

Акродерматит энтеропатический

Номер статьи: ORPHA 37

Резюме

Акродерматит энтеропатический (АЭ [АЕ]) - редкое наследственное врожденное нарушение метаболизма, приводящее к серьезному дефициту цинка и характеризующееся периферическим дерматитом, облысением, диареей и отставанием в росте.

Распространенность АЭ неизвестна. Более всего распространена на Северо-западе Туниса.

АЭ обычно проявляется за первые 4-10 недель жизни у младенцев, которых не кормят грудью и в период отлучения от груди у вскармливаемых грудью детей, так как коровье молоко содержит больше цинк-связывающих фитатов, которые препятствуют всасыванию цинка. АЭ характеризуется экзематозными розовыми чешуйчатыми бляшками, которые могут стать пустулезными, везикулобуллезными, псориазными или покрытыми коркой. Повреждения обычно включают дистальные, периорифициальные и как правило аногенитальные области. Повреждения кожи без лечения могут прогрессировать до эрозий и восприимчивы к вторичным стафилококковым и кандидозным инфекциям. Диарея, общее облысение и борозды Бо-Рейля на ногтях - частые проявления. Также иногда наблюдается паронихия, конъюнктивит, блефарит и эритематозная слизистая оболочка ротовой полости. Другие особенности, связанные с тяжелым и хроническим дефицитом цинка, включают задержку развития, умственную заторможенность, светобоязнь, гипогевзию, анемию, плохое заживление ран, гипогонадизм у мужчин и задержку полового созревания.

АЭ возникает из-за мутации в гене *SLC39A4* (8q24.3), который кодирует белок-транспортер цинка (названный Zip4 транспортером). Zip4 необходим для трансцеллюлярного поглощения цинка в энтероцитах двенадцатиперстной и тонкой кишки, где ZnT-цинковые транспортеры (которые не затронуты) осуществляют транспортировку цинка в кровотоки. Мутации в *SLC39A4* приводят к мальабсорбции цинка. Это может быть исправлено только высоким потреблением цинка с пищей, учитывая, что небольшая часть цинка будет поглощена парацеллюлярно без помощи Zip4.

Диагноз основан на клинических результатах (диарея и акральные дерматит), а также на лабораторных исследованиях. У пациентов низкая концентрация цинка в плазме и низкий уровень щелочной фосфатазы сыворотки. Молекулярно-генетическое исследование может определить мутацию в гене *SLC39A4*, подтвердив диагноз АЭ.

Дифференциальный диагноз включает контагиозное импетиго, кандидоз, псориаз и другие, связанные с болезнетворными микроорганизмами кожные заболевания. Серповидно-клеточная анемия и болезни, негенетические или приобретенные вследствие дефицита цинка, такие как глюкогонома (см. эти термины), хронические заболевания печени и почек, недостаточность



питания, хронические воспалительные заболевания кишечника, СПИД, ожоги и чрезмерное потоотделение в горячих климатах должны также быть исключены.

АЭ наследуется аутосомно-рецессивно. Генетические консультации рекомендуют выявлять других пораженных членов семьи до появления признаков.

Нет никакого лечения для АЭ. В большинстве случаев результаты цинковой дополнительной терапии приводят к исчезновению признаков АЭ, но это лечение пожизненно, и могут возникнуть рецидивы. Рекомендуемая начальная дозировка 5-10 мг/кг/сут элементарного цинка, сопровождаемого дозами поддержки 1-2 мг/кг/сут, принимается перорально. Сульфат цинка - лучшее допустимое лекарство, в большинстве случаев, но он может также применяться как ацетат, глюконат и аминокислотный хелат. Уровни цинка и меди должны регулярно проверяться. Дозировки должны быть увеличены во время периодов роста, таких как половое созревание и во время беременности, когда могут возникнуть рецидивы.

При соблюдении пожизненной заместительной терапии цинком прогноз благоприятный. Только тогда, когда младенцев оставляют невылеченными, болезнь может быть фатальной.

Рецензент документа оригинала:

- Профессор Брижитт Дрено (Brigitte Dréno)

Последнее обновление: 03 2014

Переведено: ООО «БП ИНВАРИАНТ» и МРБООИ СПИПОРЗ

Рецензент документа перевода:

- Журкова Н. В.

Переведено: 12 2014

Данная статья была переведена при финансовой поддержке Межрегиональной благотворительной общественной организации инвалидов «Союз пациентов и пациентских организаций по редким заболеваниям»



Настоящий документ представлен исключительно в информационных целях. Материал никоим образом не предназначен для замены профессиональной медицинской помощи квалифицированными специалистами и не должен быть использован в качестве основы для диагностики или лечения.

