

# Alteraciones del pelo como signo de enfermedad mitocondrial

E. Vaquero Sosa, J. Campos Castelló, V. Furió Bacete<sup>1</sup>, R. Bustos Arcos<sup>1</sup>, J.J. García Peñas<sup>2</sup>  
Departamento de Pediatría. Hospital Clínico «San Carlos». <sup>1</sup>Servicio de Anatomía Patológica. Hospital Clínico.  
<sup>2</sup>Departamento de Pediatría. Hospital «Niño Jesús». Madrid

## Resumen

**Introducción:** Los trastornos de la cadena respiratoria mitocondrial conllevan una disminución del aporte energético celular, lo que puede afectar al crecimiento y al desarrollo del pelo.

**Objetivo:** Valorar si una técnica sencilla, como es el análisis microscópico del pelo, podría servir como herramienta de orientación diagnóstica de las enfermedades mitocondriales.

**Resultados:** Se estudiaron 13 pacientes con enfermedad mitocondrial, de los cuales 6 tenían el pelo quebradizo y fino, pero sólo uno de ellos presentaba alteraciones más concretas (*pili torti et canaliculi*). En el grupo de controles sanos no se observó ninguna alteración.

**Conclusiones:** Las alteraciones del pelo pueden formar parte del amplio espectro clínico de las enfermedades mitocondriales. Sin embargo, al ser tan inespecíficas, por sí solas son poco útiles como herramienta de orientación diagnóstica.

©2012 Ediciones Mayo, S.A. Todos los derechos reservados.

## Palabras clave

Enfermedad mitocondrial, anomalías del pelo, *pili torti*, trichorrhexis nudosa

## Introducción

Las enfermedades mitocondriales constituyen un grupo heterogéneo de entidades clínicas cuyo origen radica en defectos genéticos de la cadena respiratoria mitocondrial<sup>1,2</sup>. Los órganos con gran demanda energética son los más vulnerables, por lo que las manifestaciones más frecuentes son la cardiopatía, la miopatía y la encefalopatía, aunque puede verse afectado cualquier otro tejido del organismo<sup>3-5</sup>.

Pese a tener una orientación basada en la presentación clínica y en el resultado de algunas pruebas complementarias (lactato y piruvato en sangre, orina y líquido cefalorraquídeo, electroencefalograma, electromiograma y resonancia magnética), la confirmación se obtiene mediante biopsia de la piel o del músculo estriado y, ocasionalmente, por el estudio genético.

## Abstract

**Title:** Hair disorders as sign of mitochondrial disease

**Introduction:** Disorders of the mitochondrial respiratory chain lead to a decrease in cellular energy supply and this can affect hair growth and development.

**Objective:** The aim of this study was to assess whether microscopic hair examination could be used as an easy diagnostic tool of mitochondrial diseases.

**Results:** 6 out of 13 patients with mitochondrial disease had fragile and thin hair, but only one had specific alterations (*pili torti et canaliculi*). The healthy control group revealed no apparent abnormality.

**Conclusions:** Hair disorders might belong to the broad spectrum of presenting symptoms of mitochondrial diseases. However, these anomalies are unspecific and have not much performance as diagnostic tool.

©2012 Ediciones Mayo, S.A. All rights reserved.

## Keywords

Mitochondrial diseases, hair abnormalities, *pili torti*, trichorrhexis nodosa

En la bibliografía se han descrito defectos estructurales del pelo en pacientes con enfermedades mitocondriales<sup>6</sup>. En nuestro estudio describimos los hallazgos en el pelo de una serie de pacientes con alteraciones en la cadena respiratoria mitocondrial.

## Pacientes y métodos

Se recogieron muestras de pelo en 13 pacientes diagnosticados de enfermedad mitocondrial y en un grupo de 13 controles sanos de la misma edad y sexo. Seis de los pacientes afectados presentaban un déficit del complejo I, uno del III y otro del IV; cuatro tenían un déficit de varios complejos y otro depleción del ADN mitocondrial.

Inmediatamente tras su recogida, el pelo era introducido en formaldehído al 2% y refrigerado para conservar su estructura.

Fecha de recepción: 14/02/11. Fecha de aceptación: 03/05/11.

