RESIDÊNCIA PEDIÁTRICA

RELATO DE CASO

Acrodermatitis enteropática en un niño con deficiencia de zinc heredada

Lorena Luryann Cartaxo da Silva[1], Jader Freire Sobral Filho[2], Larissa Mayara Aristóteles de Albuquerque[1], Natália Silva Cavalcanti[1], Priscilla Kelly Soares Torres Brito[3]

Palabras-clave:
acrodermatitis,
alopecia,
sulfato de zinc,
zinc.

Resumen

Introducción: La acrodermatitis enteropática es una enfermedad autosómica recesiva que causa desordenes en la absorción de zinc llevando a hipozinquemía. La incidencia de esta enfermedad se estima en 1:500.000 niños. En este artículo, relatamos un caso de un paciente con deficiencia de zinc heredada y sus manifestaciones cutáneas. **Relato de caso:** Bebé que mama, a término, sexo masculino, blanco, seis meses, presentando historial de erupción cutánea refractaria desde la 4ª semana de vida asociada a cuadro de irritabilidad, diarrea, pérdida ponderal y alopecia. El examen físico reveló placas erosivas eritematosas, simétricas, escamosas y con costras en las regiones: perioral, anogenital y en región del cuello. Además de estos hallazgos presentaba paroniquia del 1º pododáctilo, pelos de coloración blanco-plateados y alopecia difusa. Los niveles séricos del zinc estaban reducidos lo que, conjuntamente con el cuadro clínico, permitió el diagnostico de acrodermatitis enteropática por deficiencia de zinc. **Discusión:** La acrodermatitis enteropática se caracteriza por la tríada: dermatitis, diarrea y alopecia. El diagnóstico se establece por la reducción de los niveles séricos de zinc y el tratamiento requiere suplementación con zinc oral. El paciente fue tratado con zinc y se observó una respuesta dramática de las lesiones cutáneas en la 2ª semana de tratamiento. En la actualidad, el paciente tiene 6 años y sigue saludable en terapia continuada con suplementación de zinc. El tratamiento precoz proporciona cura de las lesiones cutáneas sin secuelas, no obstante, periodos largos de deficiencia de zinc pueden afectar al crecimiento y desarrollo de los niños afectados.

[1] Graduanda de la carrera de medicina de la Universidad Federal de la Paraíba, João Pessoa - PB.
[2] Profesor y Dr Asociado de la Asignatura de Dermatología de la Universidad Federal de la Paraíba, João Pessoa - Paraíba.
[3] Residente de Dermatología de la Universidad Federal de la Paraíba, João Pessoa - PB.
Dirección:
Lorena Luryann Cartaxo da Silva.
Universidad Federal de la Paraíba. Av. Argemiro de Figueiredo, nº 2200, Edifício Paralia 402. Bairro Jardim Oceania. João Pessoa - PB, Brasil. CEP: 58037-030.

INTRODUCCIÓN

La acrodermatitis enteropática (AE) es una enfermedad autosómica recesiva que promueve un desorden en la absorción de zinc llevando a hipozinquemia[1]. La incidencia de esta enfermedad se estimada en 1:500.000 niños, sin predilección por raza o sexo[2]. Fue primeramente descrita por Danbolt y Closs en 1942, caracterizándose por la tríada: dermatitis, diarrea, alopecia. A la época, como no se conocía la causa de esta enfermedad el desenlace era frecuentemente fatal[3].

La relación entre AE y la deficiencia de zinc solo se descubrió años más tarde, después de la identificación de una mutación en el gene SLC39A4, ubicado en el cromosoma 8q24.3 que codifica la proteína transportadora de zinc (Zip4), que permite la adecuada absorción entérica de zinc[1,4,5].

La deficiencia de zinc se puede heredar o adquirir. Ambas formas presentan manifestaciones clínicas semejantes que dependen de los niveles de zinc sérico en el organismo[1]. Se estima que más que el 20% de los individuos en todo el mundo son deficientes de zinc, principalmente en los países en desarrollo[5]. En este artículo, relatamos un caso de un paciente con deficiencia de zinc heredada y las manifestaciones cutáneas desarrolladas.

RELATO DE CASO

Niño que mama, sexo masculino, con seis meses de vida, blanco, nacido a término, presentando historial de erupción cutánea refractaria desde la cuarta semana de vida asociada a cuadro de irritabilidad, diarrea, pérdida ponderal eventual y alopecia. El examen físico reveló placas erosivas eritematosas, simétricas, escamosas y con costras en las regiones: perioral, anogenital y en región del cuello (Figura 1). Además de estos hallazgos presentaba paroniquia del 1º pododáctilo, pelos de coloración blanco-plateados y alopecia difusa (Figura 2).



