

Monilethrix er en arvelig hårskaftsanomali

Andreas Ole Kirkegaard¹, Regina C. Betz² & Anette Bygum³

KASUISTIK

1) Det Sundhedsvidenskabelige Fakultet, Syddansk Universitet

2) Institut für Humangenetik, Universitätsklinikum Bonn

3) Hudafdeling I og Allergicentret, Odense Universitetshospital

Ugeskr Læger
2017;179:V05170417

Monilethrix er en sjælden genodermatose, som viser sig ved varierende grader af hårtab. Ordet monilethrix er etymologisk sammensat af det latinske ord for halskæde (monile) og det græske ord for hår (thrix), hvilket refererer til det lysmikroskopiske fund med regelmæssig kalibervekslen, som er patognomonisk. Hårstrået bliver svagt ved de marvtomme områder, hvilket kan resultere i hypotrikose. De afficerede personer får typisk skrøbeligt hår i løbet af de første levemåneder [1]. Andre kliniske fund kan være follikulært erytem og hyperkeratoser i nakken og på overekstremiteterne samt skeformede negle, såkaldt koilonychia [2].

SYGEHISTORIER

En familie bestående af en mor og tre sønner blev henvist som led i familieudredning af arveligt hårtab. Det fremgik af stamtavlen, at der i familien fandtes tre skaldede mænd, som formentligt havde været det siden barndommen. Vha. trikoskopi, som blev foretaget dermatoskopisk og lysmikroskopisk (Figur 1A), kunne man fastslå, at moderen og de to ældste børn havde tegn på monilethrix. Dette blev efterfølgende bekræftet ved genetisk udredning, hvor der blev påvist heterozygot *missense*-mutation i exon 7 i *KRT86*.

Den 37-årige mor udviste ingen abnorme fænotypiske træk ud over enkelte knækkede hovedhår i nakke-regionen og bløde fingernegle med antydning af koilonychia. Hun havde oplevet, at hendes hår knækkede let, specielt i nakkeregionen.

Den ældste, 11-årige søn var født til terminen med normalt hovedhår, som faldt af og ikke blev erstattet af

nye normale terminalhår. Hårbunden var præget af rødme, follikulære papler og let skældannelse. Samtlige hovedhår var knækkede tæt ved hårbunden. Der observeredes udtynding af øjenbryn, men normale øjenvipper. Han havde oplevet drillende og sårende kommentarer under opvæksten, hvorfor han fra otteårsalderen havde båret paryk.

Den mellemste, otteårige søn var ligeledes født til terminen med normalt hovedhår. Få måneder gammel blev han vurderet i dermatologisk regi, hvor man beskrev normalt hår og upåfaldende hovedbund. Efterfølgende blev håret dog erstattet af mere skrøbelige hår, som let knækkede og faldt af, særligt frontalt og occipitalt. Hårbunden havde ved undersøgelsen follikulære erytematøse papler, og der var stedvis skældannelse. Der var sparsom behåring centralt på vertex (Figur 1B). På neglene var der let koilonychia.

Den yngste, fireårige søn var lettere udviklingshæmmet, uden at der var fundet sygdom som forklaring herpå. Hans hud, hår og negle udviste ingen abnorme fænotypiske træk. Sekventering afslørede ingen sygdomsfremkaldende varianter i *KRT86*.

DISKUSSION

Monilethrix nedarves autosomt dominant og skyldes sygdomsfremkaldende mutationer i *KRT81*, *KRT83* eller *KRT86* på kromosom 12q13, som koder for hårde keratiner [3]. Enkelte tilfælde af autosomal recessiv arvegang er observeret i familier, der har mutation i *DSG4*, som koder for proteinet desmoglein 4 [4]. Sygdommen har høj penetrans, men udviser variabel ekspressivitet, eksemplificeret ved morens og de to afficerede sønners fænotypiske variation. Man bør få mistanke om diagnosen ved kliniske fund varierende fra mat og glansløst hår og områder med udtynding af hovedhår eller manglende hårvækst til total alopeci med mangel på øjenvipper, øjenbryn og kønsbehåring. Hårtabet er ofte mest udtalt i occipitalregionen, hvor der er størst mekanisk påvirkning. Associerede hårbundsforandringer med rødme og follikulære papler samt ske-negle kan ligeledes give mistanke om diagnosen.

Prognosen er ofte livslangt persisterende hårtab pga. den genetiske hårskaftsanomali. Der er dog beskrevet partiel eller total spontan regression i puberteten, i forbindelse med graviditet eller i voksenlivet i øvrigt [2]. Der findes ingen kurativ behandling, men langvarig behandling med perorale retinoider, såsom acitretin, har vist marginale kosmetiske resultater [2].



Effekt og bivirkninger må dog holdes op mod hinanden, før man beslutter sig for denne terapi. Topikal anvendelse af minoxidil to gange dagligt har vist en lille behandlingseffekt [2]. I 2016 blev der i en australsk publikation beskrevet, at to voksne kvinder havde moderat behandlingseffekt af peroral minoxidil. Denne behandling kræver dog monitorering af puls og blodtryk [5]. Generelt bør patientgruppen instrueres i nænsom kæmning og hårpleje som profylakse.

Patienter med milde symptomer kan overses, hvis der ikke foretages diagnostisk hårmikroskopi.

Den ældste søn blev psykisk påvirket af den skæmmende alopeci, hvorfor moderen ønskede at komme i kontakt med andre familier, som var ramt af monilethrix, så erfaringerne kunne deles med ligestillede.

SUMMARY

Andreas Ole Kirkegaard, Regina C. Betz & Anette Bygum:

Monilethrix is a hereditary hair shaft disorder

Ugeskr Læger 2017;179:V05170417

Monilethrix is a rare genodermatosis with high penetrance and variable expressivity. This is a case report of a Danish family with varying phenotypical presentations. The family members were diagnosed using dermatoscopy and microscopy, which were subsequently supported by gene sequence analysis. No cure of monilethrix exists, but a single case report shows promising results using low dosage of oral minoxidil. Reducing hair dressing trauma to diminish weathering remains the best prophylaxis.

KORRESPONDANCE: Anette Bygum. E-mail: anette.bygum@rsyd.dk

ANTAGET: 13. juli 2017

PUBLICERET PÅ UGESKRIFTET.DK: 11. september 2017

INTERESSEKONFLIKTER: Forfatterens ICMJE-formularer er tilgængelige sammen med artiklen på Ugeskriftet.dk

LITTERATUR

1. Oliveira EF, Araripe AL. Monilethrix: a typical case report with microscopic and dermatoscopic findings. *An Bras Dermatol* 2015;90:126-7.
2. Singh G, Miteva M. Prognosis and management of congenital hair shaft disorders with fragility. Part I. *Pediatr Dermatol* 2016;33:473-80.
3. van Steensel M, Vreeburg M, Urbina MT et al. Novel KRT83 and KRT86 mutations associated with monilethrix. *Exp Dermatol* 2015;24:222-4.
4. Zlotogorski A, Marek D, Horev L et al. An autosomal recessive form of monilethrix is caused by mutations in DSG4: clinical overlap with localized autosomal recessive hypotrichosis. *J Invest Dermatol* 2006;126:1292-6.
5. Sinclair R. Treatment of monilethrix with oral minoxidil. *JAAD Case Rep* 2016;2:212-5.

