

**Roberto Rheingantz da Cunha Filho**

**Orientador: Dr. Hiram Larangeira de Almeida Jr**

***Pili Canaliculi:***

**Estudo clínico, microscópico - óptico e eletrônico –  
da primeira família brasileira.**

Dissertação apresentada à  
Universidade Católica de Pelotas –  
Escola de Medicina – como requisito  
parcial para obtenção de título de  
Mestre em Saúde e Comportamento.

Pelotas

2005

***Pili Canaliculi:***  
**Estudo clínico, microscópico - óptico e eletrônico –  
da primeira família brasileira.**

Mestrando: Roberto Rheingantz da Cunha Filho

Orientador: Dr. Hiram Larangeira de Almeida Jr.

## AGRADECIMENTOS

Este trabalho é a realização de um sonho pessoal e fruto do esforço e colaboração de muitas pessoas. A lista de agradecimento seria grande, mas resumirei.

Minha noiva Leila pelo apoio, compreensão e amor que tem demonstrado na jornada de minha vida.

Aos meus pais, Roberto e Sheila, minha avó Helena, meu irmão Daniel, que sempre tiveram ao meu lado com amor.

Meu orientador Prof. Dr. Hiram, ou simplesmente Hiram, que tem papel fundamental de minha formação profissional desde a graduação. Incansável e amigo. Este trabalho somente foi possível com seu apoio.

Os tios e padrinhos de batismo, Neri e Ivone, os quais considero como pais.

Aos amigos Duarte, Dione e família que também me estimularam.

Aos professores do mestrado pelos ensinamentos e compreensão.

À equipe de microscopia eletrônica da Embrapa Pelotas, Luis Antônio, Nara e Valter, colaborados na pesquisa, inclusive na dermatologia.

À instituição Embrapa Clima Temperado - Pelotas, que faz prosperar a pesquisa científica, deixo agradecimento especial, pois cedeu os equipamentos necessários para esta pesquisa.

À família estudada que colaborou para realização desta pesquisa.

# Índice

## Primeira parte:

### PROJETO DE PESQUISA

#### 1. Introdução

1.1. <i>Conceitos e aspectos históricos de Pili Canaliculi.....</i>	6
<i>(Pêlos com pequenos canais).</i>	
1.2. <i>Importância clínica dos cabelos.....</i>	7
1.3. <i>Métodos de investigação das alterações da haste pilosa.....</i>	8
1.3.1. <i>Microscópio Óptico. ....</i>	8
1.3.2. <i>Estereomicroscópio.....</i>	8
1.3.3. <i>Microscopia eletrônica.....</i>	9
1.4. <i>Aspectos clínicos de Pili Canaliculi.....</i>	10
1.5. <i>Aspectos Microscópicos de Pili Canaliculi.....</i>	10
1.6. <i>Aspectos genéticos de Pili Canaliculi.....</i>	11

#### 2. Objetivos

2.1. <i>Objetivo geral.....</i>	12
2.2. <i>Objetivo específico.....</i>	12

#### 3. Hipóteses..... 13

#### 4. Material e métodos

4.1. <i>Revisão da literatura.....</i>	14
4.2. <i>População.....</i>	14
4.3. <i>Métodos.....</i>	14
4.4. <i>Conjunturas éticas.....</i>	17
4.5. <i>Termo de esclarecimento e consentimento.....</i>	18
4.6. <i>Questionário guia aplicado nos pacientes.....</i>	20

5. Cronograma.....	23
6. Bibliografia.....	24

**Segunda parte:**

7. Resultados.....	30
8. Discussão.....	56
9. Conclusões.....	61
10. Artigo.....	62

## 1. Introdução.

### 1.1. Conceitos, denominações e aspectos históricos.

O termo *Pili Canaliculi* significa “pêlos com pequenos canais ou com canalículos”. *Pili* é plural de *pilus*, que significa pêlo em latim. *Canaliculi* é plural de *canaliculus*, do latim: canalículo ou pequeno canal.<sup>1</sup> A primeira descrição de *Pili Canaliculi* foi lançada por Dupré e colegas em 1973, com a denominação “*Cheveux incoiffables*” (cabelos impenteáveis).<sup>2</sup> No mesmo ano, Stroud e colegas descreveram casos semelhantes como “*Spun Glass Hair*” (cabelo em fibra de vidro).<sup>3</sup> Em 1978, Dupré e Bonafé propuseram a nomenclatura de *Pili Canaliculi et Trianguli*, quando demonstraram canais longitudinais ao longo do pêlo, mas também aspecto triangular ao corte transversal.<sup>4</sup> Em 1980, Ferrando e colegas mostraram casos com morfologia diversa (bizarra) nos cortes transversais, o qual foi seguido por outros relatos.<sup>5-9</sup>

Ao longo das últimas três décadas, o termo “cabelos impenteáveis” tem sido empregado de forma genérica para anormalidades com o achado clínico em comum de cabelos arrepiados, que “não se acomodam” ao pentear. Neste grupo incluem-se: *Pili torti* (Pêlos retorcidos),<sup>10-12</sup> *Wooly hair* (Cabelo lanoso)<sup>13</sup> e *Pseudomonoletrix*.<sup>10</sup> Nessas alterações foram descritos canais longitudinais, mas numa minoria de relatos, não sendo o principal achado.<sup>13-15</sup>

## **1.2. Importância clínica dos pêlos.**

Os pêlos são estruturas sem função vital no ser humano, entretanto, há funções óbvias, como os cílios e pêlos nasais que protegem os olhos e fossas nasais, respectivamente. Além disso, os cabelos protegem o couro cabeludo contra o dano actínico e se compridos, orelhas e pescoço. Eles são agentes da sensibilidade tátil, importante mecanismo de proteção em algumas situações e de interação com o meio externo. Há relevância psicológica, sexual e social. Algumas pesquisas abordam o impacto emocional negativo em relação à calvície ou hirsutismo nos indivíduos afetados.<sup>16-20</sup> Ocorre também um significativo número de consultas dermatológicas, principalmente de mulheres, preocupadas com “queda” ou a “má qualidade” dos cabelos. A mídia supervaloriza a imagem, abrindo amplos espaços para reportagens sobre os cabelos e a indústria cosmética está entre as que mais fatura, o que reflete preocupação real com a aparência.<sup>21</sup>

Talvez isto não fosse estímulo suficiente para se estudar esta pequena porção do corpo humano, porém a ciência tem demonstrado que alterações capilares podem ser manifestações de distúrbios hormonais, psiquiátricos, genéticos, nutricionais, doenças sistêmicas, entre outras.<sup>22</sup>

### **1.3. Métodos de investigação das alterações da haste pilosa.**

#### **1.3.1. Microscópio óptico (MO).**

O exame de microscópio óptico tradicional diagnostica algumas alterações da haste do pêlo. Geralmente em *Pili Canaliculi* não tem êxito, pois falta a visão tridimensional e a visualização detalhada da superfície. O microscópio comum conta somente com uma objetiva cujo raio luminoso é dirigido para as duas oculares, faltando a dimensão vertical. Em pouquíssimos relatos da sua utilização no diagnóstico de *Pili Canaliculi*, há citação de banda homogênea que corresponderia ao canal, sombreada por duas bandas homogêneas.<sup>13, 23</sup>

Já o exame de secções transversais, observados com essa técnica, pode fazer o diagnóstico desta alteração.<sup>13,24</sup>

#### **1.3.2. Estereomicroscópio (Est).**

O primeiro aparelho com estilo de estereomicroscópio foi construído por Cherubin d'Orleans em 1861. Na verdade era um pseudoestereomicroscópio, pois necessitava de lentes complementares para se obterem imagens em pé. O verdadeiro instrumento foi construído por Francis Herbert Wenham, na metade do século XIX.

Na página <http://www.microscopyu.com/articles/stereomicroscopy/stereointro.html> visualiza-se um dos primeiros estereomicroscópios.

Os estereomicroscópios, diferentemente de outros microscópios binoculares, possuem conjuntos ópticos independentes para cada olho. Desta maneira, permite a visão tridimensional e um dimensionamento melhor do objeto em estudo. O objeto é examinado sem preparo algum, podendo ser manipulado durante a visualização, pois a

imagem não é invertida, o que facilita a pesquisa. Os aumentos proporcionados são, em geral, de 16 a 80 vezes.

O uso é amplo, como análise de obras de arte (pinturas, esculturas, telas), estudos de morfologia em geral: biologia (diversas sub-áreas como botânica, parasitologia, biotecnologia), odontologia, medicina, medicina veterinária, geologia, astronomia, engenharia, indústria (plásticos, jóias e outras), criminologia, etc.<sup>25-29</sup>.

Não há descrição do uso da estereomicroscopia para investigação de *Pili Canaliculi*.

### **1.3.3. Microscopia eletrônica (ME).**

A microscopia eletrônica tem permitido grandes avanços no estudo da ultraestrutura da pele e seus anexos. Tem papel fundamental nas epidermólises bolhosas, nas neoplasias pobremente diferenciadas e alterações do pêlo.<sup>30</sup>

Diferenciam-se dois tipos de microscopia eletrônica:

-De transmissão, a qual examina cortes teciduais em grande aumento, essencial por exemplo, no estudo da zona da membrana basal<sup>31</sup> e nas epidermólises bolhosas.

-De varredura (MEV), a qual examina a superfície do material, sendo fundamental na pesquisa das enfermidades que levam à distrofia da haste do pêlo.

#### **1.4. Aspectos clínicos de *Pili Canaliculi*.**

*Pili Canaliculi*, segundo a maioria dos relatos, apresenta-se com cabelos arrepiados, grosseiros ao toque que não se acomodam ao pentear, tem aspecto seco e a cor é clara.<sup>13-15,32-36</sup> Há relato de casos localizados,<sup>37-39</sup> mas a maioria são difusos. Alopecia raramente faz parte do quadro. Mal-formações ou outros tipos de alterações estão mais ligadas aos quadros das displasias ectodérmicas.<sup>40-45</sup>

Diagnósticos diferenciais devem ser lembrados: displasias ectodérmicas, Síndrome da perda capilar anágena, Hipotricose congênita simples, Hipotricose de Marie Unna.<sup>41-56</sup>

#### **1.5. Aspectos microscópicos de *Pili Canaliculi*.**

A microscopia óptica tradicional pouco tem contribuído para o estudo de *Pili Canaliculi*.

A microscopia eletrônica de varredura é o padrão-ouro para investigação. O fio em pessoas híidas deve ter aspecto cilíndrico, sem sulcos e em grande aumento aparência de “telhado cerâmico”, com interposição das células cuticulares formando uma linha transversal. Em *Pili Canaliculi* há formação de canais longitudinais com número, tamanho e profundidade variáveis, podendo comprometer parte ou todo o fio, não havendo periodicidade. Os cortes transversais podem identificar várias morfologias, como triangulares, quadrangulares, tipo coração, reniforme, achatadas e outras.<sup>13-15</sup>

Os sulcos ou canais longitudinais não são específicos, sendo necessária análise de um bom número de fios e a correlação clínica morfológica para o diagnóstico. Segundo estudo de Rest e Fritzen<sup>14</sup> são necessários pelo menos 50% de fios afetados. A linha que seria transversal pode sofrer um desvio na região do canal, lembrando a letra “V” ou “M”. Fragmentações, fraturas e aparência “roída” da cutícula já foram descritas em alguns casos, porém são provavelmente inespecíficas.<sup>13-15</sup>

A microscopia eletrônica de transmissão geralmente não encontra alterações de significado.<sup>13-15</sup>

O estereomicroscópio ainda não foi experimentado.

#### **1.6. Aspectos genéticos de *Pili Canaliculi*.**

Não se encontram estudos que tenham mapeado a alteração genética em *Pili Canaliculi*. Nas famílias relatadas o padrão de herança encontrado foi autossômico dominante.<sup>13</sup>

## **2. Objetivos.**

### **2.1. Objetivo principal.**

Estudar e descrever uma família com *Pili Canaliculi*.

### **2.2. Objetivos específicos.**

Descrever os aspectos clínicos dos afetados;

Realizar exame com estereomicroscópio dos cabelos e pêlos axilares;

Realizar microscopia eletrônica de varredura dos cabelos e pêlos axilares;

Realizar cortes transversais dos cabelos e pêlos axilares estudá-los com MO;

Desenhar o heredograma da família a ser descrita.

### **3- Hipóteses.**

*Pili Canaliculi* têm expressão clínica heterogênea.

A doença tem padrão de herança autossômica dominante.

Microscopia óptica tradicional tem pouco valor.

A microscopia eletrônica de varredura fornece o diagnóstico definitivo.

O exame com estereomicroscópio pode firmar o diagnóstico.

As alterações clínicas e microscópicas correlacionam-se.

## **4- Material e Métodos.**

### **4.1- Revisão da literatura.**

Será realizada pesquisa bibliográfica através das seguintes fontes: *Medline*, *Pubmed*, *Lilacs*, *Scielo*, referências de artigos e quando possível contato eletrônico (e-mail) com autores.

### **4.2- População.**

Uma família brasileira com alteração capilar.

### **4.3- Métodos.**

#### ***Estudo clínico:***

-História clínica: sexo, idade atual e de surgimento da alteração, posição no heredograma (árvore genealógica), consangüinidade, desenvolvimento neuropsicomotor, doenças prévias/atuais, cirurgias, uso de medicações, queixas gerais, incluindo cardiológicas e oftalmológicas.

-Exame físico: Pele, anexos, boca, dentição, ossos.

-Exames complementares se sintomáticos.

-Documentação fotográfica sob autorização do paciente.

#### ***Microscopia óptica convencional e de cortes transversais de semifinos:***

Retirar amostras em áreas diferentes do couro cabeludo e axilas.

Proceder estudo com microscopia óptica e de cortes transversais.

Documentar fotograficamente.

***Microscopia eletrônica por varredura:***

-Retirar amostras em áreas diferentes do couro cabeludo e axilas.

-Proceder estudo com o microscópio eletrônico, marca Zeiss modelo DSM 940 A

(Figura 1 ).

-Documentar fotograficamente.



**Figura 1. Microscópio eletrônico de varredura,  
marca Zeiss DSM 940 A.**

### ***Estereomicroscópio***

- Retirar amostras em áreas diferentes do couro cabeludo e axilas.
- Proceder estudo com o estereomicroscópio (marca *Zeiss Stemi SV-11*)
- Documentar fotograficamente.



**Figura 2. Estereomicroscópio marca Zeiss  
modelo Stemi SV-11**

#### **4.4- Conjunturas éticas**

Este estudo pode ser considerado risco mínimo.

Todo o processo da pesquisa ocorrerá após esclarecimentos e assinatura de consentimento escrito pós-informado dos pacientes e familiares envolvidos. Será explicado sobre o que será realizado, incluindo: exame clínico de acordo com os sinais e sintomas, retirada de pequenas mechas de áreas da cabeça e corpo, tomada de fotografias, mas que não permitam a identificação. Será explicado que os fios serão estudados com microscópios e fotografados. Esclareceremos que os resultados serão apresentados no meio científico, seja por revistas ou congressos médicos. Terão acesso aos resultados, inclusive as fotografias e as conclusões, como o diagnóstico final. Receberão orientações quanto ao tratamento e aconselhamento genético.

