

# Włosy skręcone i mnogie prosaki twarzy jako wyraz dysplazji ektodermalnej u bliźniaczek monozygotycznych

## Pili torti and multiple facial milia as an expression of ectodermal dysplasia in monozygotic twins

Monika Sikorska, Aneta Szczerkowska-Dobosz, Dorota Purzycka-Bohdan, Roman Nowicki

Katedra i Klinika Dermatologii, Wenerologii i Alergologii Gdańskiego Uniwersytetu Medycznego

Przeegl Dermatol 2014, 101, 35–39

DOI: 10.5114/dr.2014.41069

**SŁOWA KLUCZOWE:**  
dysplazja ektodermalna,  
zespół Bazex-Dupré-Christol,  
włosy skręcone, prosaki.

**KEY WORDS:**  
ectodermal dysplasia,  
Bazex-Dupré-Christol  
syndrome, pili torti, milia.

### STRESZCZENIE

**Wprowadzenie.** Wady rozwojowe ektodermy są jedną w przyczyn genodermatoz – wrodzonych chorób o bardzo różnorodnym obrazie klinicznym. Jednymi z objawów tych wad mogą być włosy skręcone (*pili torti*) oraz prosaki. Łącznie obie te cechy występują w rzadkich genodermatozach, takich jak zespół Bazex-Dupré-Christol i zespół Jacksona-Lawlera.

**Cel pracy.** Przedstawienie przypadków bliźniaczek, u których występowały typowe dla *pili torti* zaburzenia struktury włosów i liczne prosaki na skórze twarzy, oraz omówienie zespołów i chorób, w których występują włosy skręcone i/lub prosaki na twarzy, ze szczególnym uwzględnieniem zespołu Bazex-Dupré-Christol.

**Opis przypadku.** U 3-letnich bliźniaczek jednojajowych występowały identyczne zaburzenia struktury włosów głowy, które były suche, łamliwe i potargane, a badanie mikroskopowe uwidoczniło typowe dla *pili torti* skręcenie łodygi włosa o 180°. Skóra głowy była przesuszona oraz łuszcząca. U dziewczynek zwrócono także uwagę na liczne prosaki twarzy, które pojawiły się około 2. roku życia. Pozostałe struktury wywodzące się z ektodermy nie odbiegały od normy. W leczeniu zastosowano adapalen w kremie aplikowany raz dziennie i uzyskano u obu sióstr ustąpienie części wykwitów grudkowych na twarzy.

**Wnioski.** Współwystępowanie u bliźniąt cech klinicznych o charakterze *pili torti* i mnogich prosaków twarzy wskazuje na genetyczne uwarunkowanie tych zaburzeń i wymaga stałego nadzoru ze względu na potencjalne ryzyko rozwoju raków skóry w przyszłości.

### ABSTRACT

**Introduction.** Genodermatoses – congenital diseases with diverse clinical presentation – are caused by ectodermal defects. Pili torti and milia may be features of these defects. Concomitantly these symptoms are present in rare genodermatoses: Bazex-Dupre-Christol syndrome and Jackson-Lawler syndrome.

**Objective.** Presentation of monozygotic twins with identical hair structure disturbances typical for pili torti and multiple facial milia and review of syndromes and diseases with pili torti and/or milia, with particular reference to Bazex-Dupre-Christol syndrome.

**Case report.** Three-year-old monozygotic twins with identical disturbances of the hair, which was dry, brittle, torn and showed in microscop-

**ADRES DO KORESPONDENCJI:**  
Monika Sikorska  
Katedra i Klinika Dermatologii,  
Wenerologii i Alergologii  
Gdański Uniwersytet Medyczny  
ul. Dębinki 7, 80-210 Gdańsk  
e-mail: monika.ryduchowska@  
gumed.edu.pl

pic examination features typical for pili torti – twisting of the hair shaft by 180°. The scalp was overdried and scaly. Numerous milia on the face of both girls appeared at the age of 2 years and were noticed during the examination. The remaining structures derived from the ectoderm were normal. The patients were treated with adapalene cream applied once a day with partial improvement of follicular lesions on the face in both sisters.

