



Institut national
de la santé et de la recherche médicale

Paris, le 22 novembre 2016

Information presse

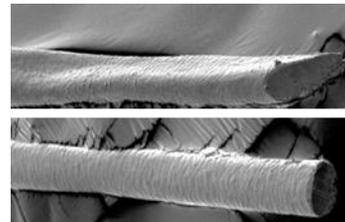
L'origine du syndrome des cheveux incoiffables identifiée

En 1973, le syndrome rare des cheveux incoiffables ou « *pili trianguli et canaliculi* », a été décrit par un dermatologue toulousain. Plus de 40 ans plus tard, Michel Simon, directeur de recherche Inserm et ses collaborateurs de l'Unité différenciation épidermique et autoimmunité rhumatoïde (Inserm/CNRS/Université Toulouse III - Paul Sabatier) en ont identifié la cause génétique. Ces résultats sont publiés dans la revue [The American Journal of Human Genetics](#).

Le syndrome des cheveux incoiffables est une maladie rare des cheveux dont la prévalence est mal connue. Elle débute généralement pendant l'enfance entre 3 mois et 12 ans. Secs et désordonnés, les cheveux des enfants atteints deviennent progressivement blonds argentés ou couleur paille. Les cheveux se dressent sur le cuir chevelu et poussent dans tous les sens. Il est impossible de les coiffer ou de les aplatir avec un peigne. En détail, l'analyse microscopique à balayage révèle une gouttière longitudinale sur toute leur longueur, avec une section triangulaire ou réniforme. Ce syndrome n'est toutefois pas invalidant et connaît une amélioration spontanée à la fin de l'enfance.



Chevelure d'un enfant atteint du syndrome
© UDEAR



Cheveu d'un patient (au-dessus) comparé à
sa forme normale © UDEAR

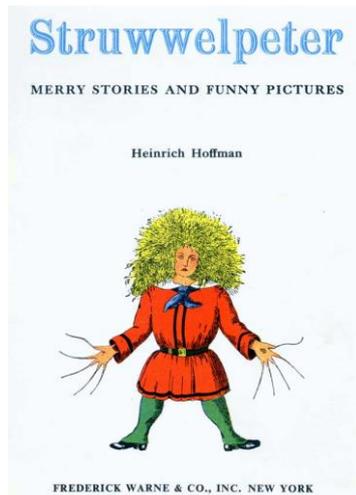
Les chercheurs, en collaboration avec une équipe de l'Institut de génétique humaine de l'Université de Bonn et des médecins dermatologues ou généticiens de 7 pays différents, ont découvert que la maladie est due à des mutations récessives d'un trio de gènes qui concourent à la formation du cheveu : le gène codant pour un de ses composants structuraux, la trichohyaline (TCHH) ; ou deux gènes à l'origine d'enzymes qui la prennent pour cible à tour de rôle : la peptidyl-arginine désiminase 3 (PAD3) et la transglutaminase 3 (TGase3).

Par ailleurs, les chercheurs ont également montré, chez la souris, que l'inactivation du gène *Pad3* altère la forme du pelage et des moustaches des animaux, comme cela avait déjà été rapporté concernant des souris dépourvues de *TGase3*.

En conclusion, l'absence de TCHH ou le défaut de la cascade biochimique qui aboutit à la rigidification de la tige pileaire sont responsables des anomalies de la formation du cheveu caractéristiques du syndrome des cheveux incoiffables ou « *pili trianguli et canaliculi* ».

"Ces résultats, en plus de décrire l'origine moléculaire de la maladie et de permettre un meilleur diagnostic, apportent de nouvelles connaissances sur le cheveu et les mécanismes de sa formation" conclut Michel Simon, directeur de recherche à l'Inserm.

Pour en savoir plus



Livre d'Heinrich Hoffmann

Bien qu'extrêmement rare, le syndrome est connu depuis longtemps. Il a acquis sa notoriété par le célèbre personnage littéraire « Struwwelpeter » (Pierre L'ébouriffé) créé en 1845 par l'auteur d'histoires pour enfants Heinrich Hoffmann. Le livre a été traduit par la suite en anglais par Mark Twain dans « Slovenly Peter ». Bien qu'il ne l'ait jamais dit, on peut même penser que le réalisateur Tim Burton s'en est inspiré pour son film Edward aux mains d'argent (Edward Scissorhands).

