

CARTA CIENTÍFICO-CLÍNICA

Síndrome del cabello impeinable tipo 1



Uncombable Hair Syndrome Type 1

Sr. Director,

Una niña de 2 años fue remitida a nuestra consulta por presentar cabello corto, áspero y siempre despeinado. La alteración había comenzado a los primeros meses de vida, aumentando progresivamente (fig. 1). No refería otros antecedentes patológicos personales ni familiares. El desarrollo psicomotor era normal, y no se detectaron alteraciones esqueléticas, oftalmológicas, óticas ni dentarias. A la exploración, el cuero cabelludo presentaba poca densidad de pelo rubio, seco, deslustrado, áspero y desordenado. Cejas y pestañas sin alteraciones. A la tricoscopía se observaban pelos con una hendidura o canal longitudinal emergiendo del cuero cabelludo en distintas direcciones (fig. 2). La analítica sanguínea era normal. La microscopía electrónica (ME) mostraba tallos acanalados con forma triangular en el corte transversal (fig. 3). El estudio genético confirmó una mutación en el gen PADI3, presentando 2 nucleótidos alterados

c.335t>a (p.leu 112his) y c881c>t (p.ala 294val), confirmando el diagnóstico de síndrome de cabello en fibra de vidrio tipo 1. Se indicó biotina oral y champú de piritiona de cinc. En los distintos controles la niña presenta mayor densidad, el pelo más largo y siempre despeinado.

El síndrome del cabello impeinable (SCI) fue descrito por Dupré et al. en 1973, y ese mismo año Stroud y Mehregan reportaron un caso similar en una niña de 6 años. Sin embargo, el fenotipo había sido reconocido mucho antes, y había obtenido notoriedad con el famoso personaje literario «Struwelpeter» («Pedro el melenas») del cuento infantil publicado por el médico alemán Heinrich Hoffmann en 1845. También se ha denominado «cabello en fibra de vidrio» por su apariencia, mientras que «*pili trianguli et canaliculi*» hace referencia a su aspecto al microscopio electrónico (ME)¹. Hasta el momento se han reportado 127 casos². Hay descritos casos esporádicos y autosómicos recesivos, y puede ser un fenotipo aislado o formar parte de un síndrome. Clínicamente se presenta como cabello plateado, rubio o de color pajizo, seco, encrespado, con un brillo característico por la reflexión de la luz en el pelo acanalado. Este se aleja de cuero cabelludo en distintas direcciones y es imposible peinarlo. Característicamente afecta el pelo de

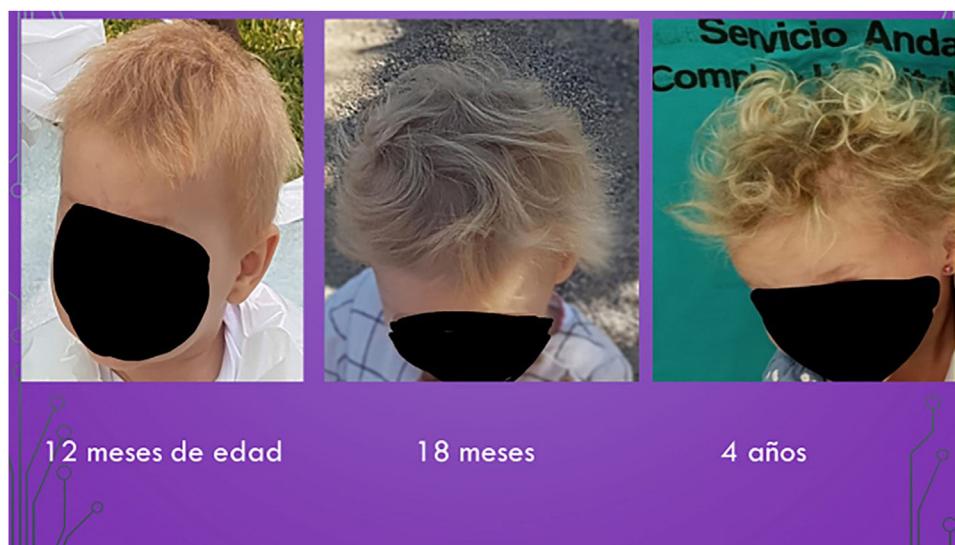


Figura 1 Niña con pelo corto, rubio, seco y siempre despeinado.

<https://doi.org/10.1016/j.ad.2023.01.018>

0001-7310/© 2023 AEDV. Publicado por Elsevier España, S.L.U. Este es un artículo Open Access bajo la CC BY-NC-ND licencia (<http://creativecommons.org/licencias/by-nc-nd/4.0/>).



Figura 2 Tricoscopia, pelos acanalados que emergen en distintas direcciones y se entrecruzan.

