Sinclair R. Treatment of monilethrix with oral minoxidil. *JAAD Case Reports* 2016;2:212-215.

CASE REPORT

Monilethrix. Observation of rare hair dysplasia in two siblings. Clinical and Dermoscopic Report

Enrique Úraga,* Verónica Úraga,** Belén Estrella,*** Jessica López,**** Andrea Aguilar****

* Director of Dermatological Center "Dr. Úraga"
 ** Dermatologist. Dermatologic Clinic Area - Úraga Dermatology Center
 *** Dermatologists. Hair Unit of the Úraga Dermatology Center
 **** Rotation at the Úraga Dermatology Center

Corresponding author:
 drenriqueuragap@hotmail.com

Key words: Monilethrix, Trichoscopy, case report

ABSTRACT

Monilethrix is an autosomal dominant genetic hair dysplasia, rarely recessive. It is considered as a congenital pathology of the hair, having as its main characteristic a very altered hair shaft in its shape. Two cases from our file are presented: two brothers treated in 2009. Their clinical and dermatoscopic features are reviewed.

INTRODUCTION

Monilethrix is an autosomal dominant genetic process, rarely recessive, with high penetration and variable expression, belonging to the congenital hair strands with deformed hair shaft as their main characteristic.

It is usually recognized by the rolling alternation of elliptic nodules and dystrophic narrowings giving an appearance of "rosary beads or pearl necklace", with a tendency to rupture in the internodular areas, resulting in the presence of short hairs and hyperkeratosis with perifollicular erythema.

Diagnosis is usually clinical and trichoscopy allows the diagnosis to be easily confirmed. The clinical picture tends to improve in adolescence.¹

CLINICAL CASES

There are two patients, the older is a 17-year-old female and the younger, her 14-year-old brother. (Picture 1)

The siblings report that the clinical picture, when it comes to the elderly patient, initiates from birth, indicating that from day 3 of her birth she presented with hair loss, reappearing when she was 13.

The brother presented with a similar clinical picture but it initiated when he was 1 or 2. The family was not able to accurately specify its chronology though. They indicated that the hair started to growth again at approximately the same age as his sister. What they do ensure is that there was never a need to cut their hair. The patient had received multiple treatments with vi-

tamins, various shampoos and antifungal treatments. For specific reasons, they could not confirm any medical family history.

Upon examination of the scalp and hair of the sister, a thin hair was found, especially in the frontal hair implantation line and the anterior area of the scalp (Photo No.2). The same characteristics were observed in the frontoparietal area of both sides (Photo No.3).

Trichoscopy was performed, which shed light on the presence of elliptic nodules, intermittent constrictions, perifollicular scales and angled hairs (Photo 4-5). Erythema and perifollicular scales are also observed (photo 6).

The brother presented similar clinical and trichoscopic characteristics (less intense). Partial frontoparietal alopecia (photo 7), follicular papules at the level of the nape of the neck (photo 8) and the same trichoscopic structures, as in the case of his sister (photo 9).

The clinical picture suggested the diagnosis of monilethrix and trichoscopy confirmed it. The biopsy that was performed on the sister was not useful because she reported a "Normal-looking scalp."

She received daily treatment with 5% Minoxidil lotion, and after two or three months, hair growth and a moderate increase in hair density were observed. An 8 month follow up was done. After such period of time, contact with both siblings was lost.



Photo 1. Two siblings showing frontoparietal alopecic areas.



Photo 2. Sister. Partial alopecia is observed at the implantation site and anterior side of the scalp.



Photo 3. Sister. Hair thinning in the frontoparietal areas on both sides.



Photo 4. Trichoscopy. Elliptical nodules (red arrow). Intermittent constrictions (white arrow). Perifollicular scales (yellow arrow). Angled hair (blue arrow).