Sources

Mutations in Three Genes Encoding Proteins Involved in Hair Shaft Formation Cause Uncombable Hair Syndrome

F. Buket Ü. Basmanav,1,2,3 Laura Cau,4,23 Aylar Tafazzoli,1,23 Marie-Claire Méchin,4,23 Sabrina Wolf,1 Maria Teresa Romano,1 Frederic Valentin,5 Henning Wiegmann,5 Anne Huchénq,4 Rima Kandil,1 Natalie Garcia Bartels,6 Arzu Kilic,7 Susannah George,8 Damian J. Ralsler,1 Stefan Bergner,1 David J.P. Ferguson,9 Ana-Maria Oprisoreanu,10 Maria Wehner,1 Holger Thiele,11 Janine Altmüller,11,12 Peter Nürnberg,11,13,14 Daniel Swan,15 Darren Houniet,15 Aline Büchner,16 Lisa Weibel,16,17 Nicola Wagner,18 Ramon Grimalt,19 Anette Bygum,20 Guy Serre,4 Ulrike Blume-Peytavi,6 Eli Sprecher,21 Susanne Schoch,10 Vinzenz Oji,5 Henning Hamm,22 Paul Farrant,8 Michel Simon,4,23 and Regina C. Betz1,23,*

1 Institute of Human Genetics, University of Bonn, 53127 Bonn, Germany;

2 Department of Neuro- and Sensory Physiology, University Medical Center Göttingen, 37073 Göttingen, Germany;

3 Campus Laboratory for Advanced Imaging, Microscopy and Spectroscopy, University of Göttingen, 37073 Göttingen, Germany;

4 CNRS UMR5165 and INSERM U1056 and University of Toulouse, 31059 Toulouse, France; 5 Department of Dermatology, University of Münster, 48149 Münster, Germany;

6 Clinical Research Center for Hair and Skin Science, Department of Dermatology and Allergy, Charité-Universitätsmedizin Berlin, Berlin 10117, Germany;

7 Dermatology Department, Balikesir University School of Medicine, 10100 Balikesir, Turkey;

8 Dermatology Department, Brighton and Sussex University Hospitals NHS Trust, Brighton General Hospital, Elm Grove, Brighton BN2 3EW, UK;

9 Nuffield Department of Clinical Laboratory Science, University of Oxford, John Radcliffe Hospital, Oxford OX3 9DU, UK;

10 Department of Neuropathology and Department of Epileptology, University of Bonn, 53127 Bonn, Germany;
11 Cologne Center for Genomics, University of Cologne, 50931 Cologne, Germany;
12 Institute of Human Genetics, University of Cologne, 50931 Cologne, Germany;
13 Center for Molecular Medicine Cologne, University of Cologne, 50931 Cologne, Germany;
14 Cologne Excellence Cluster on Cellular Stress Responses in Aging-Associated Diseases, University of Cologne, 50931 Cologne, Germany;
15 Computational Biology Group, Oxford Gene Technology, Oxford OX5 1PF, UK;
16 Pediatric Dermatology Department, University Children's Hospital Zurich, University Hospital of Zurich, 8032 Zurich, Switzerland;
17 Dermatology Department, University Hospital Zurich, 8032 Zurich, Switzerland;
18 Clinical Center Darmstadt, 64297 Darmstadt, Germany;
19 Universitat Internacional de Catalunya, Sant Cugat del Vallès, 08195 Barcelona, Spain;
20 Department of Dermatology and Allergy Centre, Odense University Hospital, 5000 Odense, Denmark;
21 Department of Dermatology, Tel Aviv Sourasky Medical Center, Tel Aviv 64239, Israel;
22 Department of Dermatology, Venereology, and Allergology, University Hospital Würzburg, 97080 Würzburg, Germany
23 These authors contributed equally to this work

[*The American Journal of Human Genetics*](#), novembre 2016

DOI: 10.1016/j.ajhg.2016.10.004

Contact chercheur

Michel Simon

Directeur de recherche Inserm

Unité "Différenciation épithéliale et autoimmunité rhumatoïde" UDEAR (Inserm/CNRS/ Université Toulouse III - Paul Sabatier)

+33 5 61 15 84 27

michel.simon@inserm.fr

Contact presse

Juliette Hardy

presse@inserm.fr



Accéder à la [salle de presse de l'Inserm](#)