**Conclusions.** Coexistence of pili torti and multiple milia in twins indicates the genetic background of these disturbances. Due to potential risk of development of skin carcinoma in future, the patients require close follow-up.

---

## WPROWADZENIE

Dysplazje ektodermalne są niejednorodną grupą chorób dziedzicznych, u których podłoża leżą wady rozwojowe przynajmniej dwóch tkanek pochodzących z embrionalnej ektodermy. Wady te powodują zaburzenia struktury i funkcji skóry, włosów, paznokci, gruczołów potowych ekrynowych oraz zębów. Dotychczas opisano około 200 różnych zaburzeń ektodermalnych. Podstawę ich klasyfikacji stanowią cechy kliniczne. Wady dotyczące struktur powstających z ektodermy zaliczane są do czystych dysplazji ektodermalnych, natomiast gdy towarzyszą im inne anomalie, rozpoznaje się zespół dysplazji ektodermalnej [1].

Włosy skręcone (*pili torti*) to jedno z zaburzeń strukturalnych włosów będących wyrazem dysplazji ektodermalnej. Klinicznie cechują się dużą kruchością i szorstkością łodygi włosa. Typowy obraz *pili torti* – spłaszczenie łodygi włosa i skręty o 180° wokół własnej osi w nieregularnych odstępach – jest widoczny w powiększeniu mikroskopowym. Włosy skręcone mogą być izolowaną cechą kliniczną, ale częściej występują jako jedna ze składowych zespołów dysplazji ektodermalnych, dlatego też należy dokładnie ocenić ewentualne inne zaburzenia strukturalne współistniejące u osoby z włosami skręconymi [2].

Prosaki (*milia*) są kopulastowypukłymi grudkami barwy białej, o średnicy 1–2 mm. Są one liczne, bezobjawowe i zlokalizowane zazwyczaj na twarzy, w okolicy nosa i policzków. Prosaki mogą mieć charakter nabyty lub być klinicznym wyrazem dysplazji ektodermalnej [3].

*Pili torti* i mnogie prosaki występują łącznie w zespołach dysplazji ektodermalnej: zespole Bazex-Dupré-Christol oraz zespole Jacksona-Lawlera [4, 5].

---

## CEL PRACY

W pracy przedstawiono bliźniaczki monozygotyczne, u których współistnieją włosy skręcone

i mnogie prosaki bez innych zaburzeń struktur pochodzenia ektodermalnego.

---

## OPIS PRZYPADKU

Bliźniaczki jednojajowe, lat 3, zostały przyjęte do Poradni Dermatologicznej z powodu zmian w obrębie włosów i skóry twarzy. W badaniu stwierdzono identyczne u obu dziewczynek zaburzenia struktury włosów głowy. Były one suche, zmierzwiowane, łamliwe, a po rozpuszczeniu „puszyły się” (ryc. 1). Ponadto skóra głowy była przesuszona oraz łuszcząca. Brwi i rzęsy u obu siostr miały prawidłowy wygląd. Nie stwierdzono zmian w liczbie i budowie zębów mlecznych. Na skórze nosa i policzków dziewczynek występowały liczne, drobne grudki o charakterze prosaków (ryc. 2.). Paznokcie oraz skóra gładka były niezmiennione.

Dziewczynki z ciąży pierwszej, prawidłowej, rozwiązanej cięciem cesarskim w 34. tygodniu. Ze względu na stan skóry (zasinienie powłok) uzyskały 8 punktów w skali Apgar. Rozwój psychoruchowy w okresie noworodkowym i niemowlęcym był prawidłowy, ale z uwagi na wcześniactwo dzieci są pod stałą opieką neurologiczną, pediatryczną i okulistyczną. Wzrost włosów rozpoczął się około 12. miesiąca życia. Włosy rosły w kępkach, nierównomiernie i wolno. Z wywiadu rodzinnego wynika, że włosy o podobnym wyglądzie występowały u ojca bliźniaczek, który ze względu na ich nieprawidłową strukturę regularnie je goli, oraz u niektórych członków jego rodziny. Liczne grudki na twarzy pojawiły się u dziewczynki około 2. roku życia. Wyrzynanie zębów mlecznych rozpoczęło się w 7. i 8. miesiącu życia bliźniaczek.