Os pacientes menores de idade somente serão examinados com autorização e presença dos pais. Fotografias não serão tomadas em regiões íntimas de nenhum paciente, para evitar constrangimentos. Os pacientes terão liberdade para se negar ou desistir de participar da pesquisa a qualquer momento.

Como os procedimentos implicados serão não-invasivos, aceitos pela ciência, sem custo financeiro algum aos pacientes e possivelmente possibilitará o diagnóstico e orientação sobre o problema aos pesquisados, a pesquisa é viável do ponto de vista ético.

#### 4.5. Termo de esclarecimento.

##### TERMO DE ESCLARECIMENTO

Você tem um tipo de doença de cabelos muito rara e está sendo convidado a participar do estudo de investigação desta alteração. Os avanços na área da saúde ocorrem através de estudos como este, por isso a sua participação é importante. O objetivo deste estudo é obter o diagnóstico específico desta alteração e divulgar somente à comunidade científica. Caso você participe, será necessário colher amostras de fios de cabelos e fazer uma consulta médica. O único desconforto é a retirada de um pequeno número de fios de cabelos. Não será feito nenhum procedimento que lhe traga qualquer risco à sua vida. Você poderá ter o benefício do diagnóstico correto, receber orientações sobre a doença e a receita de medicação, se houver tratamento para tal doença. Terá todas as informações que quiser e poderá não participar da pesquisa ou retirar seu consentimento a qualquer momento, sem prejuízo no seu atendimento. Pela sua participação no estudo, você não receberá qualquer valor em dinheiro, mas terá a garantia de que todas as despesas necessárias para a realização da pesquisa não serão de sua responsabilidade. Seu nome não aparecerá em qualquer momento do estudo, pois você será identificado com um número.

Segue na seguinte folha o termo de consentimento.

---

---

---

---

##### TERMO DE CONSENTIMENTO LIVRE, APÓS ESCLARECIMENTO.

Eu, \_\_\_\_\_, li e/ou ouvi o esclarecimento acima e compreendi para que serve o estudo e qual procedimento a que serei submetido. A explicação que recebi esclarece os riscos e benefícios do estudo. Eu entendi que sou livre para interromper minha participação a qualquer momento, sem justificar minha decisão e que isso não afetará meu tratamento. Sei que meu nome não será divulgado,

que não terei despesas e não receberei dinheiro por participar do estudo. Eu concordo em participar do estudo.

Pelotas, ...../ ...../.....

---

Assinatura do voluntário ou seu responsável legal

Documento de identidade

---

Roberto Rheingantz da Cunha Filho

---

Hiram Larangeira de Almeida Jr

Pesquisador responsável

Pesquisador orientador

Telefone de contato dos pesquisadores: (53)32782909 –Dr Hiram e (51)96557464-33309266 – Dr Roberto

Em caso de dúvida em relação a esse documento, você pode entrar em contato com o Comitê Ética em Pesquisa da Faculdade de Medicina da Universidade Católica de Pelotas, Mestrado em Saúde e Comportamento, pelo telefone 2848001.

#### 4.6 Questionário guia a ser aplicado.

#### QUESTIONÁRIO-GUIA.

#### DADOS E HISTÓRIA DE SAÚDE

NÚMERO NO HEREDOGRAMA:

IDADE DOS PRIMEIROS SINTOMAS:

IDADE ATUAL:

SEXO:

CONSAGÜINIDADE:

HISTÓRIA DE SAÚDE:

Doenças crônicas: VISÃO: Perguntar se há queixa visual ( ) SIM/qual \_\_\_\_\_  
( ) NÃO

SUDORESE: normal ( ) alterada ( ) \_\_\_\_\_

DERMATITE ATÓPICA ( ) SIM ( ) NÃO

CARDIOPATIA ( ) SIM ( falta de ar, dor torácica) ( ) NÃO

DM ( ) S N ( )

HAS ( ) S N ( ) ASMA/BRONQUITE ( ) S ( ) N

REUMATISMO ( ) S N ( )

OUTRAS \_\_\_\_\_

#### EXAME CLÍNICO:

##### 1. PÊLOS

( ) SEM ALTERAÇÃO

( ) ALTERADO:

BRILHO: ( ) NORMAL ( ) REDUZIDO ( ) AUMENTADO

COR: ( ) CASTANHO ( ) LOIRO ( ) RUIVO

ASPECTO:

ALOPÉCIA ( ) SIM ( ) NÃO

ÁREA AFETADA ( ) COURO CABELUDO – Locais \_\_\_\_\_

( ) SOBRANCELHAS

( ) CÍLIOS ( ) AXILAS

( ) TRONCO ( ) PÚBIS ( ) MEMBROS

**2. PELE**

QUERATODERMIA ( ) SIM \_\_\_\_\_  
( ) NÃO

**3. UNHAS**

( ) SEM ALTERAÇÃO  
( ) ALTERADA(S) \_\_\_\_\_

**4. DENTIÇÃO E PARTES MOLES DA BOCA**

( ) NORMAL  
( ) ALTERADA \_\_\_\_\_  
OBSERVAR ALTERAÇÃO SUTIL DE MAIOR ESPAÇAMENTO DE INCISIVOS SUPERIORES

**5. OSSOS**

( ) SEM ALTERAÇÃO  
( ) ALTERADO(S) \_\_\_\_\_

AVALIAR FORMATO MÃOS, PÉS, CRÂNIO- ROSTO, PALATO

**6. OUTRAS ALTERAÇÕES**

\_\_\_\_\_  
\_\_\_\_\_

**EXAMES DE INVESTIGAÇÃO**

**EXAME DE ESTEREOMICROSCÓPIO**

SULCOS ( ) SIM  
( ) NÃO

TORÇÕES ( ) SIM  
( ) NÃO

OUTROS  
ACHADOS \_\_\_\_\_

\_\_\_\_\_

**EXAME MICROSCÓPICO ÓPTICO**

SULCOS ( ) SIM \_\_\_\_\_  
( ) NÃO \_\_\_\_\_

TORÇÕES ( ) SIM \_\_\_\_\_  
( ) NÃO \_\_\_\_\_

OUTROS ACHADOS \_\_\_\_\_

**EXAME DE MICROSCOPIA ELETRÔNICA DE VARREDURA**

SULCOS ( ) SIM \_\_\_\_\_ ASPECTO V  
( ) NÃO \_\_\_\_\_

TORÇÕES ( ) SIM \_\_\_\_\_  
( ) NÃO \_\_\_\_\_

FRATURAS ( ) SIM \_\_\_\_\_  
( ) NÃO \_\_\_\_\_

OUTROS  
ACHADOS \_\_\_\_\_

## 5. Cronograma

PLANO DE ATIVIDADE	MAI 2004	JUN 2004	JUL 2004	AGO 2004	SET 2004	OUT 2004	NOV 2004	DEZ 2004	JAN 2005	FEV 2005	MAR 2005
Revisão bibliog e elaboração do projeto	X	X	X	X							
Apresentação do projeto					X						
Estudo clínico					X	X	X				
Estudo microscópico e lupa					X	X	X	X			
Análise de resultados						X	X	X			
<b>Redação</b>									X	X	
<b>Defesa</b>											X

## 6. Bibliografia

1. Stedman S. Dicionário médico. 25<sup>a</sup> ed. Baltimore:Willinas & Wilkins,1996:pp. 192, 999.
2. Dupré A, Rochiccioli P, Bonafé JL. « Cheveux incoiffables »: anomalie congénitale des cheveux. Réunion de toulouse, Société Française de Dermatologie et de Syphiligraphie, 24 du juin 1972.
3. Stroud JD, Mehregan AH : « Spun Glass » : a clinicopathologic study of an unusual hair defect, in Brown AC, editor: The first symposium. New York , 1974, Medcom Press, pp, 103-107.
4. Dupré A; Bonafé JL; Litoux F; Victor M. Uncombable hair syndrome. Le syndrome des cheveux incoiffables. Pili trianguli et canaliculi. Ann Dermatol Venereol 1978;105:627-30.
5. Ferrando J, Fontarnau R, Gratacos MR, Mascaró. *Pili canaliculi* “Cheveux incoiffables” ou “Cheveux en fibre de verre”. Ann Dermatol Venereol 1980;107:243-248.
6. Aguiar A, Simões MMS, Finseth I, Johannessen JV, Nesland JM. Uncombable hair. Arch Dis Child 1984;59:92-93.
7. Kuhn CA, Helm TN, Bergfeld WF. Acquired uncombable hair. Arch Dermatol 1993;129:1061-62.
8. Ludwig E. Pili canaliculi, eine art Von unkämmbaren Haaren. Hautarzt 1987;38:727-732.
9. Garty B, Metzker A, Mimouni M, Varsano I. Uncombable hair: a condition with autosomal dominant inheritance. Arch Dis Child 1982;57:710-712.

10. Pietropaolo N, Cabrera H, Gómez ML, Alvarez GR, Lopez M, Torre J. Síndrome de los cabellos impeinables, asociación con *pili torti*, *sedoumoniletrix*, *pili atroficans* y heterocromía de los cabellos. Arch Argent Dermatol 1989;39:149-58.
11. Falco OB, Ryckmanns F, Feilgemeir GP, Ring J. Zum Syndrom: unkämmbare Haare. Hautarzt 1982;33:366-372.
12. Trüeb RM, Spycher MA, Schumacher F, Burg G. *Pili torti et canaliculi* bei ektodermater Dyplasie. Hautarzt 1994;45:372-377.
13. Whiting DA. Structural abnormalities of the hair shaft. J Am Acad Dermatol 1987;16:1-25.
14. Rest ER, Fretzin DF. Quantitative assesment of scanning electron microscope defects in uncombable hair syndrome. Pediatr Dermatol 1990;7:93-96.
15. Hicks J, Metry DW, Barrish J, Levy M. Uncombable hair (cheveux incoiffables, *pili trianguli et canaliculi*) syndrome: Brief review and role of scanning electron microscopy in diagnosis. Ultrastruct Pathol 2001;25:99-103.
16. Güleç AT, Tanriverdi N, Dürü C, Saray Y, Akçali C. The role of psychological factors in alopecia areata and the impact of the disease on the quality of life. Int J Dermatol 2004;43:352-6.
17. Niemeier V; Harth W; Kupfer J; Mayer K; Linse R; Schill WB; Gieler U. Prävalenz psychosomatischer Charakteristika in der Dermatologie Erfahrungen mit Liaisonmodellen an 2 Hautkliniken. Hautarzt 2002;53:471-7.
18. Poot F. Le retentissement psychologique des pathologies chroniques du Cheveu. Rev Med Brux 2004;25:286-88.

19. Hesketh PJ, Batchelor D, Golant M, Lyman GH, Rhodes N, Yardley D. Chemotherapy-induced alopecia: psychosocial impact and therapeutic approaches. *Support Care Cancer* 2004;12:543-9.
20. Keegan A, Liao LM, Boyle M. Hirsutism: a psychological analysis. *J Health Psychol* 2003;8:327-45.
21. Revista Exame, edição especial de Julho de 2005. As 500 maiores e melhores empresas.
22. Dawber RPR, de Berker D, Wojnarowska F. Disorders of Hair. In: Rook, Wilkinson, Ebling. *Textbook of Dermatology* 6th ed. Oxford: Blackwell Science, 1998, pp:2891-2965.
23. Gonin J, Lévêque B, Dupuis N, Guilaine J. Association d'un syndrome des cheveux incoiffables et d'une maladie de Wilson. *Ann Dermatol Venerol* 1982;109:373-376.
24. Weinstein JM, Chamlin SL. Uncombable hair syndrome: light microscopy diagnosis. *Pediatr Dermatol* 2005;22:369-370.
25. Silva MCP, Mendes ILV. Redescoberta de *Potamolithus catharinae* com base em topótipos (*Gastropoda, Hydrobiidae*), rio Hercílio, Santa Catarina, Brasil. *Ser Zool* 2004;94:1.
26. Ferreira GC, Hopkins MJG, Secco RS. Contribuição ao conhecimento morfológico das espécies de leguminosas comercializadas no estado do Pará, como "angelim". *Ciências Florestais. Acta Amazon* 2004; 34: 219-232.
27. Valois CRA, Castro AJR. Avaliação tridimensional de canais radiculares obturados com uma técnica de termoplastificação. IX Congresso internacional de odontologia do DF. 2001.

28. Freire NMS, Benigno RNM, Oliveira AS, Lopes LMS, Galvão G. *Lynxacarus radovskyi* – diagnóstico e tratamento em felinos de Belém-Pará. Revista. Universidade. Rural, Série Ciências da Vida 2002;22:57-60.
29. Molinari SL, Caldas JAN, Miranda, MHN et al. Relationship of the facial vein with the submandibular gland. Rev Chil Anat 1997;15:29-33.
30. Cerio R. Histopathology of Skin. In: Rook, Wilkison, Ebling. Textbook of Dermatology. 6<sup>th</sup> ed Oxford: Blackwell Science Ltd, 1988, pp:186-188.
31. Sotto MN. Microscopia Eletrônica. In: Sampaio SAP, Rivitti EA. Dermatologia. 1998, Editora Artes Médicas, São Paulo, pp: 26-35.
32. Boccaletti V, Zendri Enrico, Morrone P, Giordano G, Gnetti L, De Panfilis G. Uncombable hair syndrome: a family study. Pediatr Dermatol 2004;21:326.
33. Korge B. Neues und bewährts in der Diagnostik von Haarerkrankungen. Hautarzt 2003;54:699-702.
34. Bell KA, Hicks J, Barrish J, Metry D. A change in color and texture in healthy girl. Arch Dermatol 2002;138:689-94.
35. Estella JS, Soto J, Caretero G, Pascual AM, Armijo M. Síndrome de los cabellos impenables. Actas Dermosifiliogr 1985;76:541-45.
36. Ferrando J, Gratacos MR, Fontarnau R, Rodellas AC. Síndrome de los cabellos impenables. Med Cut Ibero Lat Am 1977;1:39-46.
37. Chanwichitrana S, Timpatanapong P, Sriuraitana S. *Pili trianguli et canaliculi*: a nonfamilial case with eyebrow and eyelash involvement. Arch Dermatol 1986;122:977-978.

38. Kaplan H, Grosman M, Lacentre E. Syndrome de los cabellos impeinables. Arch Argent Dermatol 1987;37:267-273.
39. Argenziano G, Monsurrò MR, Paziienza R, Delfino M. *Pili canaliculi*. J Am Acad Dermatol 1998;38:344-48.
40. Masoliver AA, Ferrando Juan. Loose Anagen Hair in Hypohidrotic Ectodermal Dysplasia. Pediatr Dermatol 1996;13:29-32.
41. Camacho F, Ferrando J, Pichardo AR, Sotillo I, Jorquera E. Rapp-Hodgkin Syndrome with *Pili canaliculi*. Pediatr Dermatol 1993;19:54-57.
42. Fritz TM, Trüeb RM. Uncombable Hair syndrome with Angel-shaped phalangoepiphyseal dysplasia. Pediatr Dermatol 2000;17:21-24.
43. Shelley WB, Shelley D, Toledo OH. Uncombable hair syndrome: Observations on response to biotin and occurrence in siblings with ectodermal dysplasia. J Am Acad 1985;13:97-102.
44. Masoliver AA, Ferrando J. Loose anagen hair in hypohidrotic ectodermal dyplasia. Pediatr Dermatol 1996;13:29-32.
45. Kantaputra PN, Pruksachatkunakorn C, Vanittanakon P. Rapp-Hodgkin syndrome with palmoplantar keratoderma, glossy tongue, congenital absence of lingual frenum and of sublingual caruncles: newly reconized findings. Am J Med Genetics 1998;79:343-346.
46. Rebora A, Chiappara GM, Guarrera, M, Parodi A. Cheveux créus acquis um cas féminin avec revue de la littérature. Ann Dermatol Venereol 1990;117:29-31.
47. Boyer JD, Cobb MW, Sperling LC, Rushin JM. Loose Anagen Hair Syndrome mimicking the uncombable hair syndrome. Cutis 1996;57:111-113.

