

TRABAJOS ORIGINALES

Acrodermatitis enteropática: estudio retrospectivo en un hospital pediátrico

Acrodermatitis enteropathica: retrospective study in a pediatric hospital

Tamara Retyk¹, Florencia Victoria García², María Marta Buján³, Daniela Yoseli Puski⁴ y Andrea Bettina Cervini⁵

RESUMEN

La acrodermatitis enteropática (AE) es un trastorno poco frecuente asociado a déficit de zinc que puede presentarse en forma primaria (hereditaria) o secundaria (adquirida). Clínicamente se caracteriza por la aparición de dermatitis acral y periorificial, alopecia y diarrea; sin embargo, la tríada clásica no siempre está presente en todos los pacientes. Presentamos una serie de cinco pacientes con AE atendidos en nuestro hospital. Todos los casos presentaron lesiones cutáneas características y niveles bajos de zinc.

La suplementación adecuada con zinc permitió la resolución completa del cuadro clínico en pocas semanas. Destacamos la importancia del diagnóstico precoz y el tratamiento oportuno para evitar complicaciones nutricionales y del desarrollo.

Palabras clave: acrodermatitis enteropática, zinc, dermatitis periorificial, pediatría.

Dermatol Argent. 2026; 32(2): 106-109

ABSTRACT

Acrodermatitis enteropathica (AE) is a rare disorder associated with zinc deficiency, which may occur in either primary (hereditary) or secondary (acquired) forms. Clinically, it is characterized by acral and periorificial dermatitis, alopecia, and diarrhea; however, the classic triad is not consistently observed in all patients. We report a series of five patients with AE evaluated at our hospital. All cases presented characteristic skin lesions and low zinc

levels. Adequate zinc supplementation led to complete resolution of the skin lesions within a few weeks. These cases highlight the importance of early recognition and prompt treatment to prevent nutritional and developmental complications.

Key words: acrodermatitis enteropathica, zinc, periorificial dermatitis, pediatrics.

Dermatol Argent. 2026; 32(2): 106-109

¹ Médica de 3° año, Carrera de Especialista en Dermatología Pediátrica, UBA

² Médica Becaria de 3° año en Dermatología Pediátrica

³ Médica de Planta

⁴ Jefa de Residentes

⁵ Jefa del Servicio
Servicio de Dermatología, Hospital de Pediatría "Prof. Dr. Juan P. Garrahan", Ciudad Autónoma de Buenos Aires, Argentina

Contacto de la autora: Tamara Retyk

E-mail: tamara.retyk@gmail.com

Fecha de trabajo recibido: 6/10/2025

Fecha de trabajo aceptado: 30/3/2026

Conflicto de interés: las autoras declaran que no existe conflicto de interés.

INTRODUCCIÓN

La acrodermatitis enteropática (AE) es una enfermedad poco frecuente causada por deficiencia de zinc¹, un micronutriente esencial en múltiples procesos biológicos, siendo la piel uno de los órganos con mayor concentración del mismo². Clínicamente se caracteriza por lesiones cutáneas de localización acral y periorificial, alopecia y diarrea, aunque solo el 20% de los casos manifiesta esta tríada clásica³. La enfermedad puede presentarse en dos formas: AE hereditaria o primaria y AE adquirida o secundaria, aunque en ambas el tratamiento se basa en la suplementación de zinc, con excelente respuesta y resolución de la sintomatología^{2,4,5}.

El objetivo del presente trabajo fue describir la epidemiología, las manifestaciones clínicas, los factores predisponentes, el tratamiento y la respuesta al mismo de pacientes con diagnóstico de AE evaluados en nuestro Servicio.

MATERIALES Y MÉTODOS

Estudio retrospectivo, descriptivo y transversal en el que se realizó una revisión de historias clínicas de pacientes con diagnóstico de AE, con lesiones compatibles y niveles de zinc en sangre por debajo de los límites normales, evaluados en el Hospital Nacional de Pediatría “Prof. Dr. Juan P. Garrahan” durante el período de enero de 2010 a agosto de 2025. Las variables evaluadas fueron: demográficas (edad, sexo), epidemiológicas (edad gestacional, alimentación y comorbilidades), manifestaciones clínicas (síntomas y signos), niveles séricos de zinc (medición cuantitativa de zinc plasmático) y la respuesta clínica al tratamiento.