W badaniu mikroskopowym włosów obu dziewczynki stwierdzono cechy morfologiczne *pili torti*. Łodyga włosa była przyspłaszczona i skręcona wzdłuż osi długiej. Zastosowany raz dziennie adapalenu w kremie spowodował po miesiącu aplikacji przy-



Rycina 1. Zaburzenie struktury włosów w postaci włosów skręconych  
 Figure 1. Hair structure disturbance in the form of pili torti



Rycina 2. Liczne prosaki na skórze twarzy  
 Figure 2. Multiple facial milia

płaszczenie i ustąpienie części wykwitów grudkowych na twarzy u obu sióstr. Pacjentki są pod stałą opieką dermatologiczną i pediatryczną.

## OMÓWIENIE

Współwystępowanie włosów skręconych i mnogich prosaków twarzy u przedstawionych bliźniaczek może nasuwać podejrzenie dziecięcej postaci zespołu Bazex-Dupré-Christol. Zespół ten został po raz pierwszy opisany w 1964 r. przez Bazexa i wsp. [6]. Autorzy zwrócili uwagę na trzy cechy kliniczne będące istotą schorzenia. Osoby dotknięte zespołem mają wrodzoną skłonność do zmian w strukturze włosa oraz zanikowego zapalenia mieszków włosowych skóry twarzy, łokci, kolan, grzbietowych powierzchni rąk i stóp. Opisywane jest także zwiększone ryzyko rozwoju raków podstawnokomórkowych w wieku dorosłym [7]. W przebiegu choroby u 85% pacjentów występuje nieprawidłowa budowa łodygi włosa o charakterze *pili torti* i/lub rozszczepu węzłowatego włosów (*trichorrhexis nodosa*) oraz postępująca utrata włosów, które są suche, rzadkie i kręcone. Na skórze twarzy u prawie 70% chorych dzieci obserwuje się liczne prosaki. W przypadku dorosłych chorych odsetek ten jest dużo niższy [8]. Może dochodzić również do zmian struktur twarzoczaszki, takich jak ścięczenie tkanek nosa z zanikiem jego skrzydełek oraz uwydatnienie punktu skórniego w miejscu przejścia dolnego prostego odcinka profilu nosa w wypukłość czubka nosa. Ponadto może współistnieć skaza atopowa, rogowacenie mieszkowe, nadmierna ruchomość stawów, przebarwienia czoła oraz pęknięcia powierzchni języka. U niektórych chorych obserwuje się zmniejszone wydzielanie potu. Często u osób dorosłych z zespołem Bazex-Dupré-Christol, począwszy od drugiej dekady życia, występują raki podstawnokomórkowe, zajmujące najczęściej skórę twarzy [8]. Dla postaci dziecięcej

schorzenia nie jest typowa obecność raków podstawnokomórkowych, choć w piśmiennictwie dostępne są doniesienia dotyczące kilku przypadków rozwoju tego typu raków w dzieciństwie [5]. Najmłodsza opisana dziewczynka miała 3 lata w momencie pojawienia się pierwszego ogniska nowotworu skóry [9].

