

CASO DE MONILETRIX CON AMINOACIDURIA ANORMAL *

Dres.: A.J. RONDON LUGO **
JAIME PIQUERO M. ***
JULIO MORILLO ****
PEDRO HERNANDEZ *****

INTRODUCCION

El moniletrix consiste en un defecto del tallo del pelo, éste se nota con constricciones periódicas a la manera de un rosario. Diferentes sinónimos se han empleado: Pelo de espuma, pelo nudoso, aplasia moniliforme intermitente.

El defecto del pelo puede acarrear alopecia, la cual es de intensidad variable, aparición generalmente en los primeros meses del nacimiento, puede cursar con otras anomalías del cabello (pili torti, tricorrexis nudosa, etc) y además estar asociado a defectos congénitos en: dientes, uñas, manos, etc. Desde 1958 se ha descrito el ácido argisuccínico como anomalía en algunos niños con trastornos mentales y también se ha descrito acompañando a defectos del pelo.

No muchos casos de moniletrix han sido reportados en la literatura médica; el defecto se nota desde el nacimiento, o bien desde los primeros meses, en muchos pacientes no es raro ver la curación espontánea en la pubertad. El área afectada con más frecuencia es el cuero cabelludo y de aquí, la predilección más constante es la región occipital. El pelo se nota corto, escaso; en el sitio donde emergen se ven con frecuencia pápulas foliculares y puede verse descamación.

Se ha descrito ataque a todo el cuero cabelludo, así como también a zonas distantes como cejas, región pubiana, axilar etc. Incluso el niño puede ser calvo aún desde el nacimiento. Los pelos enfermos alternan en ocasiones con pelos sanos y no es inconstante que lo haga con otros tipos de defectos del tallo piloso.

* Trabajo leído en el III Congreso Bolivariano de Dermatología. Maracaibo, 1975.
** Adjunto del Servicio de Dermatología, Hospital Vargas, Caracas.
*** Ex Residente del Curso de Postgrado de Dermatología UCV.
**** Sección Patología. Hospital Vargas.
***** Genetista.

Las constricciones internodales hacen que con frecuencia ocurran fracturas del pelo. Se ha estudiado la rata del crecimiento del pelo y es más rápida que en el cabello normal. No hay una etiología precisa, sin embargo desde el primer reporte hecho por N. B. Smith, de Dublin en 1879, ha hecho ver el papel de la herencia en esta afección. Es transmitida probablemente en forma recesiva, a pesar de que se ven muchos familiares sanos, podría ser que en alguno de ellos haya pasado desapercibida la enfermedad antes de curarse en la juventud.

La patogenia es desconocida; pero el hecho de tener contracciones periódicas implica un mecanismo de control variable. Se asemeja un poco a lo que sucede en el pelo con el uso de drogas antimicóticas, al igual que recordaría al pelo de algunos animales.

El diagnóstico se hace por el examen clínico, donde se sospecha el cuadro y se confirma al ver el pelo al microscopio. No hay tratamiento conocido, se han usado la depilación y esteroides.

CASO CLINICO

Paciente femenino de 9 años.

Es traída por la madre; esta nota que la niña tiene poco pelo, principalmente en el área occipital, (foto N° 1) además refiere que el pelo no le crece. Al examen físico, paciente blanca, pelo rojizo, ojos verdes. En el cuero cabelludo se ve el pelo escaso principalmente hacia la región occipital, en algunos sitios se ve hiperqueratosis folicular, el pelo en algunas áreas se aprecia con constricciones periódicas. No se ven otros defectos, así como transtornos del desarrollo pondo-estatural, ni psíquico.

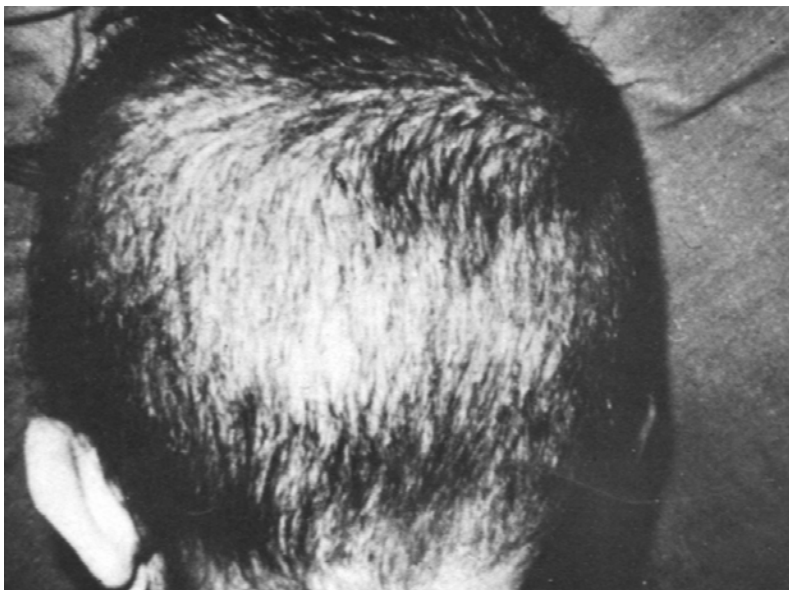


Foto 1: Nótese la característica de la alopecia.

