



AIG - Associazione Italiana Glicogenosi
Associazione di Volontariato **ONLUS** di Diritto
Via Roma 2/G 20090 Assago (MI)

Associata a:



EURORDIS
Rare Diseases Europe



Italian Society of
Metabolic Diseases
SIME



La vitamina E migliora il profilo clinico dei pazienti affetti da Glicogenosi di tipo Ib

Autori: [Melis D](#), [Minopoli G](#), [Balivo F](#), [Marcolongo P](#), [Parini R](#), [Paci S](#), [Dionisi-Vici C](#), [Casa RD](#), [Benedetti A](#), [Andria G](#), [Parenti G](#).

Rivista: *JIMD Reports, Journal of Inherited Metabolic Disease Reports*

E' stato dimostrato che la supplementazione con vitamina E può portare a un aumento dei neutrofili e alla riduzione della severità delle infezioni nei pazienti con GSD tipo Ib.

La vitamina E è un'importante sostanza antiossidante, protegge cioè le membrane delle cellule dai danni causati da sostanze chiamate radicali liberi. Oltre a contrastare gli effetti di queste sostanze dannose, questa vitamina svolge un ruolo chiave nella regolazione dei processi infiammatori, nell'aggregazione piastrinica e nell'invecchiamento cellulare.

Non solo: pare infatti che la vitamina E sia d'aiuto ai pazienti affetti da Glicogenosi di tipo Ib. In questi pazienti, oltre alle classiche manifestazioni della malattia, possono presentarsi alterazioni nel numero e nella funzionalità dei globuli bianchi (in particolare dei neutrofili). Questa condizione chiamata neutropenia provoca un'aumentata suscettibilità a infezioni ricorrenti a livello della cute, delle vie urinarie, delle vie aeree e della regione perianale. Per far fronte a questa problematica i pazienti vengono trattati con un farmaco che stimola la crescita cellulare, chiamato G-CSF. L'efficacia del G-CSF nel diminuire il numero di infezioni è stata ampiamente dimostrata, ma purtroppo tale terapia non è esente da effetti collaterali in particolare a carico delle ossa e della milza. Spesso si riscontrano, infatti, un aumento delle dimensioni della milza (splenomegalia) e una diminuzione della densità ossea, chiamata osteopenia.

Un nuovo studio pubblicato su *JIMD Reports* condotto da quattro centri italiani per le malattie metaboliche e coordinato dal Dipartimento di Pediatria dell'università Federico II di Napoli dimostra che la supplementazione con vitamina E è efficace nel migliorare la predisposizione alle infezioni di questi pazienti. Questi centri hanno somministrato la vitamina a diciotto pazienti affetti da GSD di tipo Ib e ne hanno monitorato l'impatto sul numero e la funzionalità dei neutrofili, sulla frequenza di infezioni gravi, sul numero di ospedalizzazioni e sull'attività della malattia infiammatoria intestinale. Hanno confrontato poi i risultati prima e dopo l'inizio dell'introduzione della terapia.

I dati raccolti hanno mostrato un significativo aumento dei neutrofili circolanti con una parallela diminuzione nella frequenza e nella gravità delle infezioni. Grazie a un dettagliato e standardizzato score pediatrico si è potuto monitorare il grado di infiammazione intestinale, dimostrandone un miglioramento. Maggiori dati sono invece necessari per stabilire se ci siano effetti positivi anche a livello della milza e dell'osso. In sette pazienti è stato inoltre possibile ridurre la dose di G-CSF.

In conclusione, questo studio ha dimostrato l'efficacia della vitamina E nel prevenire le complicanze infettive dei pazienti affetti da Glicogenosi di tipo Ib. Si aprono così nuove prospettive nel trattamento di questa condizione, arrivando a ipotizzare la riduzione della dose di G-CSF se associato alla supplementazione con la vitamina. I vantaggi della terapia con una vitamina rispetto a un farmaco come il G-CSF appaiono evidenti, a partire dal fatto che la vitamina può essere assunta per via orale e non è associata a severi effetti collaterali.