48. Tosti A, Piraccini BM. Loose Anagen Hair Syndrome and Loose Anagen Hair. *Arch Dermatol* 2002;138:521-522.
49. Abigail JL, Maino KL, Cohen B, Sperling K. A girl with loose anagen hair syndrome and uncombable, spun-glass hair. *Pediatr Dermatol* 2005;22:230-33.
50. Cambiaghi S, Barbareschi M. A sporadic case of congenital hypotrichosis simplex of the scalp: difficulties in diagnosis and classification. *Pediatr Dermatol* 1999;16:301-304.
51. Wong SN, Giam YC, Lee YS. Marie Unna hypotrichosis in a Chinese family. *Pediatr Dermatol* 2002;19:250-5.
52. Green J, Fitzpatrick E, de Berker D, Forrest SM, Sinclair RD. Progressive patterned scalp hypotrichosis, with wiry hair onycholysis and intermittently associated cleft lip and palate: clinical and genetic distinction from Marie Unna. *J Invest Dermatol Symp Proc* 2003;8:121-125.
53. Wakkers-Garritsen. Hypotrichosis congenita hereditaria (Marie Unna). 197th Meeting of the Dutch Society of Dermatologists.
54. Wirth G, Bindewald I, Küster W, Goerz G. Hypotrichosis congenita hereditaria Marie Unna. *Hautarzt* 1985;36:577-80.
55. Celik HH, Surucu SH, Aldur MM, Ozdemir BM, Karaduman AA, Cumhuri MM. Light and scanning electron microscopic examination of hair in hair with hereditary trichodysplasia (Marie Unna hypotrichosis). *Saudi Med J* 2004;25:1648-51.
56. Solomon LM, Esterly NB, Medenica M. Hereditary Trichoplasia: Marie Unna's Hypotrichosis. *J Invest Dermatol* 1971;57:389-400.

## **SEGUNDA PARTE:**

### **6. Resultados.**

#### ***Aspectos Clínicos e Genéticos.***

A partir da construção do heredograma verificou-se que a família com *Pili Canaliculi* tinha 38 membros, sendo 12 afetados (Figura 1). Havia comprometimento de indivíduos em todas gerações. Ambos sexos eram afetados, caracterizando doença autossômica dominante.

Foram examinados 9 indivíduos afetados e três normais (setas vermelhas), sendo que o exame laboratorial detalhado foi realizado em três homens afetados e um normal, já que as mulheres realizavam procedimentos cosméticos (ver descrição a partir da página 36).

A história clínica foi de poucos cabelos ao nascer nos afetados. Durante a infância os cabelos cresciam pouco, podendo haver recuperação discreta em alguns (Figuras 2, 3 e 4). A partir da puberdade ou segunda e terceira décadas de vida agravava-se lentamente o processo de rarefação pilosa (Figuras 5 e 6). Os cabelos não se desprendiam facilmente à tração. Em alguns indivíduos havia também alopecia androgenética. Os pêlos axilares, barba (homens), cílios e sobrancelhas são rarefeitos (Figuras 8, 9, 10, 18, 19, 20, 29, 30, 31 – páginas 36, 37, 42, 43, 48 e 49)

O aspecto dos fios é um pouco encrespado ou negróide e arrepiado, ao toque dão sensação de seco.

Não havia caso de consangüinidade na família.

Nenhum paciente teve sinais ou sintomas de alterações ósseas, dentárias, de sudorese, cardíacas, oftalmológicas, etc. Apenas um paciente desenvolveu hipertensão arterial sistêmica e outro *diabetes mellitus* tipo II.

As mulheres referiram o crescimento dos cabelos até próximo aos ombros. Utilizavam “apliques” para disfarçar (figura 7).

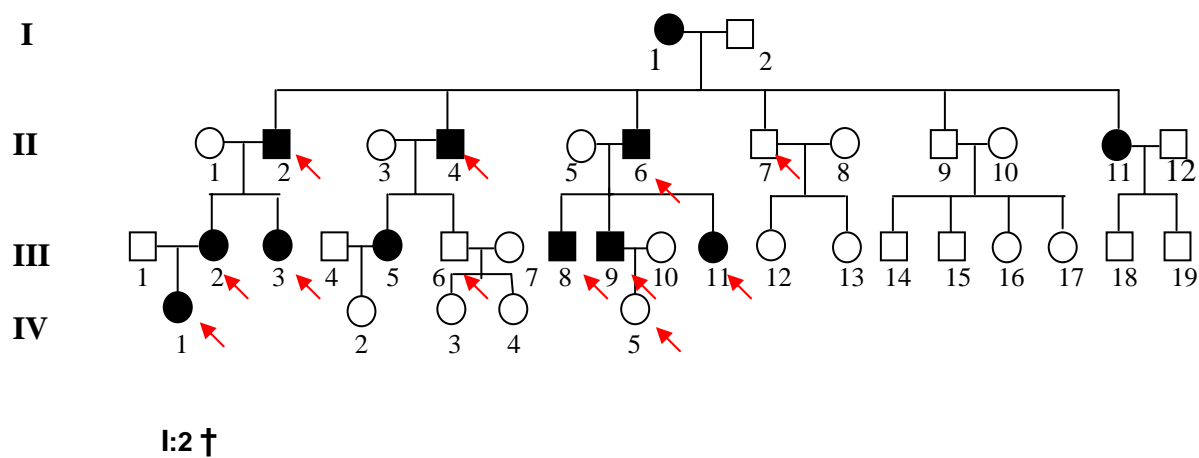


Figura 1. Heredograma com padrão de herança autossômico dominante.



**Figura 2. Três irmãos na infância: alopecia é evidente no menino do centro da fotografia.**



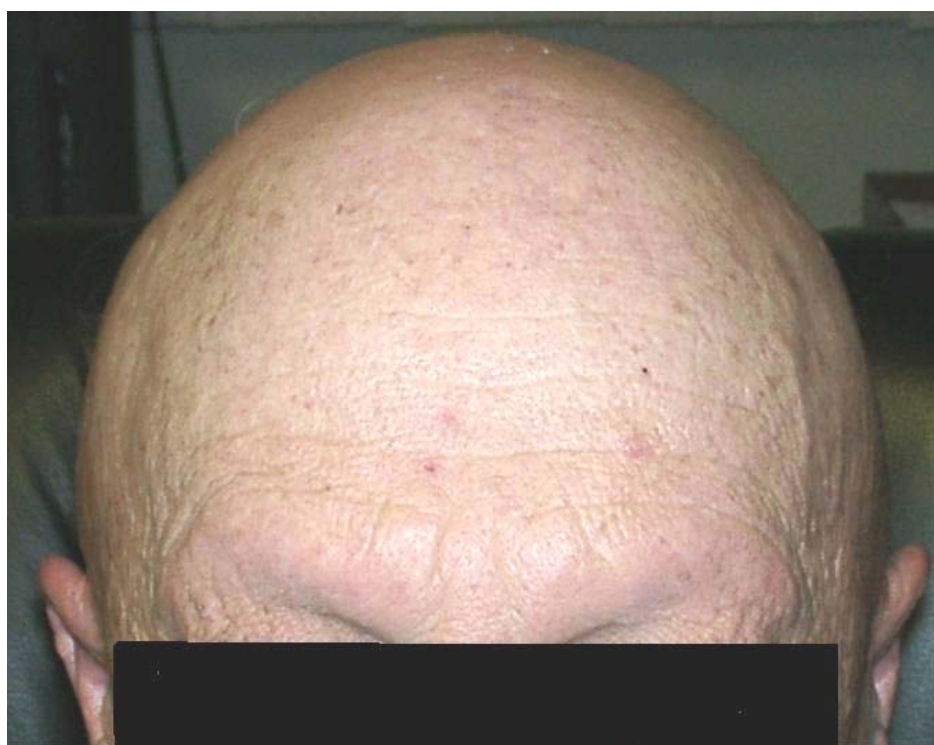
**Figura 3. Nítida alopecia do couro cabeludo e sobrancelhas.**



**Figura 4. Alopecia de cabelos e sobrancelhas. Cabelos arrepiados.**



**Figura 5. Indivíduo 4 (geração II) na terceira década de vida.  
Alopécia das sobrancelhas e região frontal.**



**Figura 6. Indivíduo 4 (geração II), foto atual com 53 anos:  
alopécia intensa, lembrando monge.**



**Figura 7. Indivíduo 11 (geração III) com “apliques” (espécie de prótese capilar): dificuldade de avaliação clínica. A seta mostra o comprimento máximo atingido.**

## **Estudo microscópico.**

### ***Microscópio óptico (MO).***

Quando examinamos os pêlos colocados entre lâmina e lamínula, não encontramos nenhuma alteração (dados não demonstrados).

A análise do corte semifino transversal mostra indentações e formas diversas (triangulares, quadrangulares, forma de maçã e bizarras) tanto nos cabelos quanto nos pêlos axilares, sendo que nestes as formas eram mais irregulares. Exemplos são mostrados a seguir na descrição dos indivíduos 6 (geração II) e indivíduos 8 e 9 (geração III) - páginas 41, 47 e 54.

Os pêlos normais têm contorno oval ou arredondado.

### ***Estereomicroscópio (Est).***

O exame da superfície dos pêlos com essa técnica mostra que 100% tinham sulcos e até 30% tinham torções. Exemplos são mostrados a seguir na descrição dos indivíduos 6 (geração II) e indivíduos 8 e 9 (geração III) nas páginas 38, 44 e 50.

Os sulcos são menos evidentes nos pêlos claros.

Os pêlos normais têm superfície lisa ou regular.

### ***Microscopia eletrônica de varredura (MEV).***

Os sulcos podem ser regulares ou irregulares, mas seguem de forma longitudinal e com profundidade variável. Em grande aumento a cutícula mostra-se irregular, às vezes em mosaico e menos aderida.

Foram encontradas pequenas fraturas da cutícula nas torções mais intensas.

Da mesma forma, exemplos são mostrados a seguir na descrição dos indivíduos 6 (geração II) e indivíduos 8 e 9 (geração III), páginas 39,40,45,46,51,52 e 53.

Os pêlos normais têm superfície regular em telhado cerâmico (figuras 41 e 42 – página 55).

**Descrição clínica e da estereomicroscopia, microscopia eletrônica de varredura e microscopia óptica de cortes semifinos.**

**Indivíduo 6 (geração II)**



**Figura 8. Alopecia androgenética e rarefação difusa.**



**Figura 9. Alopecia total da sobrancelha e cílios.**



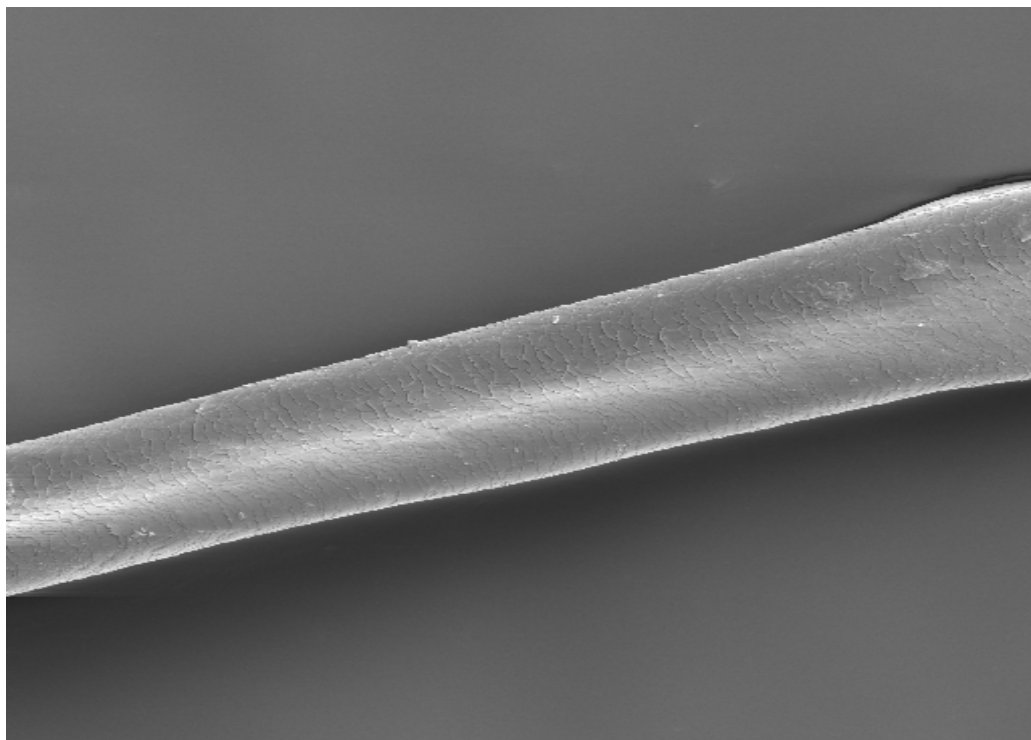
**Figura 10. Axila: alopecia difusa, com poucos fios remanescentes.**



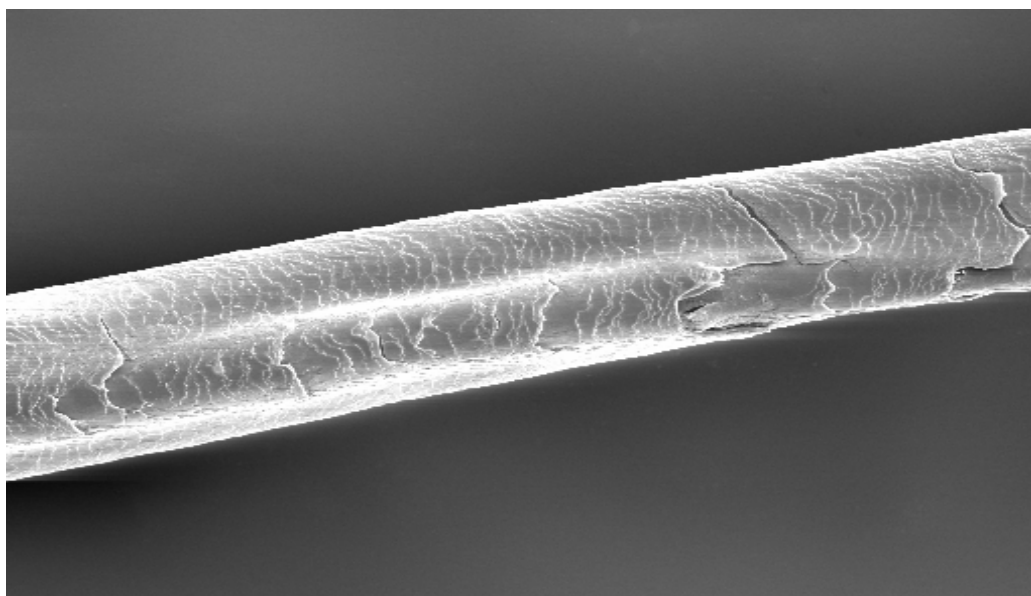
**Figura 11. Estereomicroscopia de cabelo (60X): sulcos longitudinais bem visíveis no fio pigmentado.**