RESULTADOS

Durante el período evaluado se identificaron cinco pacientes con diagnóstico de AE, tres de sexo masculino (60%) y dos de sexo femenino (40%), con una relación de 1,5:1. La edad media de presentación fue de 1,9 meses, con un rango etario de entre los 3 días y los 3 meses. Todos los pacientes eran prematuros, con edades gestacionales de entre 25 y 36 semanas (media 31,4 semanas; mediana 32 semanas). Solo uno de los pacientes presentaba una enfermedad de base: fibrosis quística.

De los cinco pacientes analizados, hasta el momento de la consulta con nuestro Servicio, uno había recibido nutrición parenteral, otro lactancia materna y leche de fórmula, y tres lactancia materna exclusiva. Todos mantuvieron dichas vías de aporte nutricional durante el seguimiento y el tratamiento.

En cuanto a las manifestaciones clínicas, todos los lactantes presentaron placas eritematoescamosas periorificiales (perioral y/o perianal) con variaciones en la extensión de las lesiones (Fotos 1-5). Dos pacientes (40%) mostraron compromiso acral en las manos y los pies, con pápulas y placas eritematosas con descamación gruesa blanquecina.

Ninguno de los pacientes presentó diarrea o alopecia asociadas, tampoco se observaron manifestaciones clásicamente tardías como fotofobia, alteraciones en el neurodesarrollo o retraso del crecimiento o puberal.

En tres de los pacientes se realizó biopsia de piel, donde se pudo observar hiper y paraqueratosis con infiltrado linfocitario en la dermis superficial.

En el 100% de los casos se documentaron niveles séricos bajos de zinc, siendo el más bajo de 9 mcg/dl y el más alto de 38 mcg/dl, para un valor normal de referencia de 50-120 mcg/dl.

El tratamiento de los pacientes incluidos en nuestro trabajo consistió en la suplementación con zinc entre 0,5 y 2 mg/kg/día. En cuatro pacientes (80%) la vía de administración fue exclusivamente oral, mientras que en un caso (20%), por tratarse de un prematuro extremo, se incluyó este micronutriente en la nutrición parenteral, seguida de mantenimiento oral. La totalidad de los pacientes presentó mejoría progresiva de las lesiones desde la primera semana y resolución completa en un intervalo de 2 a 3 semanas. La duración del suplemento se mantuvo entre 2 y 6 meses según cada caso, y durante el seguimiento ninguno presentó recurrencias.



FOTO 1: Placas arciformes eritematoescamosas en la región genital.



FOTO 2: Placas arciformes eritematoescamosas en la región dorsal.



FOTO 3 y 4: Placas eritematoescamosas periorales.



FOTO 5: Placas eritematoescamosas en el abdomen, los genitales y la raíz de muslos.

COMENTARIOS

La AE es una enfermedad poco frecuente ocasionada por déficit de zinc. Se describen dos formas de presentación: la hereditaria y la adquirida. La primera es una enfermedad autosómica recesiva, ocasionada por mutaciones en el gen *SLC39A4*, el cual codifica el transportador intestinal de zinc ZIP4, llevando al déficit de absorción del mismo². En la AE adquirida, los niveles bajos de zinc son provocados por déficit de aporte, malabsorción o aumento de requerimientos⁶. Tanto la AE hereditaria como la adquirida comparten las mismas manifestaciones clínicas típicas ocasionadas por el déficit de zinc, un micronutriente esencial en múltiples procesos biológicos, incluyendo la proliferación celular, la función inmunológica y la reparación de los tejidos.

Los pacientes prematuros constituyen, además, una población de riesgo de AE adquirida debido a los mayores requerimientos del micronutriente y menores depósitos. Otras causas de la AE adquirida se deben al bajo contenido de zinc en la leche materna^{7,8}, a dietas restrictivas y a la nutrición parenteral con inadecuada suplementación de zinc en la fórmula⁹. En nuestra casuística, donde el 100% de los pacientes eran prematuros, se asume a la falta de depósitos y los mayores requerimientos asociados a la prematuridad como causante del déficit de zinc. Sin embargo, en uno de ellos también se identificó como posible factor adicional la administración de nutrición parenteral con aporte insuficiente de zinc.

