

:: Acrodermatitis enteropathica, sinkin puutostyyppi

Orpha number: ORPHA37

YHTEENVETO

Acrodermatitis enteropathica (AE) on harvinainen synnynnäinen aineenvaihduntatauti, joka johtaa vaikeaan sinkin puutteeseen mikä aiheuttaa raajojen ihotaudin, hiustenlähdön, ripulin ja kasvuhäiriön.

Oireet ilmaantuvat usein ensimmäisten 4-10 elinviikon aikana lapsille, jotka eivät ole saaneet äidinmaitoa, ja rintaruokituilla suunnilleen vieroittamisen aikaan, koska lehmänmaito sisältää enemmän sinkkiä sitovia fytaatteja, jotka estävät sinkin imeytymistä. Iholle ilmaantuu vaaleanpunaisia hilseileviä plakkeja, jotka voivat muuttua märkärakkuloiksi, vesikelloiksi, psoriasista muistuttaviksi tai karstaisiksi. Ihomuutokset ovat tavallisesti raajoissa ja vartalon aukkojen ympärillä, tyypillisesti peräaukon ja genitaalien alueella. Ilman hoitoa ihovauriot voivat kehittyä laajoiksi ja ovat alttiita sekundaarisille stafylokokki- ja hiivatulehduksille. Ripuli, yleistynyt hiustenlähtö ja kynsimuutokset (vaakasuorat vaaleat Beau-Reil raidat) ovat yleisiä. Joskus nähdään kynsivallin-, silmän sidekalvon- ja luomitulehdusta sekä suun limakalvojen punoitusta. Vaikeaan krooniseen sinkin puutokseen liittyvät muut oireet ovat lapsen huono kehittyminen, henkinen hitaus, valonarkuus, heikko makuaisti, anemia, huonosti parantuvat haavat, miesten hypogonadismi ja viivästynyt puberteetti.

Tauti periytyy autosomissa peittyvästi ja johtuu mutaatioista *SLC39A4*-geenissä, joka koodaa sinkin kuljetusproteiinia (Zip4-transporteri). Zip4:ä tarvitaan sinkin imeytymisessä ohutsuolen soluihin, joista ZnT-sinkin kuljettajat, jotka toimivat normaalisti, kuljettavat sinkin verenkiertoon. *SLC39A4*-geenin mutaatiot aiheuttavat sinkin imeytymishäiriön. Se voidaan korjata vain ravinnon sinkin korkealla määrällä, jolloin pieni osa sinkistä imeytyy ilman Zip4:n apua.

Diagnoosi perustuu klinisiin oireisiin (ripuli ja raajojen ihomuutokset) ja laboratoriolöydöksiin. Potilailla on matala plasman sinkkipitoisuus ja seerumin alkalinen fosfataasi. Geenitestillä voidaan todeta *SLC39A4*-geenin mutaatio, joka varmistaa diagnoosin. Perheille suositellaan perinnöllisyysneuvontaa, jotta muut mahdolliset sairaat perheen jäsenet voidaan tunnistaa ennen oireiden alkamista.

Parantavaa hoitoa ei ole. Suurimmassa osassa tapauksia sinkin ravintolisä johtaa oireiden häviämiseen, mutta hoito on elinikäinen ja oireet voivat uusiutua. Alkuannokseksi suositellaan



sinkkiä suun kautta 5-10mg/kg/päivä ja ylläpitohoitona 1-2mg/kg/päivä. Sinkkisulfaatti on useimmissa tapauksissa valmisteista siedetyin, mutta sinkkiä voidaan antaa myös asetaattina, glukonaattina ja aminohappokelaatteina. Sinkki- ja kuparipitoisuuksia tulee seurata säännöllisesti. Annosnostoja tarvitaan kasvuvaiheen aikana ja nuoruusiässä sekä raskauden aikana, jolloin oireiden uudelleen ilmaantumisesta voi tapahtua. Kun pitäydytään elinikäisessä sinkkilisässä, ennuste on hyvä. Vain jos imeväisiä jätetään hoitamatta, tauti voi johtaa kuolemaan. Esiintyvyyttä ei tunneta, Luoteis-Tunisiassa se on tavallisempi kuin muualla.

Asiantuntijat:

- Pr Brigitte DRÉNO

Suomenkielinen lyhennetty käännös:

- Lääkäritoimittaja Sari Atula, Kustannus Oy Duodecim, Lääkärin tietokannat
- tarkastanut Dos. Riitta Salonen, Orphanet Suomi

Last update: March 2014

Translation updated: April 2015

This summary has been translated thanks to the financial support of Duodecim Medical Publications Ltd



Yhteenveto on tarkoitettu vain tiedon jakamiseen eikä se korvaa terveydenhuollon ammattilaisen hoitoa. Tekstiä ei pidä käyttää diagnoosin tai hoidon perusteena.