Uważa się, że zespół Bazex-Dupré-Christol jest dziedziczony w sposób dominujący w sprzężeniu z chromosomem X. W schorzeniu tym odkryto defekt genetyczny w pozycji Xq24-q27 [10]. Większość nieprawidłowości w zespole dotyczy zaburzeń różnicowania mieszków włosowych, dlatego postuluje się, że gen ten koduje białka bezpośrednio zaangażowane w powstawanie i rozwój struktur włosa. Badania Vabresa i wsp. wskazują na związek regionu Xq24-q27 z chorobami mieszków włosowych [10]. Opisane podłoże genetyczne zespołu Bazex-Dupré-Christol ma swój wyraz w powstawaniu licznych łagodnych nowotworów skóry wywodzących się z mieszków włosowych (*trichoepithelioma*) oraz z tworzeniem ropni mnogich pach [11]. W innej pracy opisującej przypadek zespołu Bazex-Dupré-Christol zwracano uwagę na współistniejący niewielki hiperteloryzm oczny (zwiększenie odległości między przyśrodkowymi ścianami oczodołów), niską i poszerzoną nasadę nosa, częściową utratę brwi i rzęs oraz blizny w obszarze wyłysienia [8]. Ekspresja genu uzależniona od płci odpowiada za zróżnicowane nasilenie zmian, co tłumaczy możliwość występowania tylko niektórych cech zespołu. Do najczęściej opisywanych w piśmiennictwie izolowanych cech fenotypowych zespołu Bazex-Dupré-Christol należą zaburzenia struktury włosów i prosaki [12, 13]. Prosaki pojawiają się stosunkowo wcześnie, bo w okresie niemowlęcym lub we wczesnym dzieciństwie – są jednym z pierwszych objawów omawianej genodermatozy [5]. Typowe białe grudki występują najczęściej na twarzy, a także na kończynach, tułowie oraz w okolicy pach i pachwin. Stosowanie miejscowych prepa-

ratów przywracających prawidłowe różnicowanie komórek naskórka, takich jak adapalen, najczęściej przynosi tylko częściowe ustąpienie zmian [14]. W okresie pokwitania może dojść do samoistnej poprawy stanu skóry. W zespole Bazex-Dupr -Christol zęby i paznokcie nie odbiegają od normy, co dodatkowo przemawia za możliwością wystąpienia tego zespołu u przedstawionych dziewczynek.

Współwystępowanie prosaków i *pili torti* jest charakterystyczne także dla wrodzonego zgrubienia paznokci typu 2, czyli zespołu Jacksona-Lawlera. Na zespół ten składa się jednak wiele innych cech klinicznych, takich jak bolesny rogowiec dłoni i stóp, rogowacenie mieszkowe na łokciach i kolanach, leukoplakia na błonach śluzowych jamy ustnej oraz wzmożona potliwość [4]. Zgrubienie paznokci obserwuje się już we wczesnym dzieciństwie. W przypadku opisywanych bliźniaczek paznokcie były niezmiennione. Nie stwierdzono także innych typowych odchyłeń dla tej genodermatozy, choć nie można wykluczyć ich pojawienia się w późniejszym dzieciństwie.

*Pili torti* oraz prosaki jako izolowane objawy rozpatrywane odrębnie mogą być wyrazem wielu schorzeń. Włosy skręcone, których nazwa ściśle wiąże się z obrazem mikroskopowym, są zazwyczaj dziedziczone w sposób autosomalny dominujący, dlatego opisuje się rodzinny charakter zmian. Mogą im towarzyszyć inne deformacje włosów, takie jak rozszczep węzłowy (*trichorrhexis nodosa*) i rozszczep podłużny (*trichoptilosis*) [15]. Pierwsze objawy w postaci wzmożonej łamliwości i przerzedzenia włosów pojawiają się przeważnie w wieku niemowlęcym. Pojawienie się owłosienia na głowie może być opóźnione o średnio 2 lata. U niektórych chorych włosy o prawidłowej strukturze zostają zastąpione włosami o cechach *pili torti*. Ten defekt częściej dotyczy jasnowłosych dziewczynek [8]. W okresie pokwitania, szczególnie w przypadkach izolowanego zaburzenia, może nastąpić częściowa poprawa wyglądu włosów, jednak w większości przypadków objawy nie ulegają złagodzeniu wraz z wiekiem. Z uwagi na dużą kruchość włosów skręconych i ich podatność na urazy wszelkie zabiegi pielęgnacyjne i higieniczne powinny być wykonywane z wielką starannością i wyczuciem. W skrajnych przypadkach pojawia się rozlane lub ogniskowe łysienie, w szczególności na potylicy. Poza włosami głowy zmienione mogą być brwi i rzęsy. Obserwuje się także zanik gruczołów łojowych, czego wynikiem może być przesuszenie skóry głowy.