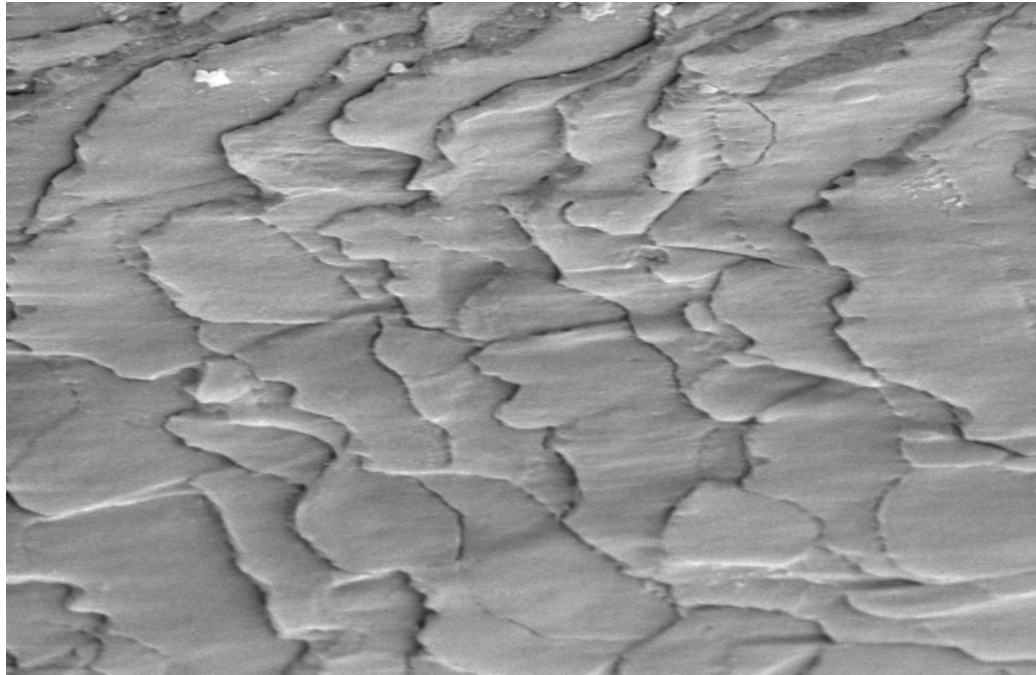
**Figura 12. Estereomicroscopia de pêlo axilar (60X): sulco e achatamento.**



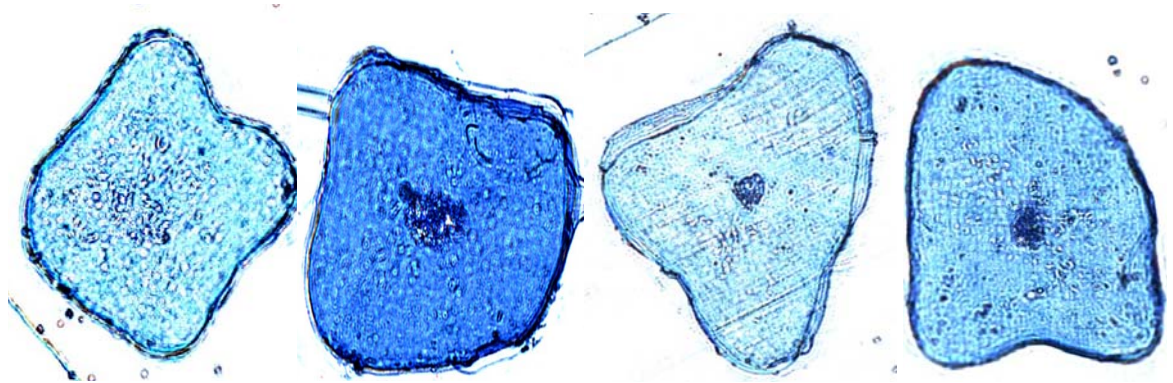
**Figura 13. Microscopia eletrônica de varredura de cabelo (300X):  
sulco longitudinal.**



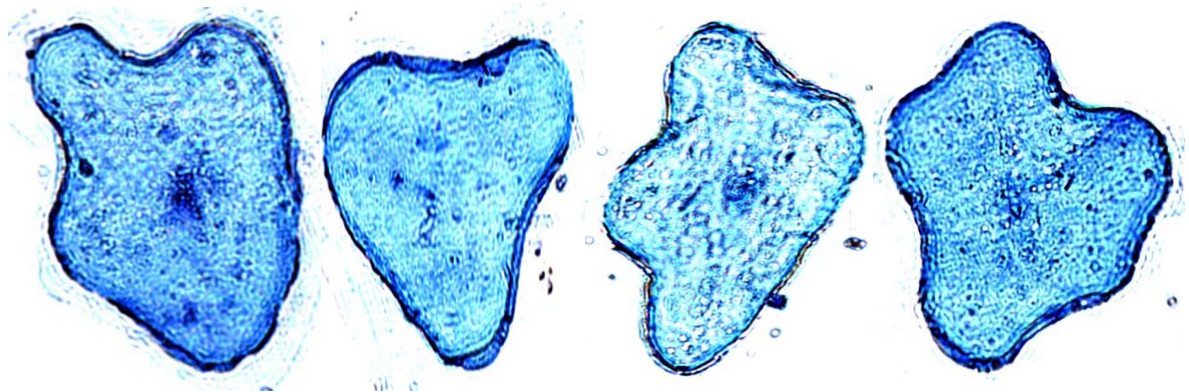
**Figura 14. Microscopia eletrônica de varredura de pêlo axilar  
(300X): sulcos e fraturas da cutícula.**



**Figura 15. Microscopia eletrônica de varredura de pêlo axilar (3000X): escamas cuticulares com aspecto bizarro, desorganizado.**



**Figura 16. Microscopia óptica de cortes transversais semifinos, de cabelos (azul de metileno, 200X): indentações, morfologia diversa.**



**Figura 17. Microscopia óptica de cortes transversais semifinos de pêlos axilares (azul de metileno, 200X): indentações, morfologia diversa, mais bizarra que o couro cabeludo.**

**INDIVÍDUO 8 (GERAÇÃO III)**



**Figura 18. Cabelos rarefeitos com aspecto crespo associado com alopecia androgenética.**



**Figura 19. Detalhe região orbital: sobrancelha rarefeita e fios em várias direções. Cílios atróficos.**



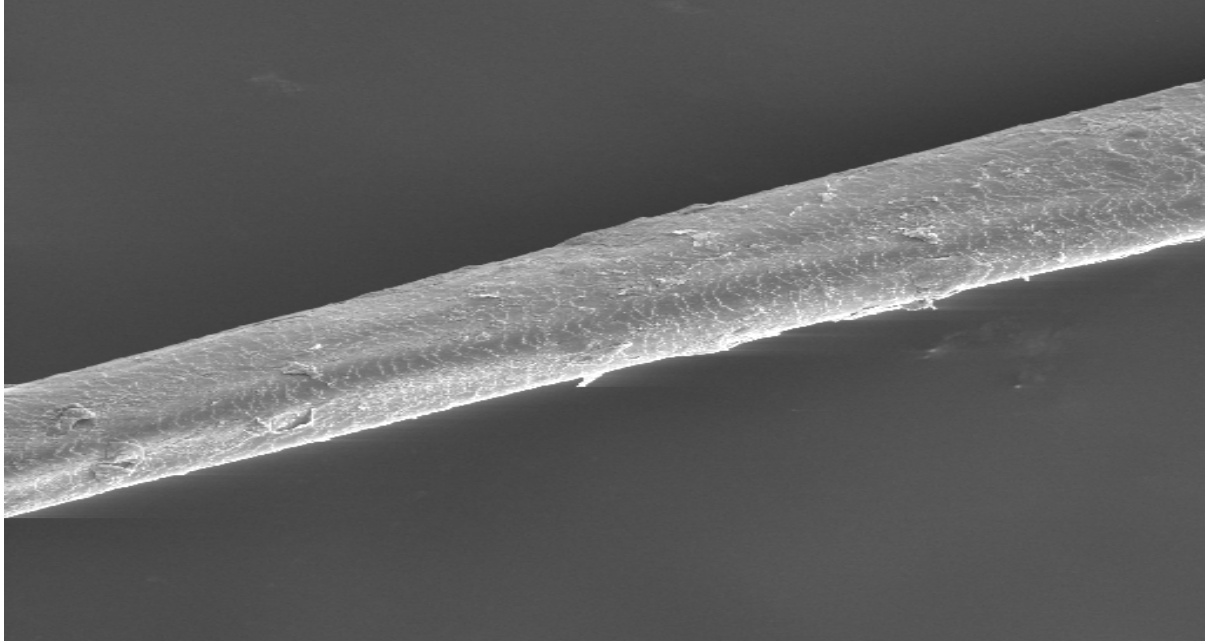
**Figura 20. Axila com hipotricose.**



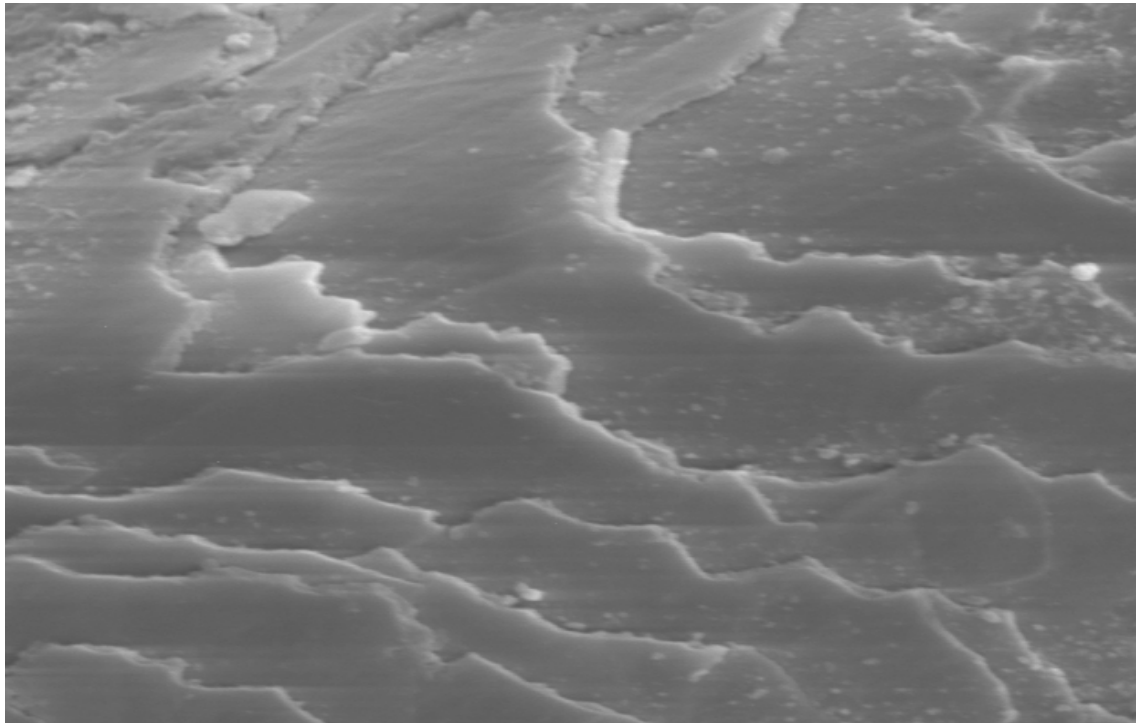
**Figura 21. Estereomicroscopia de cabelo (52X): sulco irregular.**



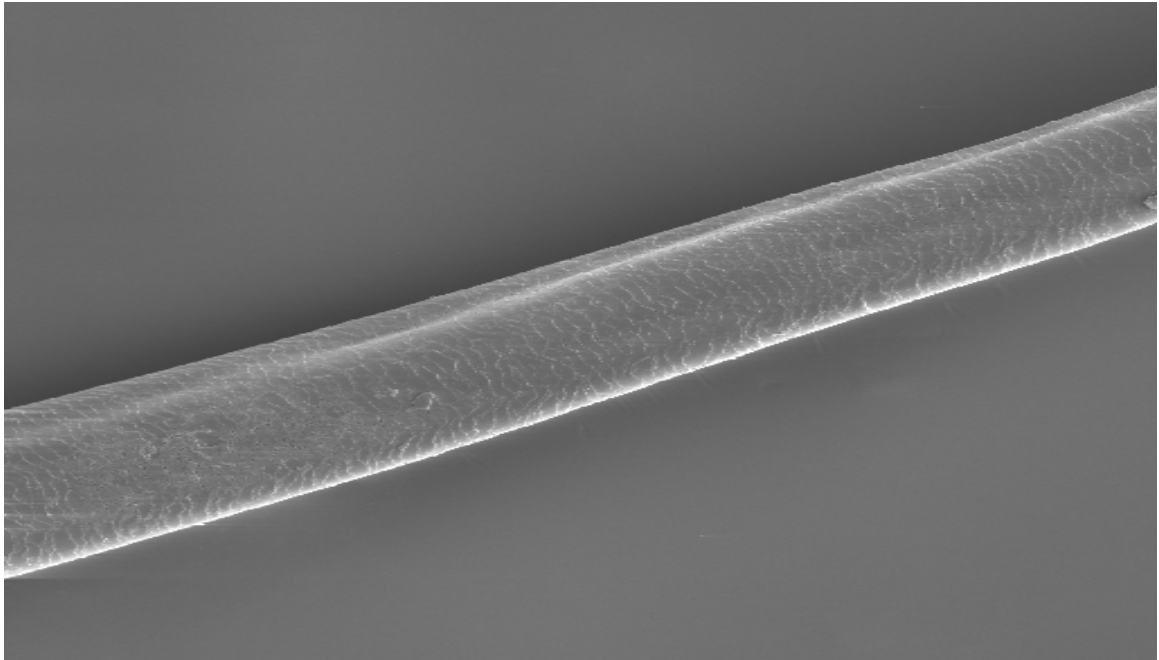
**Figura 22. Estereomicroscopia de pêlo axilar (50X): sulco e leve torção.**



