

## :: Włosy paciorkowate (*Monilethrix*)

Orpha number: ORPHA573

### STRESZCZENIE

#### **Definicja choroby:**

Włosy paciorkowate, *monilethrix*, to rzadka genodermatoza, charakteryzująca się zaburzeniem rozwoju łodygi włosa, co powoduje hipotrychozę.

#### **Epidemiologia**

Częstość występowania jest nieznana.

#### **\*Opis kliniczny:**

*Monilethrix* ma wczesny początek w dzieciństwie. Łysienie, związane z rogowaceniem mieszkowym i rumieniem okołomieszkowym, może obejmować tylko okolicę potylicy i karku lub w ciężkich przypadkach, całą skórę głowy, brwi, rzęsy i inne włosy wtórne. U niemowląt występuje charakterystyczne zaburzenie rozwoju łodygi włosów, które wykazują dużą skłonność do łamania się. Cienki rejon międzywęzłowy wykazuje wysoką skłonność do łamania się. W niektórych przypadkach obserwowano dystrofię paznokci (paznokcie łyżeczkowane, *koilonychia*) palców rąk i stóp. Triada objawów (paciorkowate włosy, rogowacenie mieszkowe i dystrofia paznokci) wraz z innymi ektodermalnymi zaburzeniami dotyczącymi układu nerwowego, zębów czy narządu wzroku, składają się na „zespół włosów paciorkowatych”.

#### **\*Etiologia:**

Cztery geny związane są z włosami paciorkowatymi. Mutacje w genach *KRT81*, *KRT83* i *KRT86*, kodujących włosowe keratyny typ II Hb1, Hb3 i Hb6, są odpowiedzialne za autosomalną dominującą formę choroby. W kilku rodzinach opisano także formę autosomalną recesywną, spowodowaną mutacjami w genie *DSG4*, kodującym białko desmogleinę 4, które bierze udział między innymi w zaburzeniu owłosienia o typie *hipotrichosis simplex* (zob. to hasło), klinicznie nakładającym się z *monilethrix*.

#### **\*Metody diagnostyczne**

Trichogram wykazuje charakterystyczne paciorkowate włosy: dystroficzne zwężenia, regularnie oddzielone wrzecionowatymi rozszerzeniami o prawidłowej grubości, co daje paciorkowaty wygląd włosów. Trichoskopia jest inną metodą, wykrywającą charakterystyczne zaburzenie rozwoju łodygi włosa o typie *monilethrix*. Dostępne są również badania diagnostyczne przy użyciu mikroskopu elektronowego.



## **\*Rozpoznanie różnicowe**

Rozpoznanie różnicowe obejmuje włosy paciorkowate rzekome (*pseudomonilethrix*), objawiające się rozlanym łysieniem ograniczonym do okolicy potylicznej. Jednak w trichogramie, włosy paciorkowate rzekome nie wykazują dystroficznych przewężeń, jedynie spłaszczone nieregularne rozszerzenia.

## **Poradnictwo genetyczne:**

W ciężkich postaciach z łysieniem i hiperkeratozą, wskazane jest poradnictwo genetyczne

## **Leczenie i monitorowanie**

Leczenie okazuje się być zawodne. Najlepiej unikać mechanicznych działań, takich jak czesanie grzebieniem i szczotką. Depilacja prowadzi tylko do odrastania prawidłowo wyglądających włosów na krótki czas. Czasową poprawę opisano przy stosowaniu gryzeofulwiny w dawce 125 mg dziennie, siarczaniu cynku, depilacji przy użyciu promieni rentgenowskich oraz po miejscowym zastosowaniu kwasu retinowego. Poprawę zaobserwowano również przy podawaniu minoksydylu i tretynoiny oraz etretynatu w dawce 0,5-1, mg/kg/dziennie.

## **Rokowanie**

Przebieg zlokalizowanej postaci *monilethrix* może być korzystny, ze zmniejszaniem się hipotrychozy wraz z upływem czasu. Na ogół hipotrychoza ustępuje z wiekiem, mimo że remisje były obserwowane także w okresie dojrzewania lub w czasie ciąży.

Recenzent - ekspert:

- Prof Camacho Martinez

Aktualizacja: Maj 2012

Tłumaczenie: Październik 2013

*Streszczenie to zostało przetłumaczone dzięki wsparciu finansowemu UE „Development of the European portal of rare diseases and orphan drugs – Orphanet Europe”*



---

Ten dokument jest prezentowany wyłącznie w celach informacyjnych. Zawarte w nim informacje w żadnym przypadku nie mogą zastąpić fachowej opieki medycznej wykwalifikowanych specjalistów i nie powinny być wykorzystywane jako podstawa do diagnozowania lub leczenia.

---