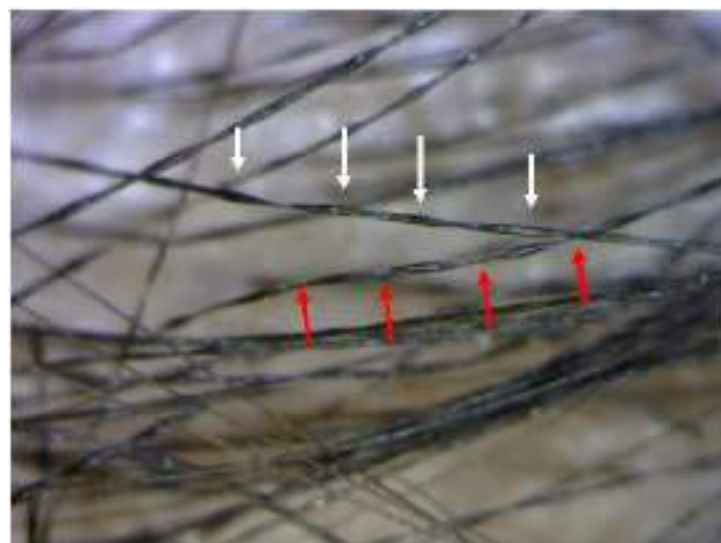


Photo 5. Presence of elliptical nodules (white arrow) and constrictions (red arrow).

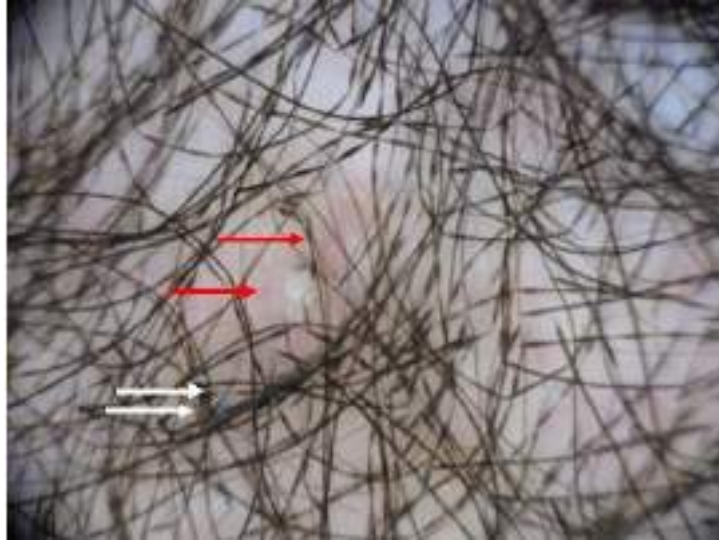


Photo 6. Presence of scales (white arrow) and perfollicular erythema (red arrow).



Photo 7. Brother Light hair in the frontoparietal area.



Photo 8. Follicular papules at the level of the nape of the neck.

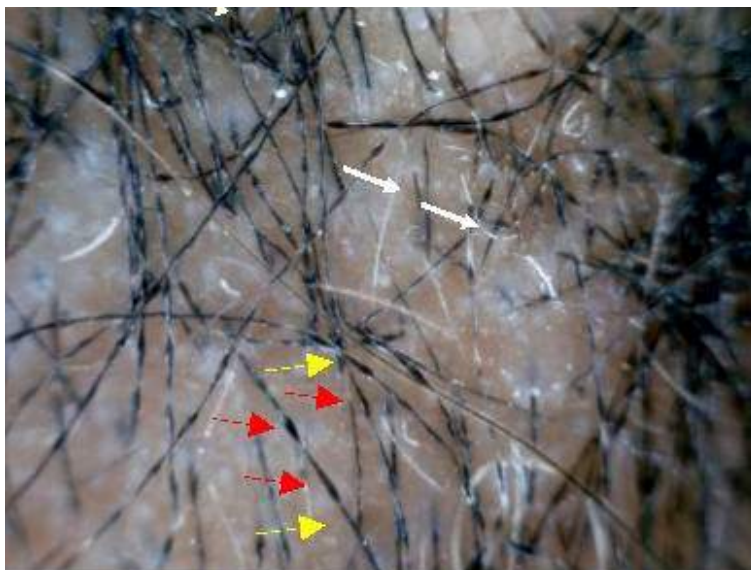


Photo 9. Presence of nodules and constrictions. Perifollicular scales and keratosis. Elliptical nodules (red arrow). Constrictions (yellow arrows). Broken hairs (white arrow).