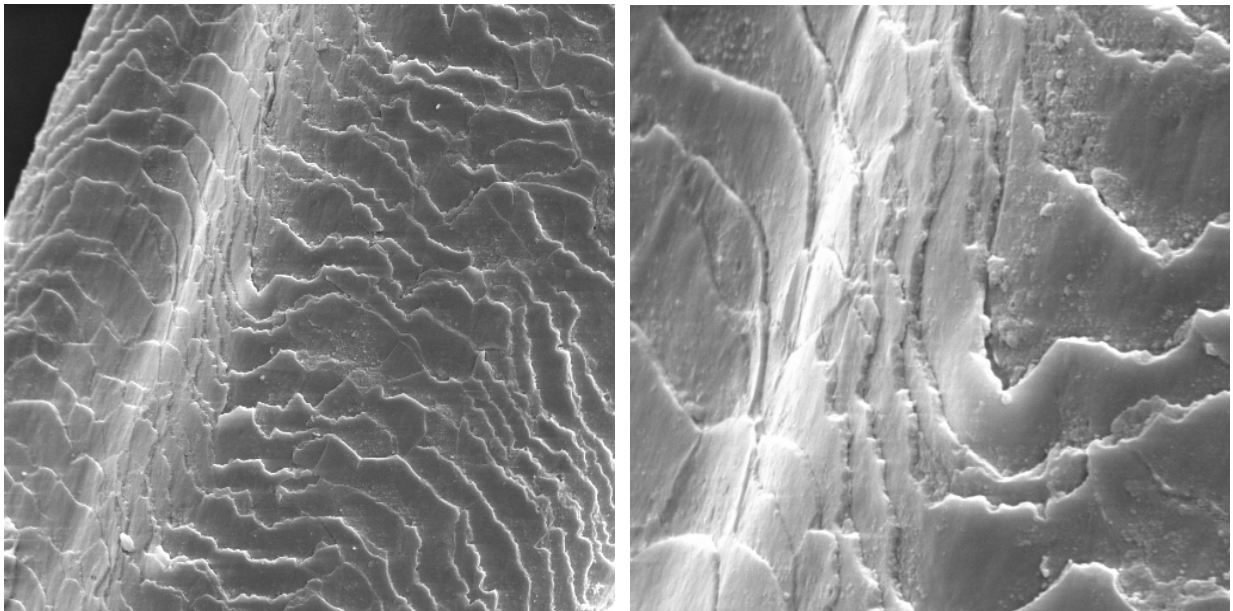
**Figura 23. Microscopia eletrônica de varredura de cabelo (300X):  
sulco longitudinal.**



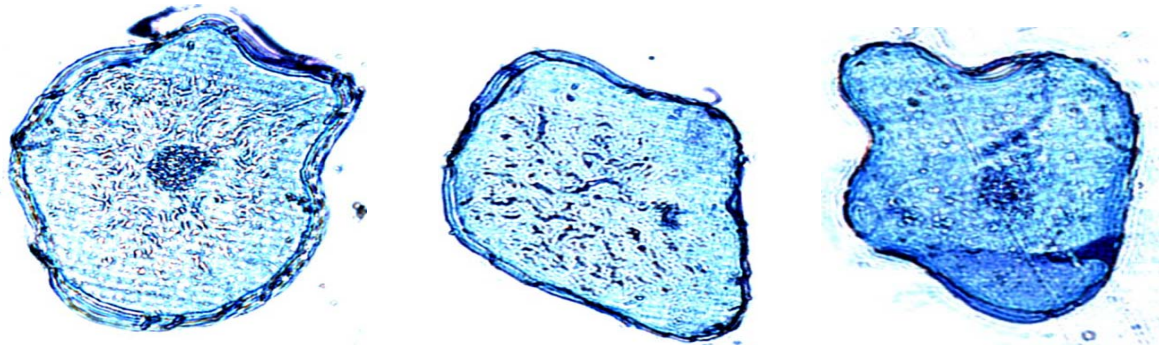
**Figura 24. Microscopia eletrônica de varredura de cabelo (3000X):  
cutícula com aspecto bizarro.**



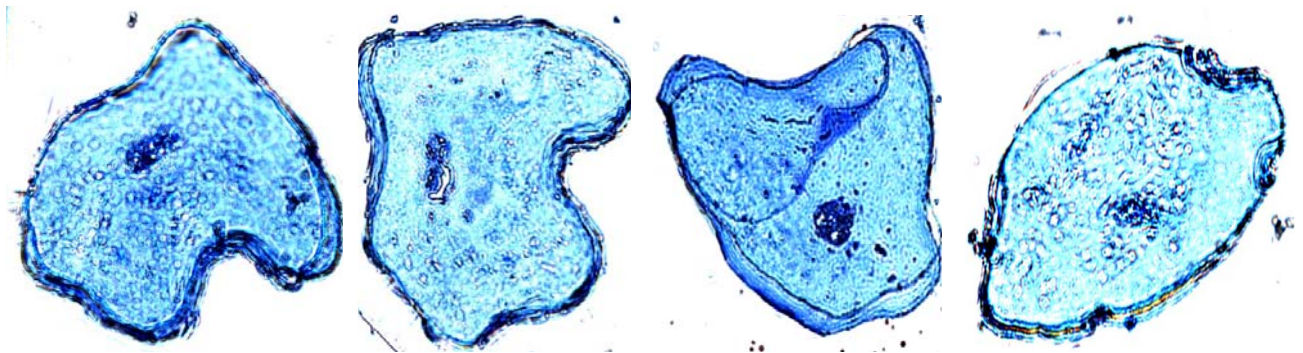
**Figura 25. Microscopia eletrônica de varredura axilar (200X):  
sulco longitudinal.**



**Figura 26. Microscopia eletrônica de varredura de pêlo axilar (2000X e 3000X):  
sulco longitudinal e formação de uma linha que lembra a letra “M”.**



**Figura 27. Microscopia óptica de cortes transversais semifinos, fios do couro cabeludo (azul de metileno, 200X): morfologia diversa nítida. Há indentações que são os canais.**



**Figura 28. Microscopia óptica de cortes semifinos, pêlos axilares (azul de metileno 200X): canais bem aparentes e polimorfismo – aspecto bizarro.**

**INDIVÍDUO 9 (GERAÇÃO III)**



**Figura 29. Alopecia da barba e sobrancelha. Acometimento inicial do couro cabeludo.**



**Figura 30. Alopecia parcial da sobrancelha e dos cílios.**



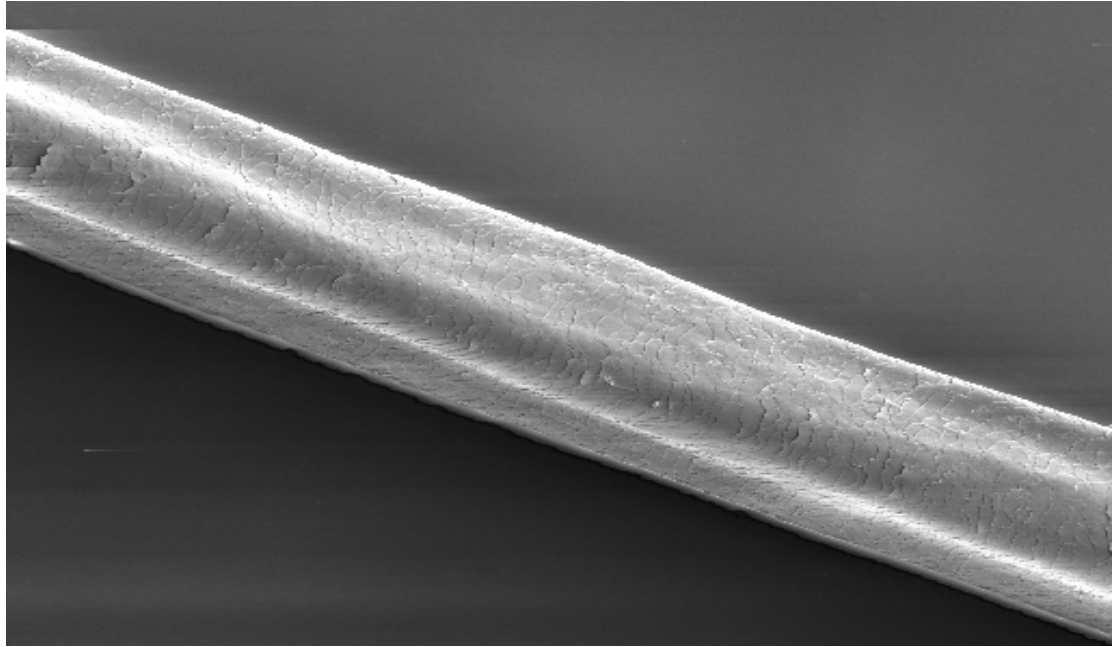
**Figura 31. Diminuição dos pêlos axilares.**



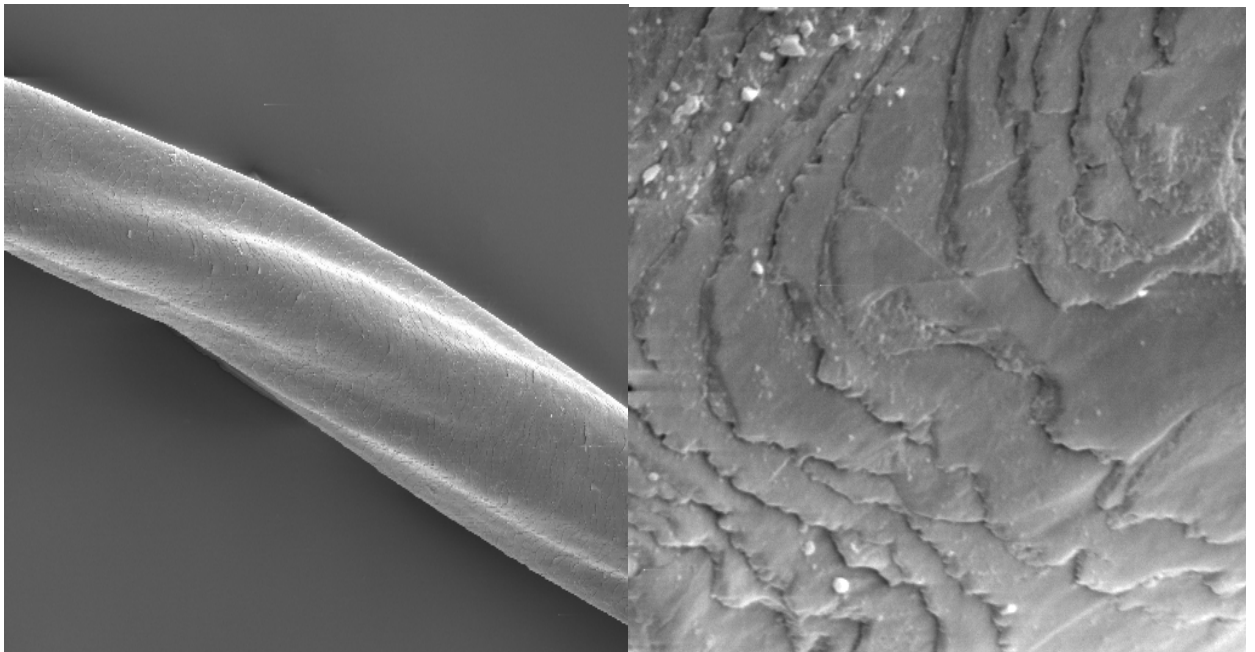
**Figura 32. Estereomicroscopia de cabelo (50X):  
sulco longitudinal e leve torção.**



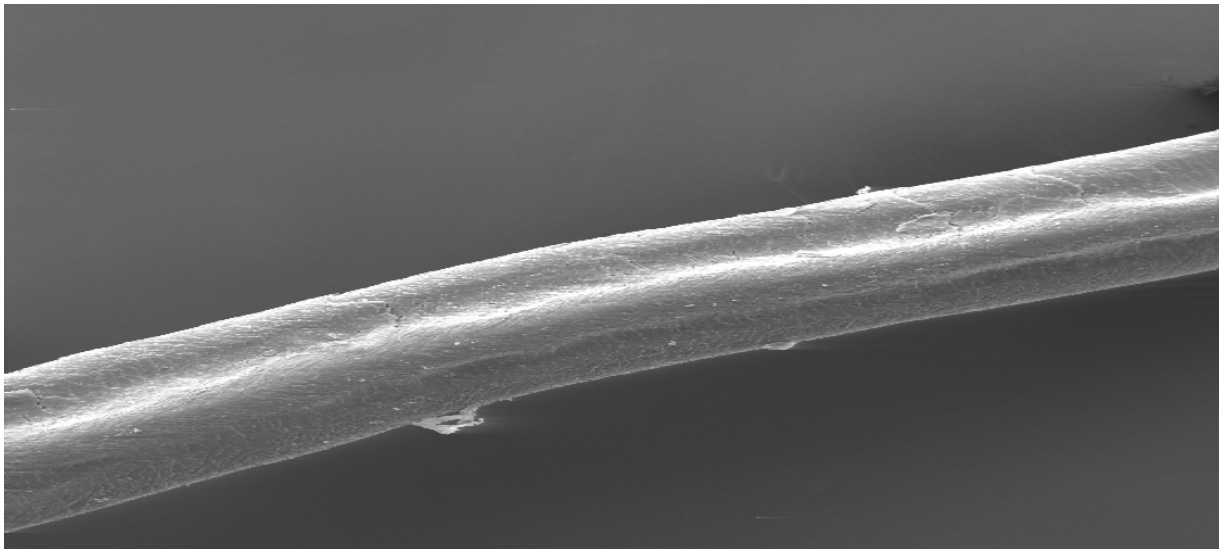
**Figura 33. Estereomicroscopia de pêlo axilar (50X): dois sulcos  
longitudinais vistos no mesmo fio.**



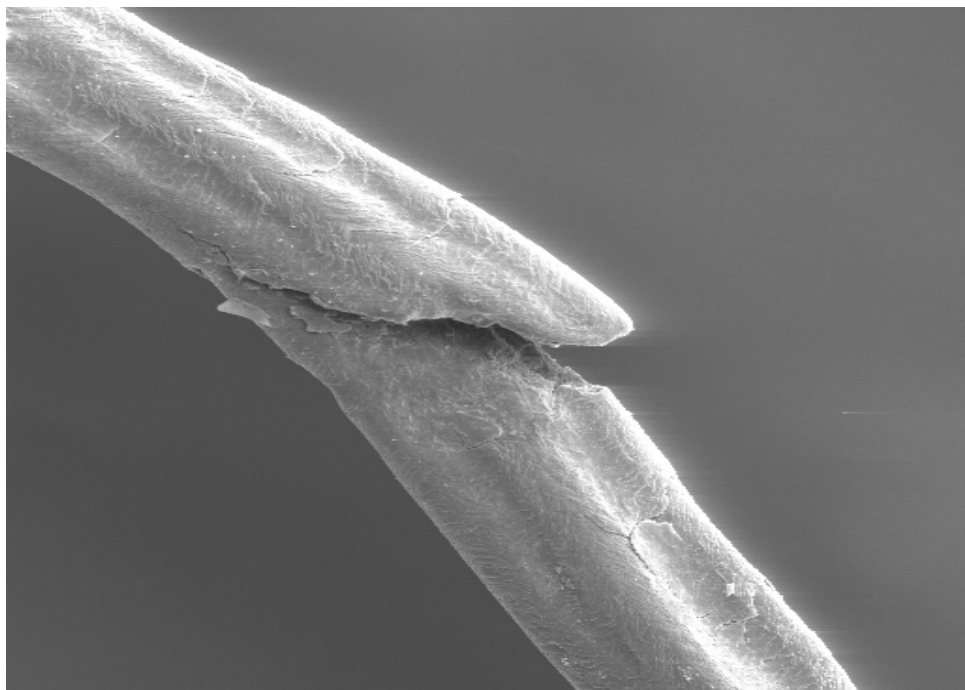
**Figura 34. Microscopia eletrônica de varredura (200X), fio do couro cabeludo:sulcos longitudinais.**



