

## DEFICIT DI VITAMINA E

### **Descrizione**

Il deficit di vitamina E si verifica più frequentemente nei bambini con alterazioni del flusso biliare: può determinare un disturbo neurologico progressivo caratterizzato in parte da areflessia e perdita di equilibrio.

### **Sinonimi**

- Deficit di tocoferolo

### **Segni e sintomi**

Il primo deficit di vitamina E è rappresentato in genere da areflessia, che può essere seguita da atassia, perdita di equilibrio e ipostenia. Si possono manifestare difficoltà nella deambulazione, con barcollamenti e titubazione, e posture anomale. Possono inoltre associarsi oftalmoplegia, bradicinesia, e deficit della sensibilità dolorifica, vibratoria e del senso di posizione. Il deficit di vitamina E nei nati prematuri e nei neonati può inoltre causare anemia emolitica.

### **Eziologia**

Il deficit di vitamina E non è quasi mai dovuto alla scarsa assunzione della vitamina con la dieta: in genere, il deficit è una conseguenza di malattie quali malassorbimento, epatopatie o disturbi della secrezione biliare ( acantocitosi ). Recenti studi suggeriscono che il deficit di deficit di vitamina E in assenza di malattie sottostanti possa derivare da una insufficienza ereditaria del trasporto di vitamina E.

### **Epidemiologia**

Il deficit di vitamina E, in assenza di patologie sottostanti, è estremamente raro: la malattia è più frequente nella prima e nella seconda infanzia e nei giovani adulti. Entrambi i sessi sono colpiti in uguale misura, tranne quando la malattia sottostante altera la distribuzione a danno di uno dei due sessi. Circa 1:5.000 bambini soffrono di alterazioni del flusso biliare per patologie epatiche, quali epatite o atresia biliare. In questi bambini, il deficit di vitamina E provoca disturbi neuromuscolari progressivi.

### **Malattie correlate**

Le seguenti malattie possono manifestarsi con sintomi simili a quelli del deficit di vitamina E. vedi : atassia di Friedreich; atassia di Marie; malattia di Charcot-§Marie-Tooth; atrofia olivopontocerebellare.

### **Terapia**

Devono essere trattate le patologie di base. La somministrazione integrativa di vitamina E, di  $\alpha$ -tocoferolo, di  $\alpha$ -tocoferil acetato e di  $\alpha$ -tocoferil succinato si è dimostrata inefficace. La somministrazione per via parentale di una formulazione sperimentale di vitamina E ( dl- $\alpha$ -tocoferolo ) ha determinato in alcuni casi la stabilizzazione o la regressione dei sintomi neurologici dovuti al deficit di vitamina E. una formulazione idrosolubile di vitamina E ( d- $\alpha$ -tocoferolo polietilene glicol-100 succinato, o TPGSW ), che non richiede bile per essere assorbito a livello intestinale è oggetto di studio. Studi preliminari indicano che questo trattamento può stabilizzare o indurre la regressione dei sintomi neurologici nei bambini con ostruzione delle vie biliari.