

### **Background**

La letteratura scientifica degli ultimi anni ha posto poca attenzione allo **scorbuto**, probabilmente perché è una patologia sostanzialmente carenziale, legata alla scarsa assunzione con la dieta di Vit.C. Un deficit che dovrebbe essere piuttosto raro, almeno in età pediatrica, epoca in cui l'alimentazione è controllata periodicamente. Nonostante ciò, è in aumento il numero di bambini che presentano alimentazione selettiva, come è in aumento il numero di genitori che costruisce alimentazioni incomplete per i propri figli, con l'esclusione diversi componenti dalla dieta ( frutta e vegetali in particolare ), mentre un deficit di vitamina C è riscontrabile con una certa frequenza , secondo i dati della letteratura scientifica degli ultimi 15 anni, nei bambini con sviluppo atipico ( autismo, ad es ) (3-6) e nelle gravi disabilità', nei quali l'alimentazione diviene ancora più selettiva perché complicata appunto dalla disabilità.

### **Il caso clinico**

Bambino di 6 aa, secondogenito, nato da parto spontaneo, affetto da Disturbo dello Spettro Autistico, manifesta edema agli arti inferiori, regredito completamente dopo trattamento corticosteroido (betametasone per os) per tre gg al dosaggio di 2 mg al giorno.

A distanza di 15 gg ricomparsa ad entrambi gli arti di un edema molle alla compressione, con piccole petecchie nelle aree peri-malleolari e tibiali distali. Al bambino vengono praticati: esame urine, emocromo, VES e PCR che mostrano Hb 11,00 g/dl, VES 43 mm e PCR 10.

Il trattamento a domicilio riproposto in attesa delle indagini è sempre corticosteroido (betametasone cpr da 1 mg due volte al giorno) per porpora di n.d.d. fino all' ottenimento degli esami di laboratorio. A distanza di 24 h dall'inizio del trattamento compare zoppia. A questo punto il bambino viene ricoverato presso un Reparto Pediatrico ospedaliero, dove effettua un approfondimento diagnostico dal quale si rileva una HB in discesa (10,2g/dl) rispetto ai valori precedenti (11,00 gr/dl).

**Viene formulata una diagnosi di Porpora di Shonlein Henoch** e iniziata terapia con **ibuprofene** per 3vv/die al dosaggio di 10 mg/Kg con la dimissione del bambino per continuare a domicilio il programma terapeutico. A cinque giorni dalla dimissione compare una marcata astenia, ancora edemi degli arti inferiori con petecchie e deficit della deambulazione. Un nuovo controllo ematologico rileva Hb 8,2 g/dl. L'esame delle urine risulta negativo. Subito ospedalizzato il bambino viene sottoposto a trasfusione, stabilizzato e, dopo successivi controlli che mostrano comparsa di sangue occulto nelle feci in uno dei tre campioni esaminati, in attesa di ulteriori occultest feci, viene nuovamente dimesso con terapia domiciliare, sempre corticosteroida (con betametasone cpr 1 mg per due volte/die). Il perdurare delle tumefazioni agli arti inferiori e la persistenza di deficit deambulatorio comporta la programmazione di un nuovo ricovero per ulteriori approfondimenti diagnostici.

Si ripetono i controlli laboratoristici che rilevano PCR e VES alterate, rispettivamente 26 e 40 mm, si decide di eseguire esame istologico su biopsia midollare, TC total body senza mezzo di contrasto (che risulta gravato da artefatti da movimento e non ben valutabile) e RM encefalo senza e con mezzo di contrasto che non mostrano alterazioni delle strutture nervose indagate.

**Il bambino è nuovamente dimesso in terapia cortisonica con diagnosi presuntiva di Porpora.**

Valutando l'assenza di miglioramento clinico il pediatra di famiglia decide di eseguire a domicilio il pattern di esami metabolici, tra i quali il dosaggio delle vitamine idro e liposolubili.

### *La vitamina C risulta indosabile.*

Si inizia somministrazione di VIT C, 25 gtt/die (155 mg di vitamina C-dose terapeutica fino a 200 mg/die) e si contatta la struttura ospedaliera per ripetere il dosaggio della VITAMINA C ed effettuare una TAC total body in sedazione che rileva osteo - rarefazione metafisaria a decorso orizzontale delle metafisi femorali, tibiali e ulnari distali. Il miglioramento clinico e la scomparsa della zoppia avviene in 48-72 ore

### **DIAGNOSI FINALE: SCORBUTO**

### **INSERIMENTO NEL REGISTRO MALATTIE RARE**

### *Discussione*

Lo scorbuto contratto da un bambino in fase di crescita è più devastante di quello contratto da un adulto. I sintomi legati ad una carenza di vitamina C compaiono circa 1-3 mesi dopo un inadeguato apporto della stessa.