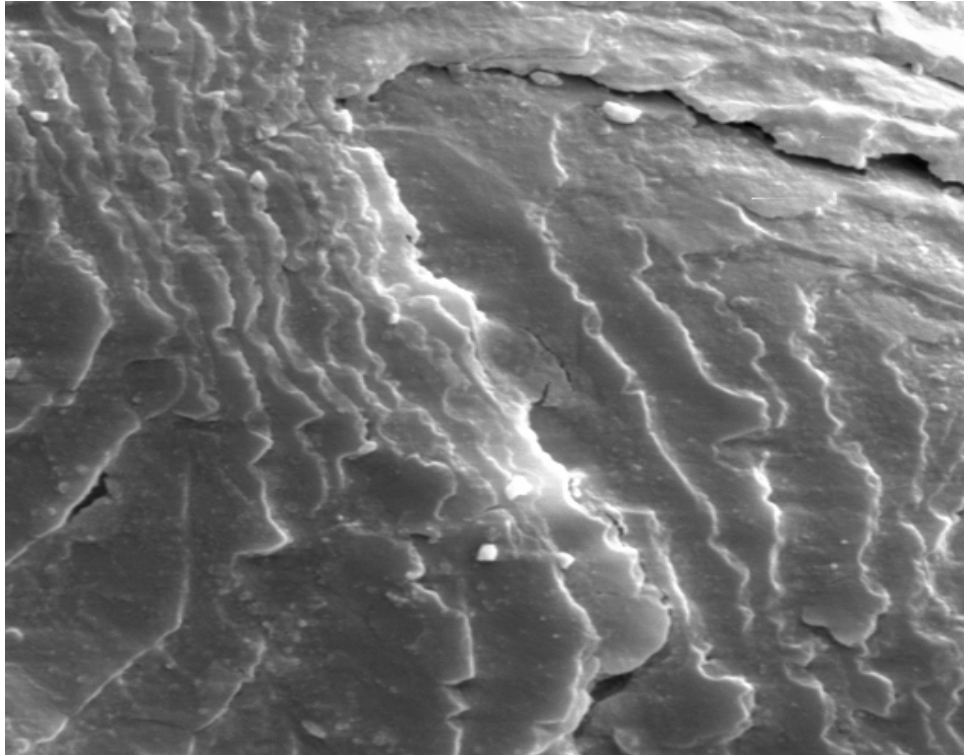
**Figura 35. Microscopia eletrônica de varredura de cabelo (400X e 3000X), leve torção e mais de um sulco. Cutícula com escamas de aspecto bizarro e menos aderida.**



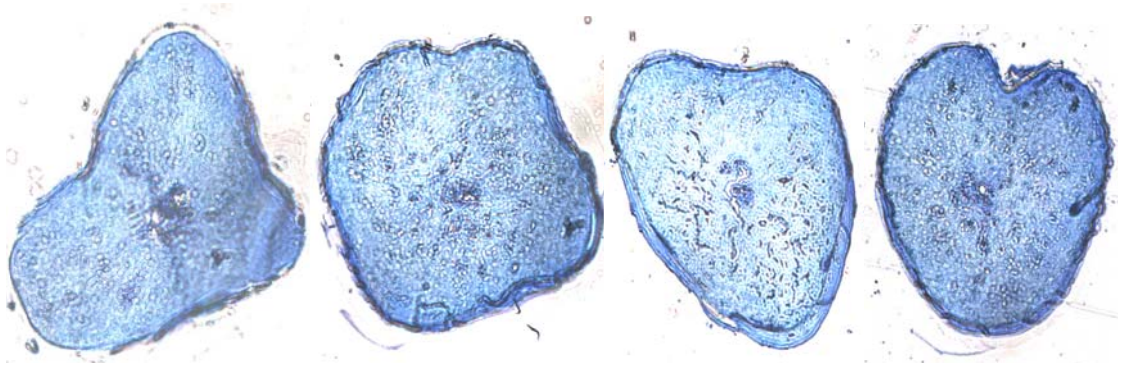
**Figura 36. Microscopia eletrônica de fio da axila (300X): dois sulcos longitudinais.**



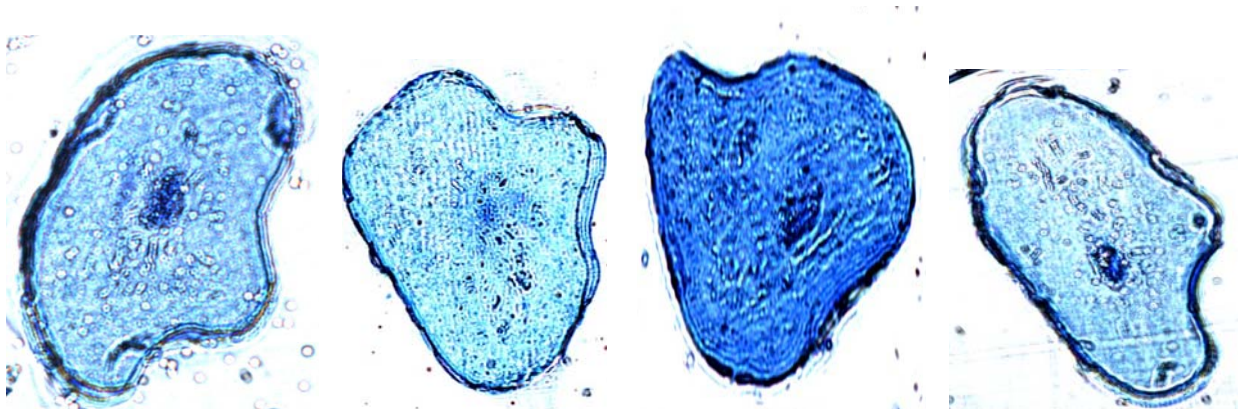
**Figura 37. Microscopia eletrônica de varredura, fio axilar (400X): dois sulcos e fratura do pêlo.**



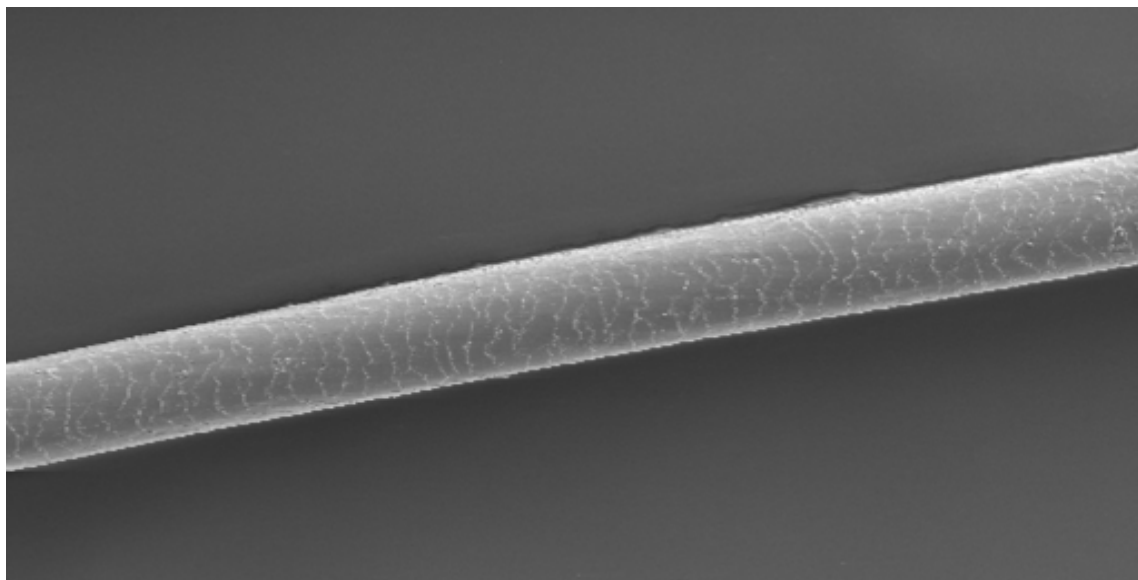
**Figura 38. Microscopia eletrônica de varredura de fio axilar (3000X): aspecto bizarro com desprendimento de parte da cutícula.**



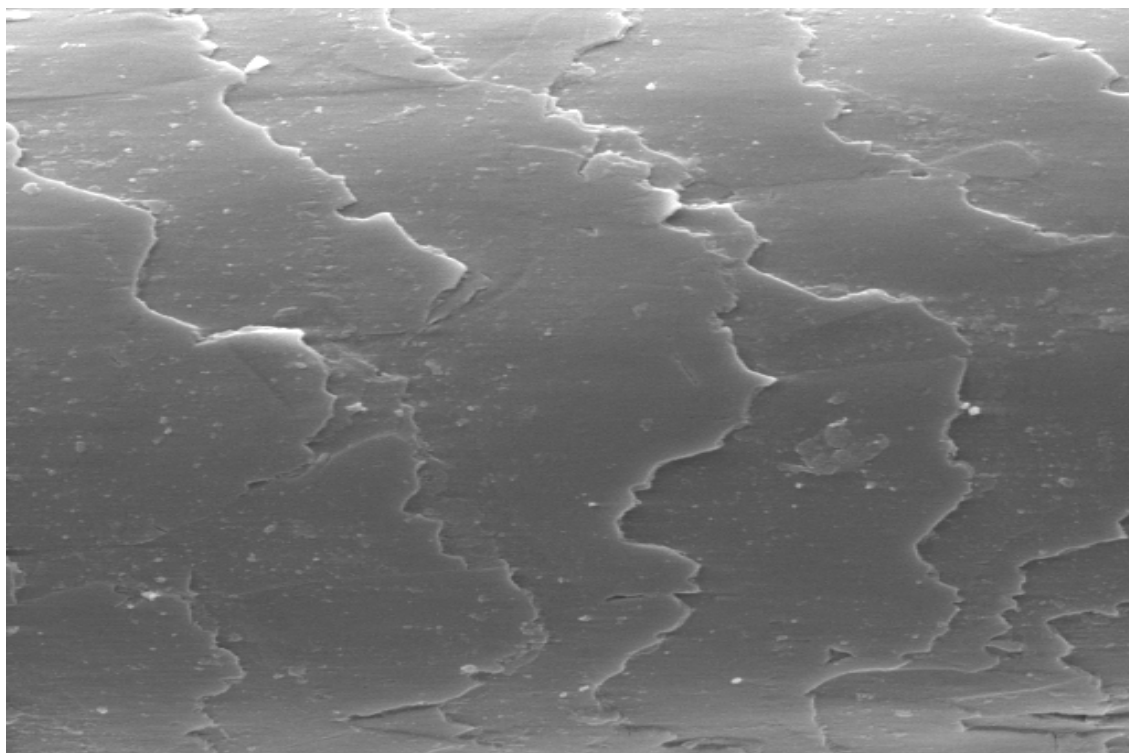
**Figura 39. Microscopia óptica de cortes transversais semifinos, fios do couro cabeludo (azul de metileno 200X): repetem-se indentações (canais) e polimorfismo - triangular, quadrangular e em forma de maçã (à direita).**



**Figura 40. Microscopia óptica de cortes transversais semifinos (azul de metileno 200X): fios axilares indentações (sulcos) e polimorfismo.**



**Figura 41. Familiar normal, microscopia eletrônica de varredura (200X): ausência de alterações.**



**Figura 42. Familiar normal, detalhe (MEV, 3000X): aspecto em “telhado cerâmico” e escamas aderentes, características de fio normal.**

## 6. Discussão

A ciência demonstra que geralmente não é possível estabelecer critérios clínicos rígidos para o diagnóstico de muitas síndromes humanas. Isto ocorre pelo fenótipo ou expressividade variável. Usualmente, as síndromes são descritas a partir de uma ou mais características comuns, exemplo é *Pili Canaliculi*, onde há sulcos longitudinais nos fios de cabelos como característica primordial da afecção.

No contexto de diagnósticos diferenciais foram necessárias as seguintes ponderações, eis que o sintoma “cabelos arrepiados” é a manifestação de várias doenças da haste do pêlo.

-Descartam-se displasias ectodérmicas porque não houve comprometimento de outras estruturas do ectoderma, como glândulas sudoríparas, unhas e também dentes ou ossos.

-Exclui-se Síndrome Rapp-Hodgkin porque o quadro é incompatível. Esta alteração foi descrita em 1968, como uma nova displasia ectodérmica, com hipohidrose e intolerância ao calor, cabelos esparsos e impenteáveis, podendo ou não identificar canais ou torções. Outras anormalidades encontradas foram: baixa estatura, fenda palatina e labial, fronte proeminente, nariz estreito, boca pequena, hiperplasia de maxilar, estenose conduto auditivo, hipospadia, ausência do frênulo da língua, hipoplasia de mamilos, dermatite, queratodermia e várias alterações dentárias, como dentes cônicos, hipo e anodontia, etc.

- “Cabelo em colar” ou “*monilethrix*” (*monile*: do latim= colar e *thrix*: do grego= cabelo) pode ser descartado porque faltam pápulas queratóticas junto aos folículos e

não há nódulos elípticos separados por estreitamentos ou constrições na microscopia óptica. Sulcos longitudinais são eventuais, ou seja, é uma característica secundária.

-Exclui-se Síndrome capilar da perda anágena porque ela geralmente inicia precocemente, existe tendência à melhora, os cabelos são facilmente desprendíveis. Geralmente não se associa a canais.

-Afasta-se “*Pili torti*”, “Pêlos torcidos” (*pili*: plural de pilus, do latim pêlo; *torti: tortus*, do latim: torcido) em razão das torções ter sido eventual nos fios examinados (no máximo 30%).

-Elimina-se Síndrome “*kinky hair*” porque é adquirida, inicia a partir da adolescência, é localizada, com início e progressão rápidos. Há torções e achatamento dos cabelos. Sulcos longitudinais são variáveis.

-Hipotricose congênita simples foi uma hipótese abandonada porque os cabelos são finos, delicados e não há alterações estruturais relevantes.

-Cabelos lanosos ou “*Wolly hair*” podem ser descartados por dois motivos: neste caso, os cabelos têm aspecto de lã. Descritos também como: ondulados, crespos, frisados ou “negróides”. Predominam torções e achatamentos. Sulco é um achado menor.

-Progeria, mucopolissacaridose também foram hipóteses colocadas de lado pela falta de outros sinais ou sintomas que sugerissem o problema.

A família estudada possui características de duas doenças: “*Pili Canaliculi*” (forma clássica - tipo *Cheveux Incoiffables*) e Hipotricose de Marie Unna.

Assinala-se “*Pili Canaliculi*”, também descrita como Síndrome dos cabelos Impenteáveis ou “*Cheveux Incoiffables*” porque os cabelos são arrepiados, de aspecto seco ou grosseiro ao toque, crescem lentamente e ocorre herança autossômica

dominante. A alopecia geralmente não faz parte deste quadro, exceção é relato com redução dos pêlos das sobrancelhas e couro cabeludo como visto nessa família. Sulcos longitudinais na microscopia eletrônica de varredura ou estereomicroscopia, ou ainda, a modificação do aspecto arredondado do fio visto à secção transversal são características primordiais. O trabalho de Rest e Fritzen, único quantitativo, mostrou inespecificidade dos canais, pois foram vistos em controles voluntários assintomáticos (7 de 10: 70%) e controles familiares assintomáticos (3 de 8: 37%). Seria importante o número de fios comprometidos: 56,7% nos doentes, 8,7% nos voluntários e 4,8% nos controles familiares. A diferença entre os controles não foi significativa. Estimativas prévias em doentes variam de 50% a 100% de fios afetados, na família em questão chegou a 100 % de fios afetados, com o exame estereomicroscópico.