Antecedentes familiares: Los padres no son consanguíneos. La madre es blanca, con numerosas pecas en la cara, refiere haber sufrido en la infancia de igual defecto del pelo.

Un hermano de 7 años con retraso mental, no tiene defectos en el pelo. Otro hermano aparentemente sano. El padre no se ha podido examinar en ninguna ocasión.

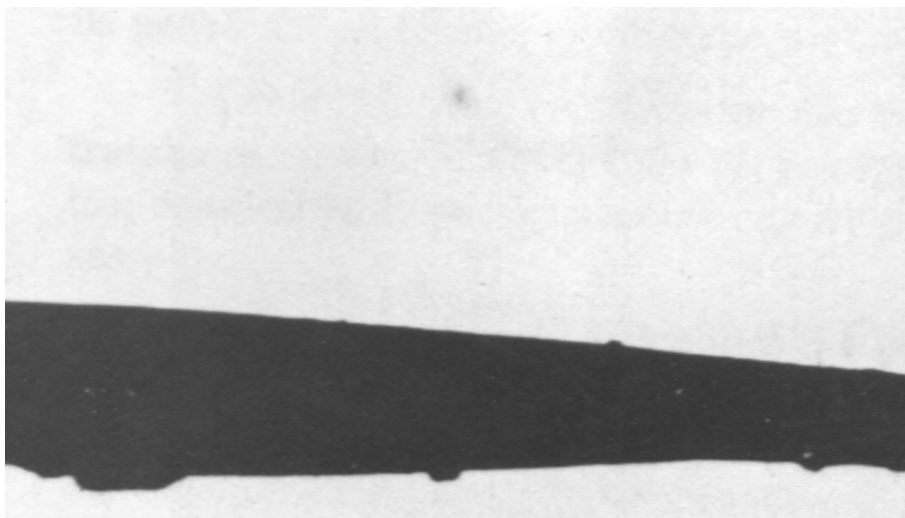


Foto 2: Pelo visto al microscopio.

Se tomó muestra del pelo de la niña y se observó al microscopio (foto N° 2 y 3) viéndose las constricciones periódicas características del moniletrix.

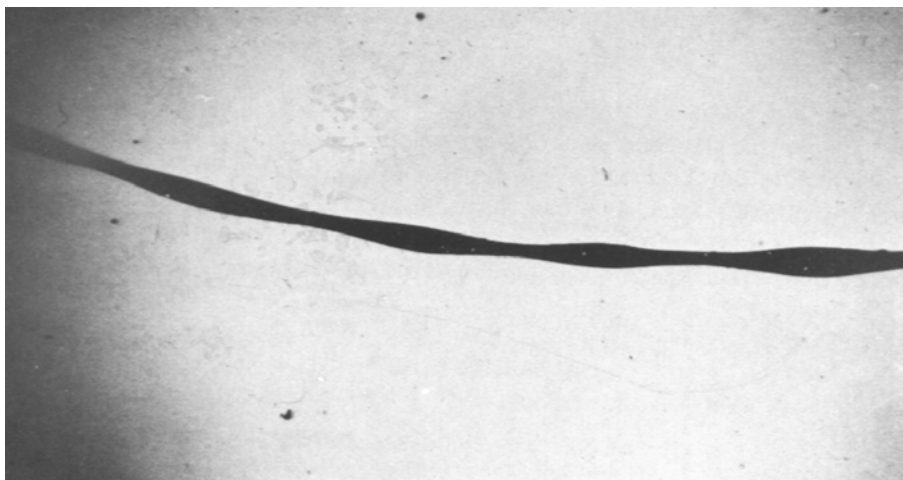


Foto 3: Véase las contricciones periódicas.

Examen de aminoaciduria demostró la presencia en forma anormal de una banda que corresponde al ácido arginosuccínico, ya que se encuentra debajo de la prolina (Foto N° 4). En estudio genético no se revelaron alteraciones cromosómicas, ni en la paciente, ni en un grupo familiar estudiado.