Figura 1. Lesiones eritematosas, erosivas, simétricas, con formación de costras en región anogenital.



Figura 2. Placas eritematosas y escamosas en región de doblez del cuello. Pelos de coloración blanco plateado, afinamiento de los pelos y alopecia difusa.

Se trató con varios medicamentos orales: eritromicina, cefalosporinas, cetoconazol, corticoide sistémico (1 mg/kg/día) y medicamentos tópicos: Permanganato de Potasio, agua boricada, triamcinolona, neomicina, ketoconazol, sin mejora clínica de las lesiones.

Se solicitaron los siguientes exámenes de laboratorio: hemograma, sumario de orina, pruebas de función hepática y renal, sin anormalidades, así como el examen micológico y bacterioscopia de las lesiones. Se solicitó todavía la dosificación del zinc sérico. La biopsia de las lesiones cutáneas no se realizó. El valor de laboratorio del zinc sérico mostró una reducción de sus niveles: 256 (valor de referencia: 587-1215 mcg/dl) que conjuntamente con el cuadro clínico del paciente permitió diagnosticar acrodermatitis enteropática por deficiencia de zinc.

El tratamiento oral con sulfato de zinc fue iniciado inmediatamente en la siguiente dosificación (5 mg/kg/día): 35 mg, una vez al día por vía oral asociado al uso de antiséptico local con agua boricada en el lugar de las lesiones.

DISCUSIÓN

La importancia del zinc está bien documentada hoy en día, siendo un elemento que integra más de 40 metaloenzimas del organismo, esencial en muchas funciones biológicas. Entre ellas en el sistema inmune, por medio de la inmunidad celular, en la síntesis de proteínas, reproducción celular, cicatrización de heridas, además de desempeñar un papel importante en la fertilidad y concepción[1,5]. El Zinc también actúa como agente antioxidante y antiinflamatorio estabilizando la membrana de las células y reduciendo la formación de radicales libres[1,6].

La deficiencia de zinc se puede heredar debido a la mutación en el gen SLC39A4 o adquirida derivado de deficiencias nutricionales, en la absorción, aumento de la demanda o excreción aumentada de este elemento. La deficiencia adquirida de zinc puede estar asociada a la enfermedad renal crónica,

malignidades, drogas como penicilamina, uso excesivo de alcohol, embarazo, lactación, quemaduras extensas, nutrición parenteral total, dieta rica en fibras, las que poseen exceso de filato, fosfato orgánico, que hace el zinc indisponible para absorción, anorexia nervosa y transpiración excesiva[1,6,7].

La acrodermatitis enteropática se caracteriza por la tríada: dermatitis, diarrea y alopecia. Sin embargo, apenas el 20% de los pacientes presentan los tres componentes simultáneamente. La AE heredada generalmente se manifiesta en niños que maman coincidiendo con el periodo de suspensión del amamantamiento materno, pues se cree que la lecha materna contiene conectores del zinc que contribuyen en su absorción mascarando, por lo tanto, la deficiencia heredada de las proteínas transportadoras de dicho elemento.

Inicialmente los pacientes presentan un cuadro de dermatitis perioral erosiva que evoluciona progresivamente para acometimiento de cara, parte acro, y región de fraldas[1]. Alteraciones de las uñas incluyen onicodistrofia, onicolisis y paroniquia. Las lesiones mucosas consisten de estomatitis y angular queilitis. Los hallazgos oculares incluyen conjuntivitis y fotofobia[5].

Pacientes con deficiencia grave de zinc pueden desarrollar más tardíamente: retardo en el crecimiento, lentitud mental, dificultad en la cicatrización de heridas, anemia, fotofobia, hipogeusia, anorexia, pubertad atrasada y hipogonadismo en hombres[8]. Las deficiencia de biotina, de ácidos grasos esenciales, de vitamina B2 (riboflavina), el eritema migratorio necrolítico, el síndrome pseudoglucagonoma, dermatitis atópica, psoriasis y candidiasis, son las principales dermatosis que hacen diagnóstico diferencial con esta condición[1,5].

