



Tidsskriftet
DEN NORSKE LEGEFORENING

Ugreelig hår

MEDISINEN I BILDER

JAKOB LILLEMOEN DRIVENES

jakobdrivenes@hotmail.com

Sykehuset i Vestfold, Tønsberg

Jakob Lillemoen Drivenes er lege i spesialisering.

Forfatteren har fylt ut ICMJE-skjemaet og oppgir ingen interessekonflikter.

RAMON GRIMALT

Universitat Internacional de Catalunya

Barcelona

Ramon Grimalt er dr.med., spesialist i hud- og veneriske sykdommer og professor.

Forfatteren har fylt ut ICMJE-skjemaet og oppgir ingen interessekonflikter.

REGINA C. BETZ

Rheinische Friedrich-Wilhelms-Universität

Bonn

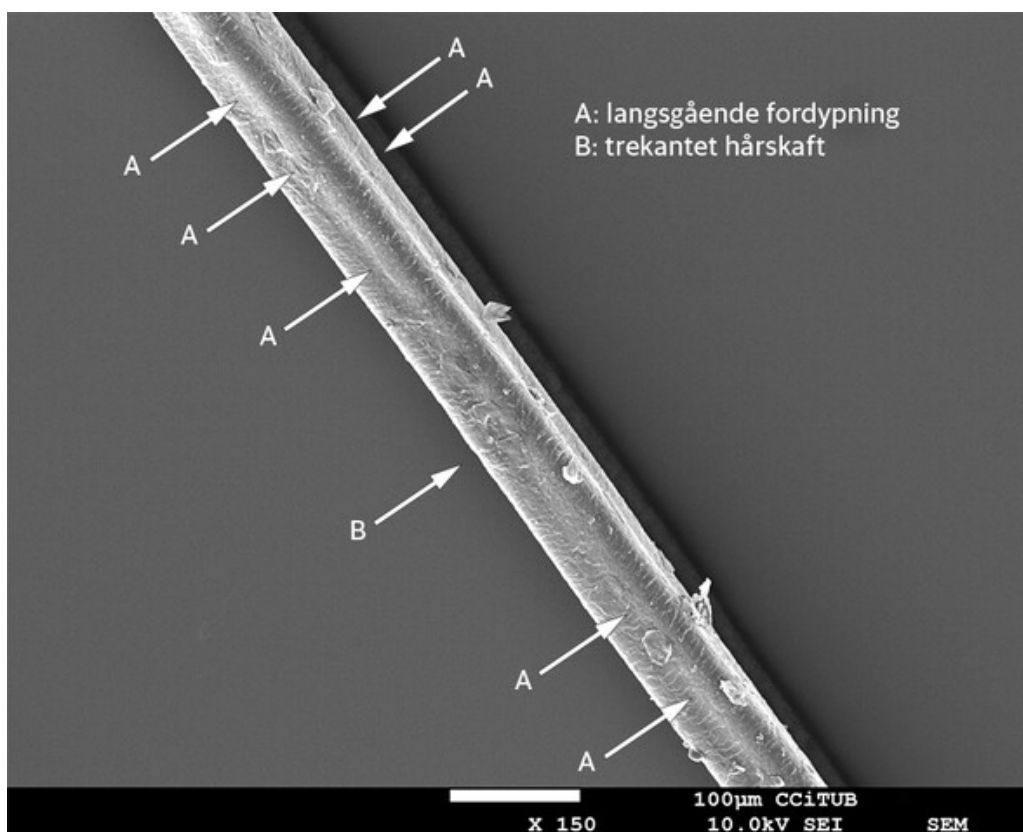
Regina C. Betz er spesialist i medisinsk genetikk og professor.

Forfatteren har fylt ut ICMJE-skjemaet og oppgir ingen interessekonflikter



Bildet viser en gutt med et krusete og viltet hår. Elektronmikroskopiundersøkelse viser et trekantet hårstrå med kanallignende fordypning langs hårskaftet ved ugrikelig hår-syndrom.

Pasienten, en ung frisk gutt, hadde alltid vært stolt av håret, men foreldrene stusset over at det ikke lot seg gre. Han ble henvist til hudavdeling for utredning, der avklippede hårstrå fra hodebunnen ble sendt inn til mikroskopisk undersøkelse ved patologisk avdeling. I tillegg ble det tatt blodprøve med henblikk på genetisk undersøkelse. Genetisk analyse påviste de to sammensatte heterozygote sykdomsgivende variantene c.335T>A(p.Leu112His) og c.881C>T(p.Ala294Val) i genet *PADI3*. Kombinasjonen av kliniske, patologiske og genetiske funn var forenlig med diagnosen ugrikelig hår-syndrom.



Ugreelig hår-syndrom (*uncombable hair syndrome* på engelsk eller *pili trianguli et canaliculi* på latin) er en sjelden hårskaftsanomali. Forekomsten er ukjent, men per 2016 var det rapportert i underkant av 100 tilfeller på verdensbasis (1). Navnet stammer fra at hårskaftene, sett under mikroskop, er trekantede med flere langsgående kanaler langs håraksen. Ved lysmikroskopi kan hårskaftene i noen tilfeller fremstå som normale, og elektronmikroskopi er ansett for å være gullstandard for å stille diagnosen (1). Problemstillingen ses hyppigst i tidlig barndom og er kjennetegnet av hår som er blondt, tørt og så krusete at det er vanskelig å gre.

Tilstanden ble først beskrevet i 1973, men hadde allerede blitt kjent gjennom karakteren Busteper i den tyske barneboken av samme navn fra 1845 (2). Ugreelig hår-syndrom kan inntreffe sporadisk og følger en autosomt recessiv arvegang, som følge av mutasjoner i genene *PADI3*, *TCHH* og *TGM3*, som koder for proteiner som er essensielle for dannelsen av hårskaft (1,2). Det finnes ingen behandling, men bruk av biotintilskudd har vist varierende resultater (3).

Prognosen er god, med spontan bedring med tiden i de fleste tilfeller. Ugreelig hår-syndrom inntreffer oftest som en isolert tilstand, men kan inngå i Borks syndrom (Bork-Stender-Smiths syndrom, triko-retino-dento-digitalt syndrom), som er et autosomt dominant arvelig ektodermalt dysplasisyndrom som omfatter blant annet øyeforandringer og manglende tenner, og i tillegg brakydaktyli (1).

Pasienten og pårørende har gitt samtykke til at artikkelen blir publisert.

Takk til Anette Bygum, Hudklinikken i Kolding, Danmark, for hennes bidrag til artikkelen.

REFERENCES

1. Drivenes JL, Bygum A, Hertz JM et al. Congenital hair shaft anomalies. *Ugeskr Laeger* 2021; 183: V02210125. [PubMed]
2. Ü Basmanav FB, Cau L, Tafazzoli A et al. Mutations in Three Genes Encoding Proteins Involved in Hair Shaft Formation Cause Uncombable Hair Syndrome. *Am J Hum Genet* 2016; 99: 1292-304. [PubMed][CrossRef]

3. Shelley WB, Shelley ED. Uncombable hair syndrome: observations on response to biotin and occurrence in siblings with ectodermal dysplasia. *J Am Acad Dermatol* 1985; 13: 97-102. [PubMed] [CrossRef]

Publisert: 21. juni 2022. Tidsskr Nor Legeforen. DOI: 10.4045/tidsskr.21.0888

Mottatt 14.12.2021, første revisjon innsendt 16.3.2022, godkjent 7.4.2022.

© Tidsskrift for Den norske legeforening 2023. Lastet ned fra tidsskriftet.no 28. januar 2023.