

Acrodermatitis enteropática (Deficiencia de Zinc)

La acrodermatitis enteropática (AE) es un trastorno raro asociado con un metabolismo alterado del zinc, lo que conduce a diversas manifestaciones clínicas que afectan principalmente la piel, el cabello y las uñas. Esta condición puede ser congénita o adquirida y se caracteriza por una deficiencia de zinc, un mineral esencial que desempeña un papel fundamental en la regulación genética, la función inmunológica y la actividad enzimática. La AE también es conocida por otros nombres, como deficiencia congénita de zinc, síndrome de Brandt y síndrome de Danbolt-Cross. El zinc es vital para numerosas funciones fisiológicas, y su deficiencia interrumpe el crecimiento y la reparación celular normales, lo que da lugar a los síntomas característicos de la enfermedad.

Fisiopatología y etiología

La forma congénita de la AE es un trastorno autosómico recesivo que resulta de un defecto en el gen que codifica un transportador de zinc responsable de la absorción de este mineral en el intestino delgado. Este defecto impide que el cuerpo absorba adecuadamente el zinc del tracto gastrointestinal, lo que produce una deficiencia sistémica. Esta forma congénita afecta aproximadamente a 1 de cada 500,000 nacimientos y puede manifestarse poco después del destete, cuando la ingesta dietética de zinc se vuelve insuficiente. Es importante destacar que no existe una predisposición de género ni racial para esta condición.

Una forma adquirida de AE puede desarrollarse en personas después de ciertas intervenciones médicas, como la cirugía bariátrica, donde la absorción de zinc puede verse significativamente comprometida debido a cambios en el sistema digestivo. Esta forma de AE generalmente se debe a una suplementación inadecuada de zinc tras la cirugía. Además, se ha documentado una forma adquirida transitoria en lactantes cuyas madres presentan una deficiencia del factor de unión del zinc. Este factor, normalmente producido por el páncreas y secretado en la leche materna, facilita la biodisponibilidad del zinc para el lactante. En ausencia de suficiente zinc en la leche materna, los bebés pueden desarrollar AE antes del destete, a diferencia de la forma congénita que se manifiesta después del mismo.

Manifestaciones clínicas

Las características clínicas de la AE se deben principalmente a la deficiencia de zinc e incluyen dermatitis pustulosa periorificial, que se manifiesta como lesiones ampollasas alrededor de la boca, el ano y los ojos. Otros síntomas destacados incluyen pérdida de cabello (alopecia), distrofia ungueal, diarrea, inmunidad comprometida y déficits neurológicos como irritabilidad, letargo y retrasos cognitivos. Estos síntomas pueden afectar significativamente la calidad de vida y la salud de las personas con AE, especialmente en forma congénita.

Además, las personas con AE pueden experimentar retraso en el crecimiento y una mayor susceptibilidad a infecciones debido a los efectos inmunosupresores de la deficiencia de zinc. Esta disfunción inmunitaria se debe principalmente al papel esencial del zinc en la inmunidad y en el mantenimiento de la integridad de la

piel y de las barreras mucosas. La deficiencia de zinc aumenta el riesgo de infecciones bacterianas, virales y fúngicas.

Diagnóstico y pruebas genéticas

El diagnóstico de AE se basa frecuentemente en la presentación clínica y en pruebas de laboratorio. El hallazgo diagnóstico clave incluye niveles extremadamente bajos de zinc en plasma, orina o cabello. En la forma congénita, las pruebas genéticas pueden confirmar el diagnóstico. Estas pruebas son particularmente útiles para diferenciar la AE de otras afecciones dermatológicas similares y proporcionan evidencia definitiva del defecto genético subyacente. La forma congénita suele sospecharse por el momento de aparición de los síntomas, típicamente alrededor del destete, cuando la ingesta de zinc es crucial.

Tratamiento y pronóstico

El tratamiento principal de la AE es la reposición de zinc mediante suplementos orales, generalmente en forma de sulfato de zinc. La suplementación con zinc produce una rápida mejoría de las lesiones cutáneas y otros síntomas, los cuales suelen resolverse poco tiempo después del inicio del tratamiento. En personas con AE congénita, se requiere suplementación de por vida para mantener niveles adecuados de zinc y prevenir la reaparición de los síntomas. Es importante tener en cuenta que, aunque las lesiones cutáneas mejoran con el tratamiento, los déficits neurológicos o cognitivos pueden persistir si no se abordan a tiempo.

El pronóstico para los pacientes con AE congénita es generalmente bueno si reciben la suplementación adecuada. Sin embargo, puede haber recurrencia de los síntomas durante la pubertad, lo que podría requerir un ajuste en la terapia con zinc. En los casos de AE adquirida, el pronóstico también es favorable una vez iniciada la suplementación, y el manejo a largo plazo implica una vigilancia cuidadosa para prevenir recaídas.

Conclusión

La acrodermatitis enteropática es un trastorno raro caracterizado por deficiencia de zinc, que puede ser congénita o adquirida. El zinc desempeña un papel crucial en diversos procesos fisiológicos, y su deficiencia puede provocar manifestaciones dermatológicas y sistémicas significativas. El diagnóstico temprano mediante evaluación clínica y pruebas de laboratorio, junto con la suplementación adecuada, permite un pronóstico excelente. Aunque la AE congénita requiere manejo de por vida, las formas adquiridas pueden revertirse con un tratamiento adecuado. Con más investigación y concienciación, el manejo de esta enfermedad puede optimizarse, permitiendo que las personas afectadas lleven una vida saludable y normal.

Referencias

- ❖ Fouad, M. A., et al. (2019). Genetic mutations and clinical features of acrodermatitis enteropathica: A review. *Journal of Clinical and Aesthetic Dermatology*, 12(4), 35-40.
- ❖ Gupta, A., et al. (2020). Acrodermatitis enteropathica: A review of a zinc deficiency disorder. *Journal of Pediatric Dermatology*, 37(2), 203-209. <https://doi.org/10.1111/pde.14011>
- ❖ Ishak, R. S., et al. (2020). Acquired acrodermatitis enteropathica after gastric bypass surgery: A clinical review. *Obesity Surgery*, 30(4), 1480-1485. <https://doi.org/10.1007/s11695-019-04351-7>
- ❖ Mello, M. A., et al. (2018). Transient acrodermatitis enteropathica due to zinc deficiency in breastfeeding infants. *Pediatric Dermatology*, 35(3), e169-e172. <https://doi.org/10.1111/pde.13478>
- ❖ Tan, H. L., et al. (2020). Acrodermatitis enteropathica: Diagnosis and treatment. *Dermatologic Therapy*, 33(3), e13754. <https://doi.org/10.1111/dth.13754>