Aponta-se Hipotricose Marie Unna (HMU) porque há compatibilidade do quadro clínico. Cabelos arrepiados, alopecia difusa, congênita ou de início precoce, agravada a partir da juventude, comprometendo o perímetro do escalpo, vértex, fronte, por vezes lembrando monge ou calvície androgenética e padrão de herança autossômico dominante. A primeira descrição ocorreu em 1927 por Marie Unna a partir de uma grande família alemã. Canais longitudinais e torções podem ser encontrados em alguns trabalhos, mas aparentemente não seria alteração significativa na HMU. Foram descritas famílias sem alteração na microscopia eletrônica de varredura (MEV), exame padrão-ouro no diagnóstico das doenças da haste do cabelo. Nessa perspectiva, "*Pili Canaliculi* associado com alopecia" parece mais coerente como diagnóstico, devendo o diagnóstico de HMU ser reservado aos casos com hipotricose e haste normal.

A microscopia óptica (MO) tradicional, comumente não é citada nos trabalhos pela escassez de achados. Como esperado também não se encontraram alterações

com esse exame. Entretanto, os cortes semifinos, transversais e corados com azul de metileno permitiram a visualização de indentações (canais) e polimorfismo (triangular, quadrangular, achatado, em forma de maçã e outras formas bizarras), compatíveis com os relatos encontrados.

O estereomicroscópio (EST) mostrou vantagens, como a simplicidade da técnica, rapidez e baixo custo. Nos fios pigmentados, a sensibilidade diagnóstica foi igual a MEV para diagnóstico de canais e torções. Provavelmente a visão tridimensional da superfície pelo EST é que permite a boa visualização dos canais e torções. Há limitação desta técnica, pois os canais ficam pouco evidentes nos fios claros. Nesta pesquisa descobriu-se uma nova maneira de diagnosticar *Pili Canaliculi* através deste equipamento que é utilizado pela ciência há mais de século. Abre-se espaço para pesquisa em outras alterações estruturais da haste do pêlo.

A MEV permanece como o exame de referência. Escamas em mosaico, torções e canais irregulares foram identificados com essa técnica. Pequenas fraturas da cutícula, aspecto “roído” ou “*peeling*” foram encontrados em alguns fios, talvez resultantes de agentes externos.

Há poucos estudos em que foi realizada biópsia. No estudo de Ferrando e colegas os cortes transversais da pele do couro cabeludo identificaram alguns folículos com retração de bainhas e prega da cutícula com torção da haste. Não foi realizada biópsia na presente pesquisa por não ser imprescindível para o diagnóstico e não traria benefício adicional para os pacientes, portanto pouco viável eticamente.

Não se encontram pesquisas de mapeamento genético na clássica apresentação de *Pili Canaliculi*. Em HMU elas concentram-se próximo ao loco do gene

da calvície, mas os resultados ainda não apontaram o envolvimento de gene específico.

Poucos autores arriscaram-se fazer classificações de *Pili Canaliculi*. As tentativas basearam-se em aspectos morfológicos e hereditários ou não. A aplicação rígida destas classificações é bastante complexa porque a expressividade clínica-morfológica é variável até entre familiares afetados. Serão necessários estudos genéticos e morfológicos para melhorar a classificação.

As atualizações de conceitos e nomenclaturas não seguem o mesmo ritmo. “*Pili Canaliculi et Trianguli*” não seria mais adequado. A forma triangular ou “*trianguli*” é apenas uma das morfologias encontradas na secção transversal do fio. O primeiro estudo com secção transversal encontrou este aspecto, entretanto diversos trabalhos posteriores e com número maiores de pacientes, mostraram a diversidade: reniforme, achatado, quadrangular e outros aspectos mais bizarros. O presente estudo também evidencia estes achados. Portanto, não é mais compreensível a manutenção deste termo como parte da denominação da doença. Considerando que o canal ou sulco longitudinal é universal nestes casos, a nomenclatura *Pili Canaliculi* é mais adequada.

A única opção de tratamento para *Pili Canaliculi* relacionada na literatura é biotina, com amplitude posológica razoável: 0,15mg até 5mg por dia e baseada em relatos de casos. Do grupo estudado, apenas uma jovem optou tratar-se, todavia não houve resposta positiva após quatro meses de terapêutica.

## 7- Conclusões

O nome descritivo *Pili Canaliculi* seria mais adequado para síndromes que se manifestam com canais longitudinais. O termo adicional “*et trianguli*” deve ser suprimido, pois estudos prévios, ratificados pelo nosso, mostram que há várias morfologias na secção transversal.

Clinicamente ocorre hipotricose gradativa de pêlos arrepiados.

A estereomicroscopia, exame acessível, pode fazer o diagnóstico, principalmente nos fios escuros, permitindo a visualização dos canais.

A microscopia eletrônica de varredura mostra os canais, bem como distribuição irregular de escamas que constituem a haste do pêlo.

As alterações microscópicas foram mais intensas nos pêlos axilares.

O padrão de herança encontrado foi autossômico dominante.

## 8. Artigo

### ***Pili Canaliculi*: estudo clínico e microscópico da primeira família brasileira.**

Roberto Rheingantz da Cunha Filho<sup>1</sup>

Hiram Larangeira de Almeida Jr<sup>2</sup>

Luis Antônio Suita de Castro<sup>3</sup>

Nara Moreira Rocha<sup>3</sup>

Valter Abrantes<sup>3</sup>

<sup>1</sup> Dermatologista, mestrando em saúde e comportamento, Universidade Católica de Pelotas, Brasil.

<sup>2</sup> Doutor em Dermatologia, professor do Mestrado em Saúde e Comportamento, Universidade Católica de Pelotas, Brasil

<sup>3</sup> Pesquisadores do Laboratório de microscopia eletrônica, Embrapa CPA-CT, Pelotas, Brasil .

## **Resumo**

**Introdução** Há um grupo bastante heterogêneo de alterações pilosas que se manifestam como cabelos impenteáveis. *Pili Canaliculi* é uma delas, onde há alteração estrutural da haste do cabelo (canais longitudinais), geralmente de origem familiar e transmissão autossômica dominante.

**Objetivos** Descrever os aspectos clínicos e microscópios da primeira família brasileira com *Pili Canaliculi* e estudar técnicas de diagnóstico.

**Tipo de Estudo** Descritivo.

**Métodos** Exame clínico com documentação fotográfica dos pacientes. Para o exame microscópio retiramos aleatoriamente pêlos em dois sítios anatômicos: couro cabeludo e axilas. Selecionamos aleatoriamente cerca de 10 fios por sítio anatômico. Procedemos ao exame com microscópio óptico (estereomicroscópio e cortes transversais) e microscópio eletrônico de varredura (MEV).

**Resultados** Os pacientes afetados tinham cabelos com aspecto arrepiado, grosseiro ao toque e firmes à tração. Havia alopecia de início precoce, agravada a partir da juventude, progressiva, de intensidade variável. O modo de herança foi autossômico dominante.

A microscopia óptica convencional não foi capaz de identificar alterações. Nos cortes transversais verificaram-se indentações (sulcos) e formato variável: triangular, quadrangular, em forma de coração do contorno do pêlo. A MEV encontrou canais longitudinais em 100% dos fios dos afetados, torções em até 30% e, com maior aumento, pôde-se demonstrar escamas com aspecto de mosaico. A estereomicroscopia foi capaz de identificar os sulcos.

**Conclusões** A microscopia óptica identifica alterações, desde sejam realizados cortes transversais e finos. É possível fazer o diagnóstico de maneira rápida, simples e com baixos custos com o estereomicroscópio. A MEV é o padrão-ouro para o diagnóstico.

**Palavras-chaves** Doenças do cabelo, hipotricose, genética, microscopia eletrônica de varredura.

## ***Pili Canaliculi*: estudo clínico e microscópico da primeira família brasileira.**

### **Introdução**

*Pili Canaliculi* é uma rara alteração estrutural da haste pilosa, caracterizada clinicamente por cabelos arrepiados e canais ou sulcos longitudinais nos pêlos à microscopia eletrônica de varredura (MEV). As primeiras descrições ocorreram no início da década de setenta. Sucessivamente têm-se relatados casos familiares e esporádicos, localizados ou difusos, associados ou não com outras mal-formações.<sup>1,2</sup>

O diagnóstico tradicionalmente é realizado pela MEV pelo achado de canais longitudinais.<sup>3-5</sup>

Introduzimos o estudo com estereomicroscópio com bons resultados. Ele é amplamente utilizado em várias ciências: geologia, engenharia, zoologia, criminalística, odontologia. Na medicina seu uso é ainda modesto, sendo novidade no diagnóstico de *Pili Canaliculi*, sem referências na literatura.

Este artigo descreve a primeira família brasileira com *Pili Canaliculi* associada a alopecia e estuda os aspectos clínicos e microscópicos (óptico e eletrônico).

## **Material e Métodos.**

### ***Pacientes***

Foram examinados clínica-laboratorialmente e documentados fotograficamente três pacientes afetados (posição no heredograma 8-II;22-III;23III), e dois normais. Responderam a um questionário que buscava identificar possíveis associações já descritas na literatura: alterações de displasia ectodérmica (hipo-anidrose, alterações dentárias) alterações da visão, sinais e sintomas cardíacos, etc.

### ***Amostra de cabelos***

Dois sítios anatômicos foram considerados: couro cabeludo e axila. Foram retiradas pequenas mechas destas áreas de forma aleatória e ambos examinados com as técnicas microscópicas.

### ***Microscopia***

#### ***Microscopia óptica***

A microscopia óptica convencional foi realizada com fios embebidos em bálsamo do Peru entre lâmina e lamínula. Para os cortes transversais os pêlos foram embebidos em resina e corados com azul de metileno (técnica de cortes semifinos).

### *Estereomicroscópio*

Com esta técnica os pêlos foram examinados *in natura*. Foi realizada nos pacientes afetados clinicamente e em dois controles normais: um familiar e um não familiar.

### *Microscopia eletrônica de varredura*

Fragmentos dos fios do couro cabeludo e axila foram montados nos *stubs* e metalizados com a técnica de rotina para MEV. Também foram utilizados dois controles normais: um familiar e outro não familiar.

## **Resultados**

### *Aspectos genéticos –*

A família com *Pili Canaliculi* tinha 38 membros, como mostra o heredograma (Figura 1), sendo 12 afetados, em todas gerações, como visto em doenças autossômicas dominantes. Não havia consangüinidade.

### *Aspectos clínicos –*

História clínica de poucos cabelos ao nascer com melhora posterior, porém na infância já era possível perceber os afetados, pois apresentavam cabelos mais rarefeitos e menos lisos que os não afetados. A alopecia progride a partir da adolescência.

Ninguém teve queixas ou alterações ósseas, dentárias, cardíacas ou oftalmológicas, bem como diminuição da sudorese. Apenas um paciente tinha hipertensão arterial sistêmica e outro *diabetes mellitus* tipo II.

Os cabelos são escassos (figura 2a), têm aspecto mais seco, grosseiro e um pouco arrepiado, por vezes negróide. Os cílios são escassos assim como os pêlos axilares (figura 2b).

As mulheres referiram o crescimento dos cabelos até próximo aos ombros.

#### *Estereomicroscopia -*

Foram visualizados canais longitudinais em 100% dos fios pigmentados das pessoas afetadas (figura 3 a e b). Nos fios claros os canais eram de difícil visualização. As torções foram encontradas em até 30% dos pêlos examinados.

O exame foi normal no controles.

#### *Microscopia eletrônica de varredura -*

Encontraram-se canais longitudinais em todos fios (100%) dos pacientes afetados (figura 4a). Torções também puderam ser demonstradas com essa técnica. Com maior aumento pôde-se evidenciar que a cutícula tinha aspecto mosaico (figura 4b), diferente do aspecto normal, onde as escamas são regulares. Com freqüência as escamas formavam a letra “M” na área do canal longitudinal. Os fios axilares apresentaram sinais de desgaste, como fraturas.

O exame foi normal nos controles.

#### *Microscopia óptica –*

A microscopia convencional não permitiu identificar lesões. A análise do corte semifino transversal mostrou indentações e formas diversas: triangulares, quadrangulares, forma de coração e bizarras. (figura 5 a,b,c). Os cortes dos pêlos

axilares mostram contornos mais irregulares, quando comparados com os do couro cabeludo (figura 5d). O exame foi normal nos controles.

## **Discussão**

A haste pilosa normal deve ter aspecto cilíndrico, coberto por escamas aderidas e aparência regular lembrando “telhado cerâmico”.

Cabelos Impentiáveis ou “*Cheveux incoiffables*” é um termo geral para doenças que se manifestam com cabelos arrepiados, incluindo *Pili Canaliculi* também descrito como *Pili Canaliculi et Trianguli*. As primeiras descrições ocorreram em 1973 por dois estudos: Dupré e col,<sup>6</sup> como “*Cheveux incoiffables*” (cabelos impentiáveis) e por Stroud e Mehregan,<sup>7</sup> como “*Spun Glass Hair*” (cabelos em fibra de vidro). Habitualmente apresentam coloração loira prateada, mas pode ter cor de palha ou outras. Os cabelos são arrepiados, crescem lentamente, podendo ou não ser quebradiços. Existem casos localizados ou difusos no couro cabeludo. A maioria é familiar herdada de forma autossômica dominante<sup>4</sup>, todavia há casos isolados.

A alopecia não faria parte deste quadro, exceção são dois relatos com redução dos pêlos do couro cabeludo.<sup>8</sup> Os sulcos longitudinais são significativos e a técnica diagnóstica mais importante é a microscopia eletrônica de varredura.

O diagnóstico diferencial clínico mais importante foi Hipotricose de Marie Unna (HMA), a qual foi descrita em 1927 pela autora que leva o nome. Apresentou uma grande família alemã com alteração hereditária, congênita ou de início precoce, com cabelos de aspecto arrepiado e alopecia. Relatos posteriores destacam duas características clínicas: alopecia que geralmente se intensifica ou se desenvolve a

partir da juventude e rarefação pilosa tipo androgenética. Canais longitudinais já foram identificados em alguns casos, assim como torções e achatamentos. Vários relatos não demonstraram alterações estruturais,<sup>9-11</sup> portanto, segundo nossa opinião, HMA deve ser considerada quando a haste do cabelo é normal.

Em 1982, Braun-Falco e colegas<sup>13</sup> publicaram caso semelhante ao da família aqui descrita, acrescido de eczema atópico, hamartoma.

