

:: Acrodermatitis enteropathica

Orpha number: [ORPHA37](#)

Definicja choroby:

Acrodermatitis enteropathica jest rzadkim, wrodzonym błędem metabolicznym prowadzącym do ciężkiego niedoboru cynku i charakteryzującym się zmianami skórnymi, wypadaniem włosów, biegunką i upośledzeniem wzrastania.

Epidemiologia:

Częstość występowania AE jest nieznana. Choroba występuje częściej w północno-zachodniej Tunezji.

Obraz kliniczny:

Objawy choroby pojawiają się między 4 a 10 tygodniem życia u niemowląt karmionych sztucznie i wkrótce po odstawieniu karmienia piersią u niemowląt karmionych piersią. AE charakteryzuje się zmianami wypryskowo-wysiękowymi, ze złuszczeniem i strupami. Zapalenie skóry przypomina zmiany występujące w łuszczycy. Najczęstszą lokalizacją są okolice wokół otworów naturalnych, wokół ust, w okolicy okołodbytniczej i w okolicy krocza. Może dojść do powstawania licznych, trudno, gojących się nadżerek, podatnych na wtórne zakażenia gronkowcowe i grzybicze. Ponadto, w przebiegu choroby obserwuje się biegunkę, wypadanie włosów, zakażenia wału paznokciowego. Do objawów związanych z ciężkim, przewlekłym niedoborem cynku należą : zaburzenia wzrastania, zaburzenia ze strony ośrodkowego układu nerwowego, upośledzenie smaku, fotofobia, utrudnione gojenie się ran, a także hipogonadyzm u chłopców i opóźnienie dojrzewania

Etiologia:

AE jest spowodowana mutacją genu *SLC39A4* na chromosomie 8 w *locus* 8q24.3, który odpowiada za kodowanie białka wiążącego cynk (Zip4). Białko to jest niezbędne do prawidłowego wchłaniania cynku z przewodu pokarmowego. Zaburzenie to może być



skorygowane zwiększona podażą cynku, co umożliwia wchłanianie się tego pierwiastka w innym mechanizmie (bez udziału Zip4)

Metody diagnostyczne:

Diagnoza oparta jest na objawach klinicznych (biegunka i zapalenie skóry) oraz laboratoryjnych. U pacjentów stwierdza się niskie stężenie cynku i obniżony poziom fosfatazy alkalicznej w surowicy krwi. Badania molekularne identyfikujące mutację genu *SLC39A4* potwierdzają diagnozę AE.

****Diagnostyka różnicowa:***

W rozpoznaniu różnicowym bierze się pod uwagę liszajec zakaźny, zakażenia grzybicze, łuszczycę i zakażenia skóry wywołane innymi czynnikami. Powinno się również wykluczyć anemię sierpowatą, niegenetyczne lub nabyte przyczyny niedoboru cynku, przewlekłe choroby wątroby i nerek, choroby zapalne jelit, AIDS, a także oparzenia i intensywne wydzielanie potu w gorącym klimacie.

Poradnictwo genetyczne:

Choroba dziedziczona jest w sposób autosomalny recesywny. U pacjentów z obciążonym wywiadem rodzinnym ważne jest postawienie rozpoznania przed pojawieniem się objawów klinicznych.

Postępowanie i leczenie:

Nie ma możliwości wyleczenia AE, jednakże w większości przypadków suplementacja preparatami cynku powoduje ustąpienie objawów choroby. Leczenie jest konieczne przez całe życie, mogą się pojawić nawroty choroby. Początkowo stosuje się 5-10mg/kg/dobę elementarnego cynku, a następnie 1-2mg/kg/dobę jako leczenie podtrzymujące. Najlepiej tolerowanym preparatem jest siarczan cynku, ale inne postaci również mogą być stosowane. Powinno się monitorować poziom cynku i miedzi. W okresach intensywnego wzrostu i w ciąży należy podawać większe dawki leku, ze względu na zwiększone ryzyko nawrotu choroby.

****Rokowanie:***



Rokowanie jest dobre pod warunkiem stosowania suplementacji cynkiem przez całe życie. Jedynie u niemowląt, które nie są leczone (brak właściwego rozpoznania choroby) przebieg może być śmiertelny.

Recenzent-ekspert:

Pr Brigitte Dréno

Aktualizacja: Marzec 2014

Tłumaczenie: Grudzień 2014

Streszczenie to zostało przetłumaczone dzięki wsparciu finansowemu UE „Development of the European portal of rare diseases and orphan drugs – Orphanet Europe”



Ten dokument jest prezentowany wyłącznie w celach informacyjnych. Zawarte w nim informacje w żadnym przypadku nie mogą zastąpić fachowej opieki medycznej wykwalifikowanych specjalistów i nie powinny być wykorzystywane jako podstawa do diagnozowania lub leczenia.