El diagnóstico de la AE se establece por la reducción de los niveles séricos de zinc. La biopsia de las lesiones es útil para descartar los diagnósticos diferenciales y contribuir con el diagnóstico[5]. El tratamiento de esta patología requiere suplementación con zinc oral donde la dosis recomendada por la mayoría de los autores es 5-10 mg/kg/día de zinc elemental y dosis de mantenimiento de 1-2 mg/kg/día. El zinc se puede administrar en la forma de acetato, gluconatos y sulfatos, siendo el sulfato de zinc el compuesto mejor tolerado[4].

Este artículo muestra un caso de un niño que mama, sexo masculino con AE heredada diagnosticado a los 6 meses de edad. Presentaba un cuadro de diarrea, dermatitis y difuso afinamiento del pelo, asociado a la caída y coloración blanco plateado. La genitora relató que la diarrea era esporádica lo que puede justificar el hecho del niño presentarse dentro del estándar de normalidad en las curvas de crecimiento de la OMS: Peso x Edad y Estatura x Edad (Entre el P3 y P97). Piyush et al.[1] en su revisión, evidenció que la diarrea es una manifestación variable que puede ser intermitente o totalmente ausente, sin embargo, cuando está presente contribuye a la reducción en la absorción del zinc, generando un ciclo vicioso que puede agravar todavía más la condición[1].

El niño presentó como alteración ungueal la paroniquia recurrente del primer pododáctilo. El diagnostico inicial para este caso, fue dermatitis de los pañales asociada a infección fúngica. Sin embargo, dicho diagnóstico fue descartado después de la persistencia clínica de las lesiones, a pesar del tratamiento clínico apropiado.

El Paciente fue tratado con suplementación de zinc y se observó una respuesta dramática de las lesiones cutáneas a eso de la 2ª semana de tratamiento. Después de 30 días, utilizó dosis de mantenimiento de 5 mg al día. Ningún efecto colateral fue observado. Desde entonces el paciente siguió en terapia con suplementación de zinc y actualmente se encuentra con 6 años de edad. En este periodo, la genitora del paciente, por cuenta propia, interrumpió el tratamiento de mantenimiento, ocurriendo tres episodios de recidivas de las lesiones. Hoy en día, el paciente sigue saludable en terapia continuada con suplementación de zinc.

La acrodermatitis enteropática por deficiencia de zinc es un desorden raro y potencialmente fatal cuando no tratada adecuadamente. El reconocimiento y tratamiento precoz de esta condición son necesarios principalmente por cuenta de la inmunodeficiencia celular existente en estos pacientes. Cuando el tratamiento se instituye precozmente ocurre la cura de las lesiones cutáneas sin secuelas permanentes, sin embargo, periodos largos de deficiencia de zinc pueden tener efectos permanentes sobre el crecimiento y desarrollo de los niños acometidos.

REFERENCIAS

1. Kumar P, Lal NR, Mondal AK, Mondal A, Gharami RC, Maiti A. Zinc and skin: a brief summary. Dermatol Online J. 2012;18(3):1.
2. Valdés R, Mauret M, Castro A. Acrodermatitis enteropática: caso clínico y revisión de la literatura. Rev Med Chil. 2013;141(11):1480-3. DOI: http://dx.doi.org/10.4067/S0034-98872013001100017
3. Danbolt N, Closs K. Acrodermatitis enteropathica. Acta Derm Venereol. 1942;23:127-69.
4. Kilic M, Taskesen M, Coskun T, Gürakan F, Tokatli A, Sivri HS, et al. A Zinc Sulphate-Resistant Acrodermatitis Enteropathica Patient with a Novel Mutation in SLC39A4 Gene. JIMD Rep. 2012;2:25-8.
5. Jensen SL, McCuaig C, Zembowicz A, Hurt MA. Bullous lesions in acrodermatitis enteropathica delaying diagnosis of zinc deficiency: a report of two cases and review of the literature. J Cutan Pathol. 2008;35 Suppl 1:1-13. DOI: http://dx.doi.org/10.1111/j.1600-0560.2008.00981.x
6. Prasad AS. Zinc in human health: effect of zinc on immune cells. Mol Med. 2008;14(5-6):353-7.
7. Corbo MD, Lam J. Zinc deficiency and its management in the pediatric population: a literature review and proposed etiologic classification. J Am Acad Dermatol. 2013;69(4):616-624.e1. DOI: http://dx.doi.org/10.1016/j.jaad.2013.04.028
8. Maverakis E, Fung MA, Lynch PJ, Draznin M, Michael DJ, Ruben B, et al. Acrodermatitis enteropathica and an overview of zinc metabolism. J Am Acad Dermatol. 2007;56(1):116-24. PMID: 17190629 DOI: http://dx.doi.org/10.1016/j.jaad.2006.08.015