Włosy skręcone są cechą wielu rzadkich dysplazji ektodermalnych, m.in. zespołu Menkesa, Crandalla, Björnstada czy podejrzanego w przypadku opisywanych dziewczynek zespołu Bazex-Dupr -Christol [16]. Główną cechą zespołu Menkesa jest

wrodzony defekt jelitowego wchłaniania miedzi. Ta genetycznie uwarunkowana choroba neurodegeneracyjna dziedziczy się w sposób recesywny, sprzężony z płcią i dlatego częściej dotyczy chłopców. Przeważają objawy związane z układem nerwowym w postaci zaburzeń ruchu i napadów padaczkowych. Niedobór miedzi skutkuje zmianami w strukturach mózgu, naczyniach krwionośnych, tkance kostnej i narządach jamistych, głównie w wątrobie. Włosy osób chorych są sztywne, łamliwe lub wiotkie [17]. Dla zespołu Björnstada charakterystyczna jest głuchota, ujawniająca się w okresie niemowlęcym lub we wczesnym dzieciństwie. W ciężkich przypadkach następuje utrata słuchu oraz łysienie [18]. Głuchota jest także jednym z objawów zespołu Crandalla, dziedziczonego autosomalnie recesywnie w sprzężeniu z płcią. Poza różnego stopnia utratą słuchu stwierdza się hipogonadyzm [15]. Osobnym zagadnieniem jest rzadko występująca nabyta postać *pili torti*, w której nieprawidłowa budowa włosa jest prowokowana niewłaściwie wykonanymi zabiegami kosmetycznymi, np. trwałą ondulacją.

Zgodnie z klasyfikacją Wolfe i Gurevitch prosaki dzieli się na pierwotne i wtórne [19]. Prosaki pierwotne występują w obrębie lejka gruczołów łojowych, natomiast zmiany wtórne powstają najczęściej z ekrynnych przewodów wyprowadzających [20]. Prosaki są charakterystyczną cechą wielu schorzeń. Klasycznym przykładem jest zespół Bazex-Dupr -Christol, ale należy również wymienić zespół Rombo, zespół Brooke'a-Spieglera, zespół Papillona-League-Psaume, wrodzony brak owłosienia ze zmianami grudkowymi, dziedziczną, zależną od niedoboru witaminy D krzywicę typu 2A, zespół Jacksona-Lawlera, zespół Gorlina oraz rodzinne występowanie prosaków z zanikiem linii papilarnych [14].

Podsumowując – obserwowana u bliźniaczek jednojajowych dysplazja ektodermalna w postaci współwystępowania nieprawidłowych włosów oraz zaburzeń rogowacenia na twarzy może sugerować rozpoznanie u nich rzadkiego zespołu genetycznego, obarczonego ryzykiem powstania raków skóry w późniejszym wieku, dlatego u dziewczynek niezbędna jest regularna kontrola stanu skóry i przydatków.

## Piśmiennictwo

1. **García-Martín P., Hernández-Martín A., Torreló A.:** Ectodermal dysplasias: a clinical and molecular review. *Actas Dermosifiliogr* 2013, 104, 451-470.
2. **Mirmirani P., Samimi S.S., Mostow E.:** Pili torti: clinical findings, associated disorders, and new insights into mechanisms of hair twisting. *Cutis* 2009, 84, 143-147.
3. **Tharini G., Subashini M., Roshan S.A., Prabhavathy D., Jayakumar S.:** Congenital hypotrichosis, eruptive milia, and palmoplantar pits: a case report with review of literature. *Int J Trichology* 2012, 4, 32-35.
4. **Scholz I.M., Helmbold P.:** Pachyonychia congenita type 2. *J Dtsch Dermatol Ges* 2011, 9, 144-145.

