

SEMNE DERMATOLOGICE ASOCIATE SINDROAMELOR GENETICE CU TULBURĂRI DE MALABSORBȚIE INTESTINALĂ

E F. GEORGESCU, IULIANA GEORGESCU, FLORENTINA ILEANA CRISTOVICI

Rezumat

Mai multe sindroame genetice implică defecte de absorbție intestinală. Unele dintre acestea pot fi asociate cu semne dermatologice. Tulburările de bază pot fi: defecte de transport al aminoacizilor, de exemplu boala Hartnup, defecte în absorbția proteică precum epidermiza buloasă cu atrezie pilorică letală, defecte în absorbția grăsimilor cum este sindromul Storm și tulburări de asimilare a vitaminelor și mineralelor incluzând sindromul Menkes, cutis laxa legată de cromozomul X, acrodermatita enteropatică și hemocromatoza. Un alt grup mare de sindroame genetice de malabsorbție cu manifestări dermatologice include tulburări ale pancreasului exocrin. Fibroza chistică este cea mai obișnuită urmată de sindromul Johanson-Blizzard, foarte rar.

Această lucrare trece în revistă leziunile cutanate care pot fi asociate cu tulburări gastrointestinale genetice specifice de malabsorbție.

Este important ca specialiștii ambelor discipline, dermatologie și gastroenterologie, să fie informați asupra leziunilor cutanate care pot fi relevante pentru boala gastrointestinală.

Cuvinte cheie: semne cutanate în tulburările genetice de malabsorbție.