Si bien se desconoce la prevalencia exacta de la AE adquirida, se reconoce como una entidad infrecuente que requiere un alto índice de sospecha clínica para

su diagnóstico⁷. En nuestra experiencia, en el período evaluado se registraron únicamente cinco casos confirmados de AE, lo que subraya su baja incidencia y la necesidad de vigilancia clínica en poblaciones de riesgo, como los lactantes prematuros. Todos los casos presentados se asumieron como adquiridos dada la prematuridad y la rápida respuesta al tratamiento.

En nuestra serie, se observó un leve predominio del sexo masculino que, aunque muchos artículos mencionan la no predominancia entre sexos, una reciente revisión sistemática de 190 artículos describe un leve predominio masculino^{1,10,11}. La edad de presentación de nuestros pacientes se encontró dentro del rango de edad esperado: entre los 0,2 y 188 meses¹¹.

Existe una triada clásica de presentación (dermatitis acral y periorificial, alopecia y diarrea), pero no siempre estas manifestaciones se hallan en simultáneo en todos los pacientes. Las lesiones se conforman con la presencia de pápulas y placas eritematosas y escamosas, que evolucionan a costras, erosiones o pústulas, y se distribuyen en patrón acral y periorificial³, lo que coincide con los pacientes estudiados en esta serie. A diferencia de lo observado en la triada clásica, ninguno de nuestros pacientes presentó diarrea ni alopecia, lo que destaca que la ausencia de la misma no debe descartar el diagnóstico¹ y coincide con observaciones previas de que la tríada clásica es infrecuente^{10,11}. Tampoco se presentaron manifestaciones sistémicas clásicamente asociadas como irritabilidad, letargia, anorexia, retraso del crecimiento, alteraciones neurológicas, hipogonadismo o alteraciones

oftalmológicas (conjuntivitis, blefaritis, opacidades corneales y fotofobia). Asimismo, tampoco se observaron alteraciones inmunológicas ni sobreinfecciones por *Staphylococcus aureus* o *Candida albicans*, descritas en la literatura¹⁰.

El diagnóstico se confirma mediante la combinación de hallazgos clínicos asociados a niveles plasmáticos bajos de zinc⁴, siendo de suma importancia el diagnóstico precoz de esta entidad, ya que la AE no diagnosticada puede conducir a complicaciones graves como retraso en el crecimiento, infecciones recurrentes y alteraciones neurológicas^{11,12}.

Si bien no suele realizarse histopatología para el diagnóstico, los hallazgos histopatológicos pueden incluir hiperqueratosis, paraqueratosis, edema en dermis superficial e infiltrado inflamatorio perivascular compuesto por linfocitos y células plasmáticas, hallazgos compatibles con nuestros pacientes¹³.

El diagnóstico diferencial incluye dermatitis seborreica, dermatitis atópica, psoriasis, candidiasis y fibrosis quística, entre otras. Cabe resaltar que uno de nuestros pacientes tenía fibrosis quística, sin embargo, tras la suplementación con zinc, presentó resolución clínica completa sin recurrencia, lo que apoya la hipótesis de que la etiología de sus síntomas fue predominantemente secundaria a la deficiencia de zinc.

La distribución característica y la refractariedad a los tratamientos convencionales para dichas enfermedades orientan al diagnóstico de la AE¹⁰.

La suplementación oral o parenteral con zinc es el tratamiento de elección, además de la corrección de la causa subyacente. El cuadro clínico resuelve en una a 3

semanas de iniciado el tratamiento^{1,10}. La dosis es habitualmente 2 mg/kg/día, no obstante, debe adecuarse también al grado de deficiencia^{12,14}. Solamente en uno de nuestros pacientes se inició zinc intravenoso por la extensión de las lesiones, práctica también descrita en situaciones especiales como nutrición parenteral o mala tolerancia oral; el resto recibió exclusivamente aporte por vía oral⁹.