DISCUSSION

Monilethrix is an autosomal dominant hereditary hair dysplasia with mutations in the genes *KRT81*, *KRT83* and *KRT86*, associated with trichokeratin or autosomal recessive with mutations in the gene of desmoglein 4 (*DSG4*) with malformation in the desmosomes of the hair shaft.² It is characterized by thinning of the hair shaft, leading to an increase of hair fragility causing residual alopecia. The process can be very variable clinically, from patients with few appreciable lesions, to severe alopecia.³ “De novo” mutations may explain the existence of unique patients with this clinical picture in the family.⁴

Onset usually occurs during the first few months of age with diffuse progressive hypotrichosis, and red, brittle hair. It manifests throughout the scalp but the most affected area is the occipital region, which involves body hair, eyebrows and eyelashes, and can be accompanied by abutment keratosis. There is rarely nail or dental involvement, mental retardation and cataracts.

Differential diagnosis must be made with pseudomonilethrix., in which the alteration lies in the thickenings that actually correspond to flattenings of the hair shaft, while the internodes represent the normal hair shaft caliber, and are associated with a compulsive habit of biting one’s own hair.

Monilethrix improves with age. Procedures that accelerate hair breakage are not recommended.⁵

The diagnosis is based on clinical characteristics, light microscopy examination and trichoscopy. In the latter, zones of dystrophic constriction of the hair shaft can be observed, separated at regular intervals by elliptical nodules of normal thickness, giving a “collar sign” appearance. There is also evidence of perifollicular papules and erythema and presence of peripillary sheaths or cysts. Likewise, there are broken hairs that, according to Castañeda et al,⁷ are evidenced confocal microscopy.^{4,6,7} Nodules seem to represent normal growth and the constrictive areas are characterized by the wrinkling of the

cortical cells, leading to fragile hair, and the absence of the marrow.⁸ Scarring alopecia is deemed as possible.⁹

Regarding the evolution of the process, most patients' hair loss persists with few alterations throughout their lives. However, spontaneous improvement or complete resolution during pregnancy has been reported. In general, there is no cure for this pathology pillar. Minoxidil, both oral at low doses and topical, has been used in some cases with positive response.

Etretinate reduces hair loss, but does not improve hair fragility or density.¹⁰

CONCLUSION

Observation chart (infrequent) Discoveries of new genetic mutations have led to the description of intrafamily and interfamily clinical forms or the manifestation of cases without a history of novo mutations. Trichoscopy has become an important means of diagnosis. Treatments are not very efficient, achieving only partial improvements with the aforementioned therapies.

REFERENCES

1. Monilethrix. Morales-Barrera ME., Trejo JR., Padilla MC., Jurado F., Rodríguez J., Alvarez MD., González JF. *Dermatol Rev Mex.* 2018;62:144-150.
2. Antoniali D., Telles A., Martins FA., Lopes JC. Monilethrix if the scalp from almost normal aspects to total alopecia: variable intrafamilial. *Anais Brasileiros de Dermatologia* 2021;96:569-573
3. Displasias Pilosas: un nuevo caso de monilethrix. Vega ML., Vega J., Rodríguez MA. *An Pediatr (Barc)* 2005;63:377-378
4. Baltazard T., Dhaille F., Cha G., Lok C. Value of dermoscopy for the diagnosis of monilethrix. *Dermatology Online Journal* 2017;23:20
5. Kamra N., Kataria U., Vashisht S. Monilethrix: Clinical and microscopic evidence of improvement with age. *Indian Journal of Paediatric Dermatology* 2016;17:330-332
6. Balachandra S., Ankad S., Mukjerjee S. Hair Shaft Defect in a Teenage Girl: Trichoscopy Saves the Day! *Dermatol Pract Concept* 2021;11(1):e2020080
7. Castañeda R., Simon P., Olvera A., Martínez MA., Arenas R., Roldan R. Monilethrix: A case report imaged by trichoscopy, reflectance confocal microscopy and histopathology. *Australasian Journal of Dermatology.* 2018;e276-e278
8. Ragendra A., Nishiogandja S., Shah N., Chaudhari N. Monilethrix: A Rare Case Diagnosed by Dermoscopy. *Indian J Paediatr Dermatol* 2019;21:56-58.
9. Oliveira EF., Araripe ALCA. Monilethrix: a typical case report with microscopic and dermatoscopic findings. *An Bras Dermatol.* 2015;90:126-127.
10. Sinclair R. Treatment of monilethrix with oral minoxidil. *JAAD Case Reports* 2016;2:212-215.