5. **Torrelo A., Sprecher E., Mediero I.G., Bergman R., Zambruno A.:** What syndrome is this? Bazex-Dupr -Christol syndrome. *Pediatr Dermatol* 2006, 23, 286-290.
6. **Bazex A., Dupr  A., Christol B.:** Genodermatose complexe de type indetermin  associant une hypotrichose, un  tat atrophodermique generalis  et des degenerescences cutan es multiples (epitheliomas basocellulaires). *Bull Soc Franc Derm Syph* 1964, 71, 206.
7. **Kidd A., Carson L., Gregory D.W., de Silva D., Holmes J., Dean J.C. i inni:** A Scottish family with Bazex-Dupr -Christol syndrome: follicular atrophoderma, congenital hypotrichosis, and basal cell carcinoma. *J Med Genet* 1996, 33, 493-497.
8. **Gambichler T., Hoffjan S., Altmeyer P., Bechara F.G.:** A case of sporadic Bazex-Dupr -Christol syndrome presenting with scarring folliculitis of the scalp. *Br J Dermatol* 2007, 156, 184-186.
9. **Abuzahra F., Parren L.J., Frank J.:** Multiple familial and pigmented basal cell carcinomas in early childhood - Bazex-Dupr -Christol syndrome. *JEADV* 2012, 26, 117-121.
10. **Vabres P., Lacombe D., Rabinowitz L.G., Aubert G., Anderson C.E., Taieb A. i inni:** The gene for Bazex-Dupr -Christol syndrome maps to chromosome Xq. *J Invest Dermatol* 1995, 105, 87-91.
11. **Yung A., Newton-Bishop J.A.:** A case of Bazex-Dupr -Christol syndrome associated with multiple genital trichoepitheliomas. *Br J Dermatol* 2005, 153, 682-684.
12. **Rapelanoro R., Taieb A., Lacombe D.:** Congenital hypotrichosis and milia: report of a large family suggesting X-linked dominant inheritance. *Am J Med Genet* 1994, 52, 487-490.
13. **Lacombe D., Taieb A.:** Overlap between the Bazex syndrome and congenital hypotrichosis and milia. *Am J Med Genet* 1995, 56, 423-424.
14. **Berk D.R., Bayliss S.J.:** Milia: a review and classification. *J Am Acad Dermatol* 2008, 59, 1050-1063.
15. **Brzezińska-Wcisło L., Lis-Święty A., Wcisło-Dziadcka D., Rogala-Poborska I., Trzmiel D.:** Wrodzone i nabyte zmiany struktury włosów. *Postep Derm Alergol* 2007, 24, 282-289.
16. **Mirmirani P., Samimi S.S., Mostow E.:** Pili torti: clinical findings, associated disorders, and new insights into mechanisms of hair twisting. *Cutis* 2009, 84, 143-147.
17. **Cosimo Q.C., Daniela L., Elsa B., Carlo D.V., Giuseppe F.:** Kinky hair, kinky vessels, and bladder diverticula in Menkes disease. *J Neuroimaging* 2011, 21, 114-116.
18. **Richards K.A., Mancini A.J.:** Three members of a family with pili torti and sensorineural hearing loss: the Bjornstad syndrome. *J Am Acad Dermatol* 2002, 46, 301-303.
19. **Wolfe S.F., Gurevitch A.W.:** Eruptive milia. *Cutis* 1997, 60, 183-184.
20. **Honda Y., Egawa K., Baba Y., Ono T.:** Sweat duct miliae immunohistological analysis of structure and three-dimensional reconstruction. *Arch Dermatol Res* 1996, 288, 133-139.

**Otrzymano:** 11 XII 2013 r.

**Zaakceptowano:** 24 I 2014 r.