Si bien a ninguno de nuestros pacientes se le realizó el test genético, la ausencia de recurrencia tras la suplementación y la clara asociación con prematuridad favorecieron el diagnóstico de AE adquirida^{10,11,15}.

Nuestros casos coinciden con lo descrito en la literatura en cuanto a la rápida respuesta clínica, aunque difieren en la ausencia de diarrea y alopecia como síntomas asociados. Esto resalta la necesidad de sospechar AE incluso en pacientes con lesiones cutáneas como única manifestación.

CONCLUSIONES

La AE adquirida debe considerarse dentro de los diagnósticos diferenciales en lactantes prematuros que presentan lesiones acrales y periorificiales, incluso en ausencia de otras manifestaciones clínicas. El diagnóstico temprano y la suplementación adecuada permiten una recuperación *ad integrum* y contribuyen a prevenir complicaciones nutricionales graves a futuro.

La comunicación de esta serie de casos busca alertar a los médicos tratantes sobre la importancia de reconocer esta entidad poco frecuente, pero potencialmente grave, destacando la necesidad de un alto índice de sospecha clínica.

BIBLIOGRAFÍA

1. Al Naamani A, Al Lawati T. Acrodermatitis enteropathica: a case report. *Oman Med J*. 2020;35:e201-e201.
2. Ogawa Y, Kinoshita M, Shimada S, Kawamura T. Zinc and skin disorders. *Nutrients*. 2018;10:199.
3. Vu M, Gillooly Z, Becker E, Osswald S. Acquired acrodermatitis enteropathica in an infant. *Cutis*. 2022;110:281-283.
4. King NY, Gach JE. Transient neonatal zinc deficiency in an infant. *Clin Exp Dermatol*. 2021;46:1650-1652.
5. Fung H, Koroma F, Amara S, Lebwohl M. Acrodermatitis enteropathica following a pull-through procedure. *J Skin*. 2024;8:1719-1722.
6. Toxtle RMA, Hernández AAE. Acrodermatitis enteropática. *Bol Med Hosp Infant Mex*. 2012;69:475-480.
7. D'Amico G, De Laet C, Smits G, Van Winckel M, et al. Acquired zinc deficiency mimicking acrodermatitis enteropathica in a breast-fed premature infant. *Pediatr Rep*. 2021;13:444-449.
8. Botelho LFF, Hélène S, Proença CGC, Mayor SAS. Transient neonatal zinc deficiency or acrodermatitis enteropathica? *An Bras Dermatol*. 2024;99:763-765.
9. Proli F, Margiotta G, Ferretti S, Vagnarelli F, et al. Acrodermatitis enteropathica during parenteral nutrition: a pediatric case report. *Acta Biomed*. 2023;94:e2023180-e2023180.
10. Jagadeesan S, Kaliyadan F. Acrodermatitis enteropathica. [Internet]. Treasure Island (FL): StatPearls;2023-2025. Disponible en: <https://www.ncbi.nlm.nih.gov/books/NBK441835/>.
11. Cui W, Wang N, Shi M, Xu X, et al. Acrodermatitis enteropathica in the pediatric population: a literature review. *Front Nutr*. 2025; 12: 1590075-1590075.
12. Ciampo IRLD, Sawamura R, Ciampo LAD, Fernandes MIM. Acrodermatitis enteropathica: clinical manifestations and pediatric diagnosis. *Rev Paul Pediatr*. 2018;36:238-241.
13. Osmani S, Smidt AC, Phan CM, Johnson DW. Acquired acrodermatitis enteropathica from a ketogenic diet. *JAAD Case Rep*. 2021;9:75-77.
14. Bellini T, Bustaffa M, Tubino B, Giordano B, et al. Acquired and inherited zinc deficiency-related diseases in children: a case series and a narrative review. *Pediatr Rep*. 2024;16:602-617.
15. Alwadany MM, Al Wadani AF, Almarri FH, Alharbi FA, et al. Acrodermatitis enteropathica: a rare case with lifelong implications. *Cureus*. 2023;15:e37783-e37783.