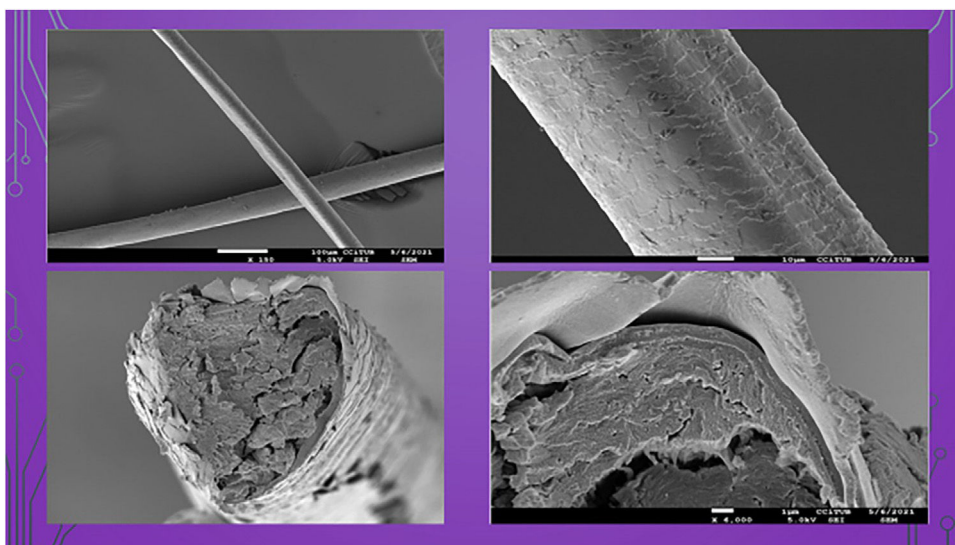


Figura 3 Microscopía electrónica, *Pili trianguli et canaliculi*. (Centres Científics i Tecnològics Universitat de Barcelona).

la cabeza, mientras que las cejas, las pestañas y otras áreas pilosas se alteran raramente. Existen variantes localizadas en área frontal u occipital. Se han descrito 3 subtipos según el gen mutado: tipo 1 (OMIM 191480) en el gen PADI3 (peptidil arginina deiminasa III); tipo 2 (OMIM 617251) en el gen TGM3 (transglutaminasa 3) y tipo 3 (OMIM 617252) en el gen TCHH (tricohialina)^{3,7}. El hallazgo constante es el *Pili canaliculi*, que también puede observarse en el síndrome de pelo anágeno suelto, alopecia androgenética, alopecia areata, alopecia cicatricial y en otras displasias ectodérmicas. Se ha descrito asociado con alteraciones de la piel (63%), uñas (28%) y dientes (25%) y, ocasionalmente con cuadros dismórficos, neuropsiquiátricos y del desarrollo, oftálmicos, óticos y cardiopulmonares². La tricoscopia muestra cabellos terminales bien implantados, que se dirigen en distintas direcciones algunos incluso encimados y entrecruzados, sin

signos de inflamación perifolicular^{4,6}. Al ME se observan canales longitudinales y en el corte transversal puede verse triangular, arriñonado, cuadrangular o irregular^{1,6}. En general el SCI tiende a mejorar con el inicio de la pubertad. En el tratamiento se han utilizado suplementos de biotina⁴⁻⁶, logrando resultados favorables en algunos pacientes. El uso de champús con piritionato de cinc también podría ser de utilidad en esta entidad al producir un efecto rebote en la producción de grasa del cuero cabelludo, proporcionando cierto efecto acondicionador, mejorando el aspecto tan seco de los cabellos⁷. Aunque el SCI suele presentarse como una manifestación aislada en el cuero cabelludo, la coexistencia ocasional con otras alteraciones, hace muy conveniente descartarlas y realizar siempre que sea posible el estudio genético que permita acotar las diferentes variantes.

Conflicto de intereses

Los autores declaran no tener ningún conflicto de intereses.

Bibliografía

- Ferrando J, Fontarnau R, Gratacos MR, Mascaro JM. Pili canaliculi («cheveux incoiffables» ou «cheveux en fibre de verre»). Dix nouveaux cas avec étude au microscope électronique à balayage. *Ann Dermatol Venereol*. 1980;107:243–8.
- Alsabbagh MM. Síndrome del cabello no peinable y más allá. *Acta Dermatovenerol Alp Pannonica Adriat*. 2022;31:49–64.
- Ü Basmanav FB, Cau L, Tafazzoli A, Méchin MC, Wolf S, Romano MT, et al. Las mutaciones en tres genes que codifican proteínas involucradas en la formación del tallo del cabello causan el síndrome del cabello no peinable. *Am J Hum Genet*. 2016;99:1292–304, <http://dx.doi.org/10.1016/j.ajhg.2016.10.004>.
- Shelley WB, Shelley ED. Síndrome del cabello no peinable: observaciones sobre la respuesta a la biotina y la aparición en hermanos con displasia ectodérmica. *J Am Acad Dermatol*. 1985;13:97–102, [http://dx.doi.org/10.1016/S0190-9622\(85\)70150-8](http://dx.doi.org/10.1016/S0190-9622(85)70150-8).
- Boccaletti V, Zendri E, Giordano G, Gnetti L, de Panfilis G. Síndrome del cabello no peinable familiar: estudio ultraestructural del cabello y respuesta a la biotina. *Pediatr Dermatol*. 2007;24:E14–6, <http://dx.doi.org/10.1111/j.1525-1470.2007.00385.x>.
- Martínez HV, Balbuena E, Ruíz A, Vargas R. Síndrome de pelo impeinable asociado a dermatitis atópica. Reporte de caso. *Dermatología Cosmet Medica y Quir*. 2019;17:124–7.
- Giacamana A, Ferrando J. Claves diagnósticas en displasias pilosas II. *Actas Dermosifilogr*. 2022;113:150–6, <http://dx.doi.org/10.1016/j.ad.2021.06.003>.

L. Olaz Cecilia^{a,*}, M. Alcalde Alonso^a,
C. Velázquez De Castro Del Pino^b
y J. Ferrando Barberà^c

^a *Servicio de Dermatología Médico-Quirúrgica y Venereología, Hospital Universitario Torrecárdenas, Almería, España*

^b *Laboratorio de Análisis Clínicos, Hospital Universitario Torrecárdenas, Almería, España*

^c *Universidad de Barcelona, Barcelona, España*

* Autor para correspondencia.

Correo electrónico: dra.olazdevergel@hotmail.com
(L. Olaz Cecilia).