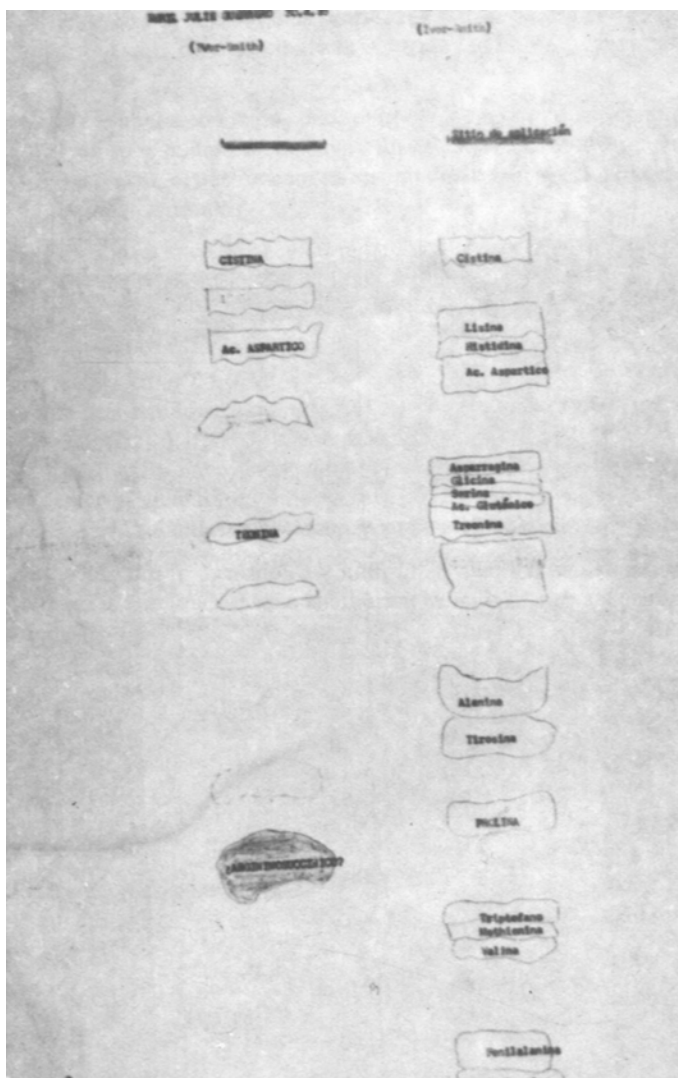


Foto 4: Se muestra el scanning cromatográfico de la orina y en la parte inferior se nota un aminoácido anormal.

COMENTARIOS

Allan, Cusworth, Dont y Wilson describieron en 1958 dos casos de niños con déficit mental (producto de matrimonio no consanguíneo) y trastornos del pelo. En ellos se encontró en forma anormal el ácido argininosuccínico en sangre y orina. La excreción de dicho aminoácido no era afectada por restricción dietética o adición del mismo. También se constató que la formación de úrea no se alteraba, por lo cual no había anomalía en el ciclo de Krebs. Se pensó que el problema de dicho aminoácido ocurría a nivel cerebral.

Levin, Mackay y Oberhelzer describieron un tercer caso en 1961, se trataba de un recién nacido con heptomegalia, distensión abdominal y vómitos; desarrollando posteriormente cuadro de retardo mental y anomalías pilosas.

La causa primaria del cuadro fue evidenciada por Levin en 1967 consistiendo en ausencia de la argininosuccin-Liasa. Actualmente se cree que los efectos máximos del problema se desencadenan en el período postprandial por incrementos de la tasa de amonio tal como sucede en la **Citrulinuria**, de modo que la reducción en la ingesta de proteínas puede yugular el problema.

El ácido argininosuccínico es formado de citrulina y ácido aspártico en presencia de una enzima condensada, fosfato y magnesio. Estudios han demostrado la presencia de citrulina en las proteínas de la queratina dura del tallo y médula del cabello; esto sugiere que al igual que la arginina juega un papel importante en la formación del tallo. Aparición del ácido argininosuccínico en la orina puede suponer defecto de incorporación al pelo, disminución de la actividad arginasa en su epidermis podría permitir acumulación a arginina y llevar a un aumento del ácido argininosuccínico. La citrulina y la arginina juegan papel en la queratinización del pelo, y en esta enfermedad existe un disturbio de un metabolismo.

RESUMEN

Se presenta un caso de alopecia donde se evidencia un defecto en el tallo del pelo característico del monilethrix. En la historia familiar hay el antecedente de que la madre sufrió igual cuadro clínico y mejoró espontáneamente. Tiene una hermana con atraso mental. La investigación con aminoaciduria reveló un aminoácido anormal. No se evidenciaron alteraciones cromosómicas.

BIBLIOGRAFIA

1. Gros Feld, J. C. M. And Mighorst, J. A.: Argininosuccinuria in Monilethrix. Lancet, 2: 789: 791 1964.
2. Baker, H.: An Investigation of Monilethrix. Brit - J. - Derm. 74:24-30, 1962.
3. Muller, Sigfrid.: Alopecia: Syndromes of Genetic Significance. J. Invest. Dermatol. Vol. 6: 475-492, 1973.
4. Birth Defects. Original Article Series Part XII = Skin, Hair and Nails. Editor Daniel Bergsma, 1971.