

Kasuistik

Ugeskr Læger 2023;185:V20232

Juleartikel: Tilfælde af uncombable hair syndrome opdaget efter udgivelse af artikel i Ugeskrift for Læger



Uncombable hair syndrome. (Foto bringes med tilladelse fra drengens mor)

Jakob Lillemoen Drivenes^{1, 2}, Ileana Vasilescu³, Regina C. Betz⁴ & Anette Bygum^{5, 6}

1) Lægehuset Sakskøbing, 2) Sykehuset i Vestfold, Tønsberg, Norge, 3) Klinisk Patologisk Afdeling, Odense Universitetshospital, 4) Institut für Humangenetik, Universitätsklinikum Bonn, Tyskland, 5) Hudklinikken Kolding, 6) Klinisk Institut, Syddansk Universitet

Ugeskr Læger 2023;185:V20232

Hårskafsanomalier er en sjælden type hårsygdom betinget af en strukturel abnormitet i hårskafte, hvilket påvirker hårets udseende.

Uncombable hair syndrome (UHS), eller pili trianguli et canaliculi, er en arvelig hårskafsanomali, hvor hårskafterne er trekantede med flere længdegående fordybninger [1]. Dette medfører, at håret fremstår karakteristisk tørt og kruset, hvilket vanskeliggør kæmning.

I foråret 2021 publicerede vi en statusartikel om arvelige hårskafsanomalier, herunder UHS [1]. Nedenstående sygehistorie beskriver et forløb, hvor forfattergruppen modtog henvendelse fra en mor, som havde læst artiklen og var nysgerrig på, om sønnen kunne have UHS. Diagnosen blev senere bekræftet vha. mikroskopisk og genetisk undersøgelse.

SYGEHISTORIE

En niårig sund og rask dreng havde altid været stolt af sin hårpragt, men dog en anelse irriteret over, at alle gerne ville røre ved hans hår. Efteråret 2021 fik moderen via en lægeven et tip om en artikel i Ugeskrift for Læger om arvelige hårskaftsanomalier [1]. Hun nikkede genkendende til sin søns hår ud fra beskrivelsen af håret og tog e-mailkontakt med forfattergruppen. Drengen blev herefter vurderet, hvor klinisk undersøgelse var velforenelig med UHS (Figur 1). Anamnesen afslørede ikke lignende tilfælde blandt førstegradsslægtninge, men det viste sig interessant nok, at forfædrene kom fra England og havde haft mellemnavnet Woollhead. Hårstrå blev afklippet og indsendt til mikroskopisk undersøgelse, fikseret i støbemateriale og skåret i tværsnit, hvorefter man med lysmikroskop kunne identificere trekantede hårskafter med længdeforløbende fordybninger. Ved en molekylærgenetisk analyse af blod blev der påvist homozygot sygdomsfremkaldende variant c.881C>T;p.(Ala294Val) i *PADI3*, hvilket var foreneligt med diagnosen UHS.

DISKUSSION

UHS indtræder oftest i den tidlige barndom, forekommer sporadisk og følger autosomal recessiv arvegang. Syndromet ses oftest som et isoleret fænomen, men er i litteraturen beskrevet i association med brakydaktyli, ektodermal dysplasi, juvenil katarakt og manglende tænder ved det såkaldte Borks syndrom [1, 2]. UHS skyldes sygdomsfremkaldende varianter i generne *PADI3*, *TCHH* og *TGM3*. Disse gener koder for proteiner, der er involveret i dannelsen af hårskaftet [3]. Et stort kohortestudie fra 2022 konkluderede, at UHS oftest skyldtes sygdomsfremkaldende varianter i *PADI3*, og at disse sandsynligvis er nedarvet fra en fælles forfader (founder mutation) [3]. UHS er en sjælden tilstand, og i 2022 var der rapporteret 107 tilfælde på verdensplan [3]. En Facebookgruppe for UHS i Danmark har lige nu syv medlemmer, mens den globale har 812 medlemmer.

Diagnosen blev tidligere stillet på baggrund af klinisk undersøgelse og lys- eller elektronmikroskopi. Efter at den molekylærgenetiske baggrund blev afsløret i 2016, anses genetisk undersøgelse for guldstandard for at stille diagnosen [3]. Tilstanden bedres spontant med alderen, og der findes ingen behandling. Der er dog kasuistisk beskrevet effekt af biotintilskud [4]. Til trods for den lovende prognose kan UHS efterlade et varigt aftryk hos de berørte som følge af nedladende reaktioner gennem opvæksten [3].

I de senere år har der været flere tilfælde, hvor pårørende tilfældigt er studset over UHS i medierne, hvilket har ført til opdagelse af nye tilfælde [3, 5]. Denne kasuistisk illustrerer endnu et eksempel på, hvorledes digital adgang muliggør, at patienters og pårørendes opmærksomhed henledes på sjældne tilstande. Patienten i vores kasuistisk udviste for øvrigt samme genetiske fund, som er vist også fra andre lande, og vi spekulerer derfor på, om »Woollhead-navnet« er opstået pga. andre afficerede i slægten.

Korrespondance Jakob Lillemoen Drivenes. E-mail: jakobdrivenes@hotmail.com

Antaget 16. oktober 2023

Publiceret på ugeskriftet.dk 11. december 2023

Interessekonflikter Der er anført potentielle interessekonflikter. Forfatternes ICMJE-formularer er tilgængelige sammen med artiklen på ugeskriftet.dk

Referencer findes i artiklen publiceret på ugeskriftet.dk

Artikelreference Ugeskr Læger 2023;185:V20232

Open Access under Creative Commons License [CC BY-NC-ND 4.0](https://creativecommons.org/licenses/by-nc-nd/4.0/)

SUMMARY

Christmas article: Case of uncombable hair syndrome discovered after publication of article in Ugeskrift for Læger

Jakob Lillemoen Drivenes, Ileana Vasilescu, Regina C. Betz & Anette Bygum

Ugeskr Læger 2023;185:V20232

Uncombable hair syndrome is a rare hair shaft anomaly presenting in childhood with blond, frizzy, and unruly hair. This case report presents a 9-year-old boy with remarkable hair where the mother, after reading a medical paper on hair shaft anomalies, suspected uncombable hair syndrome. She reached out to the author group, and the employment of molecular genetics later confirmed the diagnosis of uncombable hair syndrome. This case report serves as an example of how digital access enables the attention of patients and relatives to be directed towards rare conditions.

REFERENCER

1. Drivenes JL, Bygum A, Hertz JM et al. Arvelige hårskaftsanomalier. Ugeskr Læger. 2021;183:V02210125.
2. Drivenes JL, Betz RC, Bygum A. A girl with unruly locks: molecular genetics makes a diagnosis of uncombable hair syndrome. Lancet. 2022;399(10329):1079.
3. Basmanav FB, Cesarato N, Kumar S et al. Assessment of the genetic spectrum of uncombable hair syndrome in a cohort of 107 individuals. JAMA Dermatol. 2022;158(11):1245-1253.
4. Drivenes JL, Grimalt R, Betz RC, Bygum A. Uncombable hair improved by biotin. JEADV Clin Pract. 2023;2:313-315.
5. The Guardian. US boy with uncombable hair syndrome becomes Instagram hit. <https://www.theguardian.com/us-news/2022/mar/08/uncombable-hair-syndrom-instagram-locklan-samples> (30. dec 2022).