

# *Efficacia del trattamento con vitamina E in un caso di atassia da deficit isolato di vitamina E (AVED)*

**I**l deficit di vitamina E può provocare una atassia spinocerebellare progressiva simile alla atassia di Freidreich. La diagnosi differenziale fra le due forme è basata sul livello nel sangue di questa vitamina ed è molto importante in quanto la terapia sostitutiva con vitamina E consente non solo una stabilizzazione della situazione neurologica ma, frequentemente, anche un miglioramento clinico. Il deficit isolato di vitamina E, trasmesso con ereditarietà autosomica recessiva (entrambi i genitori devono essere portatori del gene malattia perché il bimbo sia affetto) prende il nome di AVED; si tratta di una rara malattia neurologica degenerativa causata da una mutazione a livello del gene che codifica la proteina trasportatrice dell' alfa-tocoferolo sul cromosoma 8. Il deficit di tale trasportatore riduce la capacità di incorporare l'alfatocoferolo (la forma biologicamente più attiva in natura della vitamina E) nelle lipoproteine del sangue deputate al trasporto della vitamina ai tessuti. Il deficit di proteina colpisce particolarmente il sistema nervoso, provocando degenerazione delle cellule del midollo spinale e del cervello e una lieve o moderata neuropatia assonale sensitiva (sofferenza del nervo periferico sensitivo), meno severa rispetto a quella riscontrata nei pazienti con atassia di Freidreich. Il quadro clinico è caratterizzato da atassia (disturbi della deambulazione e della coordinazione), assenza dei riflessi osteotendinei, disartria (disturbo dell'eloquio), disturbi propriocettivi (deficit della sensibilità vibratoria). L'AVED dovrebbe essere inoltre differenziata da altre malattie intestinali o del

fegato che possono provocare un deficit di vitamina E e sintomatologia neurologica analoga.

Descriviamo il caso di una piccola paziente con diagnosi genetica di AVED che, dopo l'introduzione della terapia con vitamina E, ha presentato una completa regressione della sintomatologia neurologica atassica.

La piccola, figlia unica di genitori consanguinei di 3° grado, all'età di 8 anni giungeva alla nostra osservazione per atassia progressiva con disturbi della marcia e della coordinazione, presenti dall'età di 3 anni. L'esame neurologico evidenziava atassia del tronco, tremore del capo, dismetria, areflessia, segno di Babinski bilaterale, piede cavo con retrazione del tendine di Achille a sinistra. La risonanza magnetica dell'encefalo e del rachide, l'esame del fondo oculare, l'elettroencefalogramma, l'elettrocardiogramma e la velocità di conduzione nervosa motoria erano nella norma. L'alfafetoproteina (enzima del sangue alterato in caso di atassia-teleagectasia) e l'analisi del DNA per Atassia di Freidreich erano negative. La velocità di conduzione sensitiva era invece suggestiva per una neuropatia assonale sensitiva e i potenziali evocati somatosensoriali erano alterati. Il livello nel sangue di alfa-tocoferolo risultava pari a zero. Gli esami ematici per patologie epatiche o malassorbimenti risultavano non significativi, mentre l'analisi del DNA per il gene della proteina trasportatrice dimostrava la presenza di una mutazione responsabile dell'ebollizione completa della sintesi del trasportatore della vitamina. L'introduzione tempestiva della vita-

mina E ad alto dosaggio (1.200 – 1.500 mg/giorno), fino a raggiungere una concentrazione normale nel sangue, ha portato a una progressiva regressione della sintomatologia atassica con scomparsa della stessa, a distanza di 6 mesi dall'inizio della terapia.. la deformazione del piede sinistro, ormai strutturata, veniva corretta chirurgicamente con soddisfacente e stabile risultato clinico..

La determinazione del livello di vitamina E su sangue dovrebbe far parte degli esami diagnostici da eseguire nel paziente affetto da sintomatologia atassica simile all'Atassia di Freidreich. Il precoce riscontro del deficit vitaminico è importante ai fini di una terapia sostitutiva che può portare non solo alla stabilizzazione della malattia e alla prevenzione delle altre manifestazioni cliniche, quali aritmie, cecità o deterioramento intellettuale, ma portare anche, come nel nostro caso, a una regressione completa dei sintomi atassici.

La nostra esperienza raccomanda il precoce riconoscimento e il pronto trattamento di questa forma per migliorare ed arrestare il decorso della malattia..

**Dr. L. Doria-Lamba  
Dr. E. De Grandis e al.**  
**U.O. di Neuropsichiatria Infantile  
Dipartimento di Neuroscienze,  
Oftalmologia e Genetica.  
Istituto G. Gaslini- Genova  
Università di Genova  
Caso pubblicato su  
Eur J Pediatr 2006, Jul,  
165(7):494-5**