**Correspondencia:** E. Vaquero Sosa. Departamento de Pediatría. Hospital Clínico «San Carlos». Profesor Martín Lagos, s/n. Ciudad Universitaria. 28040 Madrid. Correo electrónico: estvaqsos@yahoo.es

TABLA 1

Resultados				
	Estructura anormal	Diámetro ( $\mu\text{m}$ )	Área	Superficie medular
	Adelgazamientos focales	66,60	18.582,13	841,42
	Engrosamiento focal, sin médula pigmentada	73,46	21.170,68	0,00
	Muy delicado, sin médula pigmentada, con aspecto de fragilidad	43,25	9.326,20	0,00
	<i>Pili torti et canaliculi</i> , sin médula pigmentada	60,25	26.696,40	280,20
	Discreto aplanamiento focal, muy escasa médula pigmentada	69,48	18.528,40	550,10
	Delicado, muy poco pigmentado, sin médula	63,07	17.941,13	0,00

Cada muestra se estudió mediante embebido en el medio de conservación Eukitt, sin proceso de tinción, con el fin de valorar la pigmentación original. Mediante un fotomicroscopio especial para histomorfometría y una cámara digital de color de alta resolución, se realizó una valoración global de la estructura de cada pelo, con atención especial a la presencia de anomalías (*pili torti*, adelgazamientos o dilataciones focales, etc.). Los parámetros medidos en el estudio longitudinal de los pelos fueron el diámetro (área total diametral en una ventana estándar con una longitud de ventana de 289,1  $\mu\text{m}$  [700 pp] de longitud y una altura siempre mayor que el espesor del pelo), el área medular en la ventana estándar y el índice corticomedular (porcentaje de médula pigmentada en un segmento).

## Resultados

Se encontraron anomalías del pelo en 6 de los 13 pacientes (tabla 1). Macroscópicamente, todos ellos tenían un cabello fino y quebradizo, pero al microscopio las alteraciones eran muy sutiles (adelgazamientos, debilidad). Sólo uno presentaba el tallo retorcido con un surco longitudinal en su superficie (*pili torti et canaliculi*). La presencia o ausencia de médula no fue un hallazgo de interés patológico.

En el grupo control no se apreció ninguna anomalía macroscópica ni microscópica.

## Discusión

Los defectos de la cadena respiratoria mitocondrial ocasionan una disminución en el aporte energético celular que puede afectar al crecimiento y al desarrollo del pelo. En un estudio realizado en 140 niños afectados de enfermedad mitocondrial se detectó que 14 de ellos presentaban afectación cutánea, y 6 tenían alteraciones del cabello (pelo fino y frágil, pérdida de cutícula, *pili torti*, tricurrexis nudosa, tricosquisis, surcos longitudinales)<sup>7</sup>. En otro estudio posterior se observó que el cabello de 8 de los 25 pacientes estudiados era fino, frágil y seco, y microscópicamente se observaron alteraciones estructurales de tipo *pili torti* y tricurrexis nudosa<sup>8</sup>.

En nuestro estudio también se detectaron alteraciones del pelo en 6 de los 13 pacientes, aunque las anomalías encontradas en el estudio histomorfométrico fueron bastante sutiles (pelo fino, quebradizo) y sólo un paciente presentó alteraciones estructurales más específicas (*pili torti et canaliculi*). En función de nuestros resultados, concluimos que las alteraciones

del pelo pueden formar parte del amplio espectro clínico de las enfermedades mitocondriales, pero al ser tan inespecíficas son poco útiles como herramienta de orientación diagnóstica. ■

## Bibliografía

1. DiMauro S. Mitochondrial diseases. *Biochim Biophys Acta*. 2004; 1658: 80-88.
2. Desnuelle C. Evolution of the concept of mitochondrial disease. *Bull Acad Natl Med*. 2003; 187: 537-557.
3. Skladal D, Sudmeier C, Konstantopoulou V, et al. The clinical spectrum of mitochondrial disease in 75 pediatric patients. *Clin Pediatr*. 2003; 42: 703-710.
4. Scaglia F, Towbin JA, Craigen WJ, et al. Clinical spectrum, morbidity and mortality in 113 pediatric patients with mitochondrial diseases. *Pediatrics*. 2004; 114: 925-931.
5. Martín Hernández E, García Silva MT, Quijada Fraile P, et al. Síndromes de Pearson y de Kearns-Sayre: dos enfermedades mitocondriales multisistémicas, debidas a deleciones en el ADN mitocondrial. *Acta Pediatr Esp*. 2010; 68: 451-459.
6. Silengo M, Valenzise M, Sorasio L, Ferrero GB. Hair as a diagnostic tool in dysmorphology. *Clin Genet*. 2002; 62: 270-272.
7. Bodemer C, Rotig A, Rustin P, et al. Hair and skin disorders as signs of mitochondrial disease. *Pediatrics*. 1999; 103: 428-433.
8. Silengo M, Valenzise M, Spada M, et al. Hair anomalies as a sign of mitochondrial disease. *Eur J Pediatr*. 2003; 162: 459-461.