La sintomatologia è caratterizzata da emorragie cutanee e delle mucose, anemia, dovuta in parte a perdita e in parte a difetto di produzione poiché la vit. C favorisce l'assorbimento del ferro e la riduzione del ferro trivalente in bivalente, e dolorabilità ossea, causata da emorragie ossee e sottoperiostali.

**Emorragie, porpora ed ecchimosi** compaiono sulla cute e sulla mucosa gengivale, in quanto il difetto nella sintesi di collagene comporta una scarsa resistenza delle pareti dei capillari e delle vene. L'adesione lassa del periostio all'osso determina estesi **ematomi sottoperiostali** ed **emorragia nello spazio articolare** a causa di traumi anche minimi.

Emorragie retrobulbari, subaracnoidee ed intracerebrali possono essere letali.

Nei lattanti e nei bambini possono comparire **alterazioni scheletriche**. La palizzata di cellule cartilaginee si struttura normalmente e si calcifica, ma vi è un'insufficiente produzione di matrice osteoide da parte degli osteoblasti. Si arresta o non avviene il riassorbimento della matrice cartilaginea per cui c'è una **iperproduzione di cartilagine**. Le sollecitazioni meccaniche determinate sulle ossa dal peso e dall'azione dei muscoli provocano **deformazione degli arti inferiori**, una **depressione anomala dello sterno** e la **proiezione verso l'esterno delle estremità delle coste**. Nell'adulto la situazione è simile, ma non si verificano le deformazioni ossee.

Nelle **forme gravi** di scorbuto sono presenti anche **tumefazioni gengivali, emorragie ed infezioni batteriche periodontali secondarie (8)**. Compare anche **un'eruzione cutanea perifollicolare di tipo papulare ipercheratosica**, che può essere circondata da un alone emorragico.

### *Conclusioni*

**Gli esseri umani non sono in grado di sintetizzare la vitamina C che risulta necessario integrare con l'alimentazione**, perchè essenziale nella formazione del collagene, nella cui sintesi la vit. C agisce come cofattore attraverso l'idrossilazione di prolina e lisina in pre-collagene, e nel mantenimento dell'integrità delle sostanze di origine mesenchimale, come il tessuto connettivo, il tessuto osteoide e la dentina. La vit. C è essenziale per la guarigione delle ferite, facilita la risoluzione delle ustioni, aumenta i livelli di acido folico-reduttasi, che converte l'acido folico ad acido folinico, facilitando il rilascio della forma libera di acido folico, a partire dai suoi coniugati, negli alimenti. Facilita infine l'assorbimento del ferro e la riduzione del ferro trivalente in bivalente.

I sintomi si rendono evidenti quando i livelli sierici di vitamina C scendono al di sotto di 0.2 mg/dl. L'assunzione giornaliera di 10 mg di vit. C è sufficiente per scongiurare lo scorbuto.

Lo scorbuto è indicizzato nel Registro delle Malattie Rare. La letteratura scientifica degli ultimi 15 anni ha evidenziato almeno 61 casi di scorbuto in età pediatrica (1), in particolare tra bambini a sviluppo atipico e questo numero fa pensare che non sembra essere più tanto rara come patologia. Il Pediatra di famiglia è colui che, conoscendo il bambino e la famiglia e valutando attentamente l'input quantitativo e qualitativo degli alimenti che il bambino introduce, deve intercettare, quando si prospetta il caso di una alimentazione selettiva, ogni possibilità di esito carenziale e saturare il deficit prima che siano evidenti i sintomi e i danni da mancata introduzione (6-7) .

### *Bibliografia*

1. Hahn T. et al - Is vitamin C enough? A case report of scurvy in a five-year-old girl and review of the literature- BMC Pediatrics 2019
2. Golriz F et al -Modern American scurvy—experience with vitamin C deficiency at a large children's hospital. *Pediatr Radiol.* 2017
3. Ma NS, Thompson C, Weston S. Brief report: scurvy as a manifestation of food selectivity in children with autism. *J Autism Dev Disord.* 2016
4. Alqanatish JT, Alqahtani F, Alsewairi WM, Al-Kenaizan S. Childhood scurvy: an unusual cause of refusal to walk in a child. *Pediatr Rheumatol.* 2015
5. O'Hara C. Scurvy related to the use of a homemade tube feeding formula. *Infant Child Adolesc Nutr.* 2015
6. Cain M, Harris M, Kim K, Homme JH. Ascorbic acid deficiency (scurvy) in a toddler with restricted dietary intake presenting with “leg weakness” and a rash. *Infant Child Adolesc Nutr.* 2014
7. Keown K, Bothwell J, Jain S. Nutritional implications of selective eating in a child with autism spectrum disorder. *BMJ Case Rep.* 2014
8. Solanki M, Baweja DK, Patil SS, Shivaprakash PK. Ascorbic acid deficiency: A case report. *J Dent Child.*2011