Alopécia e canais longitudinais podem ainda ser encontrados em:

-displasias ectodérmicas, que além da alteração capilar há comprometimento de outras estruturas do ectoderma, glândulas sudoríparas, unhas, e também, dentes e ossos. Neste grupo está incluída a Síndrome de Rapp Hodgkin.<sup>14,15</sup>

-Síndrome da perda capilar anágena, que tem início precoce, cabelos facilmente desprendíveis sem ou pouca dor. Geralmente afeta meninas e pode melhorar com avanço da idade. Sulcos são eventuais.<sup>16</sup>

-Hipotricose congênita simples: pode ser autossômica dominante, todavia a criança geralmente nasce com hipotricose difusa no couro cabeludo, ou desenvolve na infância precoce, e os cabelos, quando presentes, são finos e esparsos. Há tendência de melhora com a idade e as alterações estruturais são irrelevantes.<sup>17</sup>

O presente estudo não identificou alterações com o exame de microscopia óptica convencional, todavia nos cortes semifinos transversais e corados com azul de metileno visualizam-se indentações (canais) e morfologia diversa (triangular, retangular, em forma de maçã e contornos bizarros). Por essa razão somos da opinião que a enfermidade deve ser denominada de *Pili Canaliculi*, sem o termo adicional *et trianguli*, pois outras formas são vistas nos cortes longitudinais. Estes achados são concordantes com a literatura.<sup>3,4</sup>

O estereomicroscópio (EST) mostrou vantagens, como a simplicidade da técnica, rapidez e baixo custo na identificação dos canais. Nos fios pigmentados, a sensibilidade diagnóstica foi igual a MEV para canais e torções. Provavelmente a visão tridimensional do EST colaborou para estes resultados. Todavia, há limitação desta técnica, pois os canais ficam pouco evidentes nos fios claros.

A MEV identificou desarranjo estrutural (torções, canais bizarros ou irregulares) e com grande aumento aspecto em mosaico ou irregularidades da cutícula. O aspecto em “V ou M” na topografia do sulco, fraturas, aparência “roída” ou “*peeling*” da cutícula foram encontrados neste estudo, confirmando outras descrições da literatura.<sup>3,4,11</sup>

Há poucos estudos em que foi realizada biópsia. No estudo de Ferrando e colegas, nos cortes transversais da pele do couro cabeludo havia alguns folículos com retração das bainhas, prega dupla da cutícula com torção da haste.<sup>1</sup>

Estudos prévios com microscopia eletrônica de transmissão não demonstraram alterações de significado, não tendo sido realizada nesse estudo.<sup>4</sup>

Existem alguns relatos de melhora com biotina, variando doses de 0,9mg a 5mg por dia, mas a maioria dos trabalhos não cita terapêutica.<sup>18</sup> No grupo estudado, apenas uma mulher quis tratar-se, mas sem melhora após 4 meses de uso.

## **Conclusões**

Na família estudada o padrão de herança foi autossômico dominante;

Clinicamente surgem cabelos arrepiados que evoluem para hipotricose;

Os pêlos axilares são mais intensamente afetados à microscopia eletrônica de varredura e nos cortes transversais;

A microscopia óptica convencional não demonstra os canais;

A microscopia óptica de cortes transversais semifinos corados pode diagnosticar a alteração, mostrando pêlos triangulares, quadrados, com indentações e com formas bizarras;

O exame com estereomicroscópio permite o diagnóstico;

A microscopia eletrônica de varredura é o padrão-ouro, identificando os canais longitudinais e desarranjo nas escamas da superfície dos pêlos em todos tipos de fios;

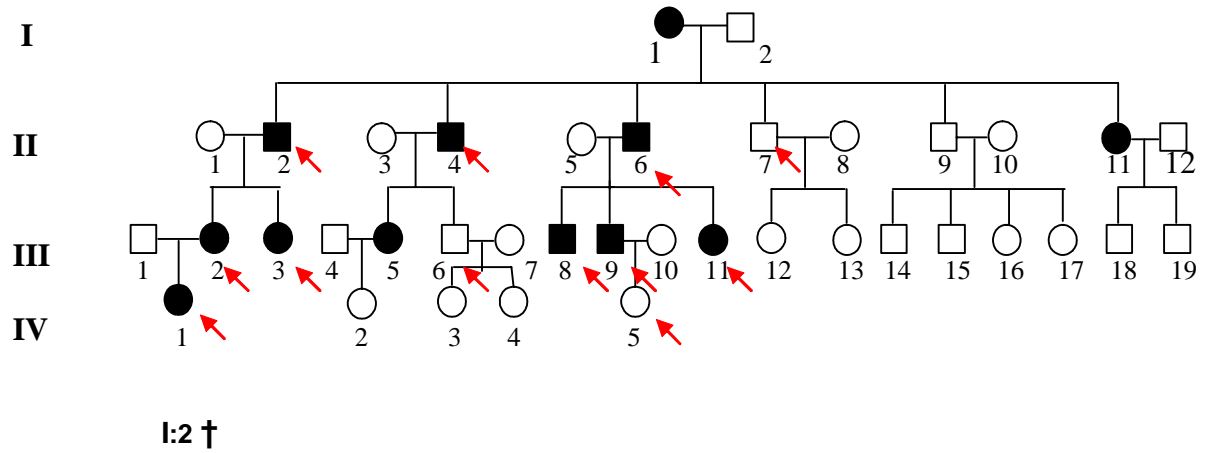
O termo mais adequado para a enfermidade é *Pili Canaliculi*.

## Referências

1. Ferrando J, Fontarnau R, Gratacos MR, Mascaro JM. *Pili canaliculi* (“cheveux incoiffables” ou “Cheveux em fibre de verre”. Dix nouveaux cas avec étude au microscope électronique à balayage. *Ann Dermatol Venereol* 1980;107:243-248.
2. Ludwig E. Pili canaliculi, eine Art von unkämmbaren Haaren. *Hautarzt* 1987;38:727-732.
3. Hicks J, Metry DW, Barrish J, Levy M. Uncombable hair (cheveux incoiffables, pili trianguli et canaliculi) syndrome: Brief review and role of scanning electron microscopy in diagnosis. *Ultrastruct Pathol* 2001;25:99-103.
4. Whiting DA. Structural abnormalities of the hair shaft. *J Am Acad Dermatol* 1987;16:1-25.
5. Rest ER, Fretzin DF. Quantitative assesment of sacnning electron microscope defects in uncombable hair syndrome. *Pediatr Dermatol* 1990;7:93-96.
6. Dupré A, Rochiccioli P, Bonafé JL. “Cheveux incoiffables” : Anomalie congénitale des cheveux. *Bull Soc Fr Dermatol Syphiligr* 1973;80:11-2

7. Stroudt JD, Mehregan AH. "Spun glass hair": a clinicopathologic study of an unusual hair defect. In: Brown A, ed. The first human hair symposium. New York: Medcom Press, 1973.
8. Kuhn CA, Helm TN, Bergeld WF. Acquired Uncombable Hair. Arch Dermatol 1993;129:1061-62.
9. Argenziano G, Sammarco E, Rossi A, Delfino M, Calvieri S. Marie Unna hereditary hypotrichosis. Eur J Dermatol 1999;4:278-80.
10. Roberts JL, Whiting DA, Henry D, Basler G, Woolf L. Marie Unna congenital hypotrichosis: clinical description, histopathology, scanning electron microscopy of a previously unreported large pedigree. J Invest Dermatol Symp Proc 1999;3:261-67.
11. Wong SN, Giam YC, Lee YS. Marie Unna hypotrichosis in a Chinese family. Pediatr Dermatol 2002;3:250-55.
12. Silengo M, Lerone M, Romeo G, et al. Uncombable hair, retinal pigmentary dystrophy, dental anomalies and brachydactyly: report of a new patient with additional findings. Am J Med Genet 1993;47:931-33.
13. Falco OB, Ryckmanns F, Heilgemeir GP, Ring J. Zum Syndrom: UnKämmbare Haare. Hautarzt 1982;33:366-72.
14. Fritz TM, Trüeb RM. Uncombable hair syndrome with angel-shaped phalangeo-epiphyseal dysplasia. Pediatr Dermatol 2000;17:21-24.
15. Camacho F, Ferrando J, Pichardo AR, Sotillo I, Jorquera E. Rapp-Hodgkin Syndrome with *Pili canaliculi*. Pediatr Dermatol 1993;19:54-57.
16. Boyer JD, Cobb MW, Sperling LC, Rushin JM. Loose anagen hair syndrome mimicking the uncombable hair syndrome. Cutis 1996;57:111-2

17. Cambiagli S, Barbareschi M. A sporadic case of congenital hypotricosis simplex of the scalp: difficulties in diagnosis and classification. *Pediatr Dermatol* 1999;16:301-304.
18. Boccaletti V, Zendri E, Morrone P. Uncombable hair syndrome: a family study. *Pediatr Dermatol* 2004;3:326.



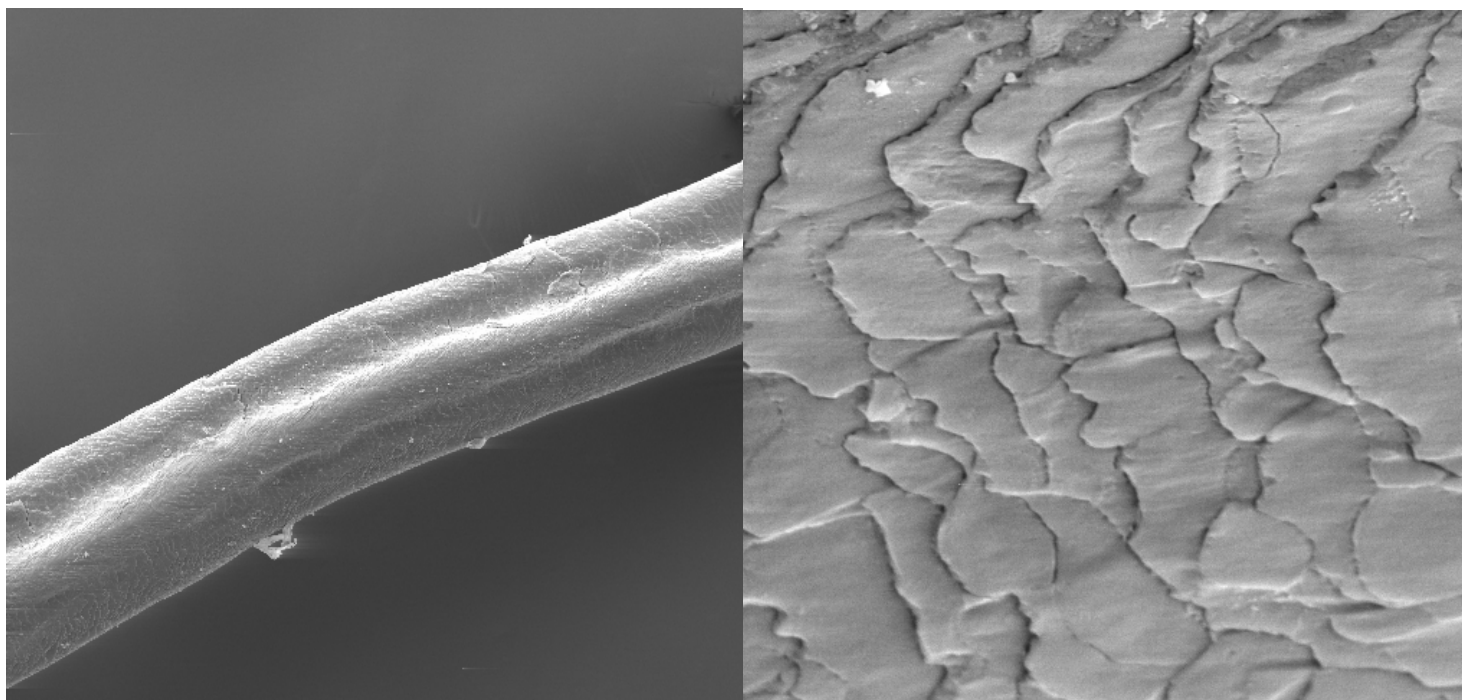
**Figura 1. Heredograma de herança autossômico dominante. Setas vermelhas são todos examinados.**



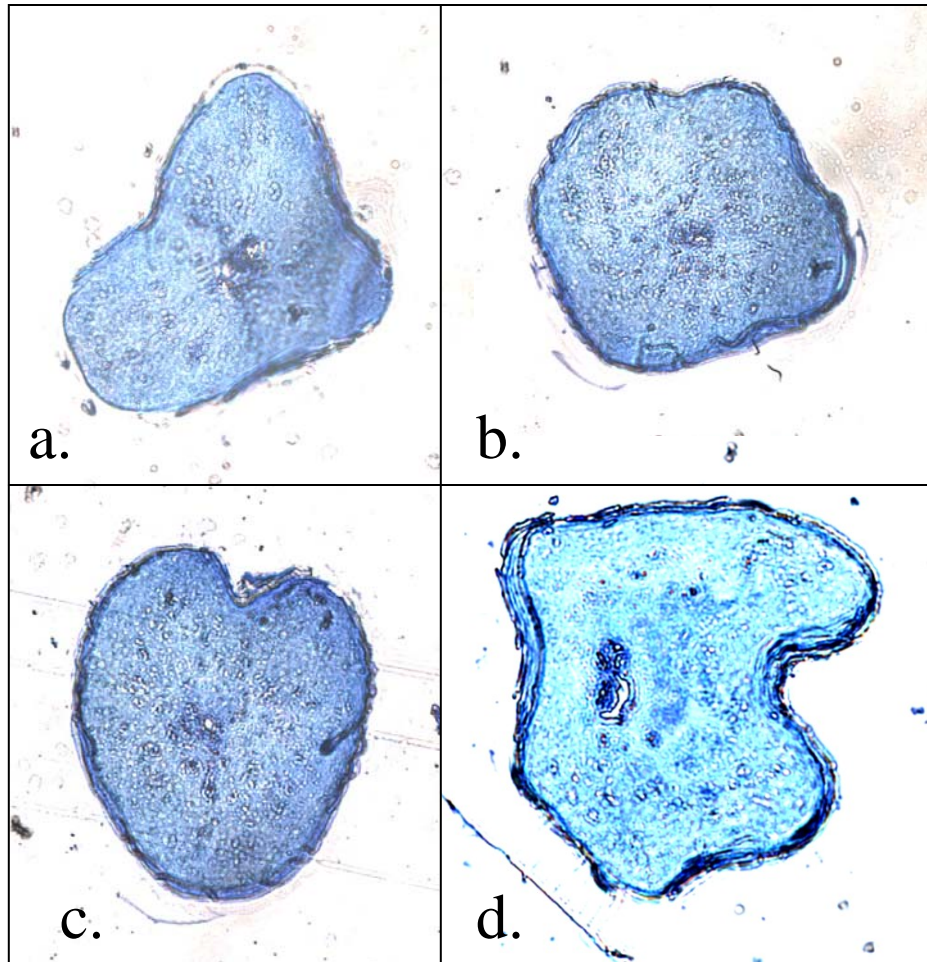
**Figura 2: a: alopecia severa. b: detalhe da região orbital; alopecia de cílios e sobrancelhas.**



**Figura 3: a: dois sulcos longitudinais. b: sulco evidente no fio pigmentado.**



**Figura 4: microscopia eletrônica de varredura (3000 e 3000X): canais longitudinais e cutícula com aspecto irregular.**



**Figura 5: polimorfismo: 4a: indentações (canal) e aspecto triangular; 4b; indentação discreta e aparência quadrangular; 4c; indentação bem evidente e morfologia de uma maçã; 4d: canais e aspecto bizarro.**