

Hereditær sinkmangel



Foto: Jan Egil Romestrand

En ti måneder gammel gutt med antatt atopisk eksem ble henvist til barneklinikks fordi man mistenkte superinfisert eksem. Han hadde på dette tidspunkt uttalte eksematiske forandringer i ansikt, over albuer, på alle fingre og tær og på leggene. Han hadde også blemmer i munnen som virket smertefulle. Gutten var tidligere blitt behandlet med hydrokortison-krem, kaliumpermanganatbad, topisk og systemisk antibiotika og sinksalve. Sinksalven hadde noe effekt på utslettene, de andre tiltakene hadde ikke hjulpet. Utsletten var nå mer omfattende og ikke typisk for verken atopisk eksem eller superinfisert eksem. Etter konferanse med dermatolog fikk man derfor mistanke om sinkmangeleksem. Sinknivået i serum var umåelig lavt.

Etter oppstart med elementær sink peroralt 22,5 mg daglig ble symptomene fort mye bedre, og allerede etter 14 dager var utsletten nærmest forsvunnet. Ved kontroll etter tre måneder var han symptomfri og serum-sinknivået var 12,4 µmol/l (10–19 µmol/l). Han har siden fått sink justert etter sinknivået i serum og står per i dag på 2,2 mg/kg daglig.

Hos vår pasient var det ikke noe som tydet på for lavt sinkintak via maten. Dette sannsynliggjorde diagnosen enteropatisk akrodermatitt, som er betegnelsen for en medfødt defekt i resorpsjonen av sink (1). Denne tilstanden er svært sjeldent og insidensen lite

undersøkt. I Danmark er forekomsten estimert til 1 av 500 000 (2). Arvegangen er autosomalt recessiv. Ved genetisk undersøkelse ble det påvist homozygoti for en sekvensvariant i *SLC39A4*-genet, som koder for et transmembranprotein som er involvert i sinktransporten og som således er viktig for sinkabsorpsjonen (3).

Sink er et essensielt sporstoff som stabiliserer cellmembranen ved å redusere frie radikaler og ved å forebygge peroksidering av lipider. Både immunforsvaret og evnen til sårtilheling er nedsatt ved sinkmangel (4).

Typiske symptomer ved enteropatisk akrodermatitt er en erytematos og vesikulo-bulløs dermatitt, alopesi, diaré, dårlig vekst og hyppige infeksjoner (1). Ubehandlet er det høy mortalitet, mens prognosene er god ved tilstrekkelige doser med sink. Gutten er avhengig av livslang sinktilførsel. Han har ingen gastrointestinale problemer eller tilbøyelighet til infeksjoner og vokser bra.

Pasientens pårørende har gitt samtykke til at artikelen blir publisert.

Joyce Kok-van der Weijde
j.kok_vanderweijde@live.nl
Christoph Norden
Barneseksjon
Haugesund sjukehus



Joyce Kok-van der Weijde (f. 1980) er lege i spesialisering i barnesykdommer. Forfatter har fylt ut ICMJE-skjemaet og oppgir ingen interessekonflikter.

Christoph Norden (f. 1977) er spesialist i barnesykdommer og overlege. Forfatter har fylt ut ICMJE-skjemaet og oppgir ingen interessekonflikter.

Litteratur

1. Abrams SA, Motil KJ, Hoppin AG. Zinc deficiency and supplementation in children and adolescents. UpToDate versjon 17.0, 2014. www.uptodate.com/contents/zinc-deficiency-and-supplementation-in-children-and-adolescents (15.9.2014).
2. Champion RH, Burton JL, Ebling FJG. Textbook of Dermatology. 3. utg. London: Blackwell Science, 1998: 2668
3. Küry S, Dréno B, Bézieau S et al. Identification of *SLC39A4*, a gene involved in acrodermatitis enteropathica. Nat Genet 2002; 31: 239–40.
4. Kumar P, Lal NR, Mondal AK et al. Zinc and skin: a brief summary. Dermatol Online J 2012; 18: 1.

Mottatt 12.12. 2014, første revisjon innsendt 21.1. 2015, godkjent 29.1. 2015. Redaktør: Siri Lunde Strømme.