

Su un caso clinico di scorbuto nella Conca d'Oro

Scurvy disease in a young Sicilian man: a case report

G. Nicolosi, A. Contino, R. Benfante, S. La Carrubba, C. Rinollo,
G. Occhipinti, S. Di Rosa *

Struttura Complessa di Medicina Interna, Azienda Ospedaliera "Villa Sofia Whitaker CTO", Palermo

KEY WORDS

Malnutrition
Scurvy disease
Cutaneous
manifestations
Ascorbic acid
Vitamin C

Summary **BACKGROUND** Scurvy disease is a condition due to deficiency of ascorbic acid (vitamin C) and it is characterized by weakness, anemia, appearance of mucocutaneous hemorrhages and induration of muscles in the legs. We report a case of a young man living in the island of Sicily, Italy. **CASE REPORT** A 17 years old man was admitted to our hospital for the appearance of diffused cutaneous manifestations. Cause the perception of being overweight, he began autonomously a diet and he didn't take any fruit or vegetables for several months. At admission we observed the presence of severe muscular hypotrophy associated to hematomas subcutaneous of thorax, trunk and legs. Blood examination showed a mild anemia and the reduction of serum proteins. Coagulation patterns and electrocardiography were normal. Tomography showed the presence of pericardial and pelvic effusion. Transthoracic echocardiography revealed the reduction in wall thickness and a moderate anterior and posterior pericardial effusion with normal systolic and diastolic function. The blood level of vitamin C was considerably lower than normal range. Definitive diagnosis was "scurvy disease". We start treatment with ascorbic acid at maximum dose combined with hypercaloric diet. Cutaneous lesions resolved in two weeks. After five months, with normalization of ascorbic acid level and complete disappearance of cutaneous manifestations, we repeated echocardiography showing a significantly increasing left ventricular wall thickness and the reduction in pericardial effusion. **CONCLUSIONS** Scurvy disease is extremely rare in Sicily where citrus fruit cultivations are extensive and typical of the island. Scurvy disease is historically linked to the era of great maritime expeditions, but it still occurs in developed countries and re-emerging in Western countries. In this case we observed a combination of cutaneous and cardiac findings probably due to combined malnutrition and vitamin C deficiency.

Introduzione

Il deficit di vitamina C (detto anche "scorbuto") è una malattia rara, potenzialmente misconosciuta e non diagnosticata, storicamente legata all'epoca delle grandi navigazioni transcontinentali [1]. La causa dello scorbuto è associata a una prolungata deficienza dell'apporto di vitamina C determinante un difetto nella sintesi del collagene, dei lipidi e delle proteine [2]. Caratteristica della malattia è la comparsa di emorragie perifollicolari e alterazioni gengivali associate a complicazioni ematologiche, cardiache e del tessuto connettivo [3,4].

Caso clinico

Un ragazzo di 17 anni era stato ricoverato presso il nostro ospedale a causa della comparsa di lesioni cutanee simil-ecchimotiche sparse al tronco e all'addome, associate a perdita progressiva e significativa di peso (all'ingresso: peso = 45 kg; altezza = 165 cm; *Body Mass Index*, BMI, = 17). All'anamnesi il paziente negava qualsiasi altro sintomo, ma riferiva solo la comparsa di tali manifestazioni cutanee già da alcune settimane.

All'esame obiettivo, si evidenziava la presenza di una grave ipotrofia muscolare e di diffusioni emorragiche sottocutanee a livello di torace e gambe (Fig. 1).

Gli esami di laboratorio mostravano solo una lieve anemia (emoglobina 11,5 g/dL) e una ipoproteinemica (5,6 g/dL). L'assetto emocoagulativo e l'elettrocardiogramma erano nella norma.

Alla tomografia computerizzata si rilevava versamento pericardico e pelvico.

* Corrispondenza:

Salvatore La Carrubba, Struttura Complessa di Medicina Interna, Azienda Ospedaliera Villa Sofia Whitaker CTO, piazzetta Salerno 1, 90143 Palermo, e-mail: salvatore.lacarrubba@libero.it



Figura 1 A-B: manifestazioni cutanee e stato di malnutrizione all'ingresso

L'esame ecocardiografico mostrava una marcata riduzione della massa del ventricolo sinistro (massa ventricolare = 57,1 g; massa indicizzata per superficie corporea = 39 g/m²), con una riduzione dello spessore delle pareti, in particolare a livello del setto interventricolare (5 mm) e della parete posteriore (6 mm); nella norma era la funzione sisto-diastolica, mentre era presente un versamento pericardico in sede posteriore e apicale (**Fig. 2**). Era presente, inoltre, ipertensione polmonare lieve con una ridotta velocità del flusso aortico.

A una revisione anamnestica, il paziente riferiva che da alcuni mesi aveva intrapreso di propria iniziativa una dieta in relazione a una soggettiva sensazione di sovrappeso.

Sulla scorta del quadro clinico (magrezza patologica e lesioni cutanee) si è sospettata la possibilità di una patologia carenziale e si è proceduto al dosaggio dell'acido ascorbico (7,19 µMol/L; range di normalità 60-70 µMol/L), il cui risultato confermava l'orientamento diagnostico, con grande sorpresa, in considerazione della regione in cui il paziente vive (Sicilia).

Veniva quindi iniziato un trattamento con acido ascorbico al massimo della dose suggerita in associazione a una dieta ipercalorica.

Dopo 2 settimane le lesioni cutanee si risolvevano. La normalizzazione dei livelli di acido ascorbico veniva raggiunta nell'arco di 2 mesi.

Dopo 5 mesi le condizioni del paziente erano molto migliorate, il peso corporeo era aumentato in maniera significativa (peso = 55 kg; BMI = 20) e non erano più presenti manifestazioni cutanee (**Fig. 3**). Veniva ripetuto un ecocardiogramma di controllo, che evidenziava un significativo

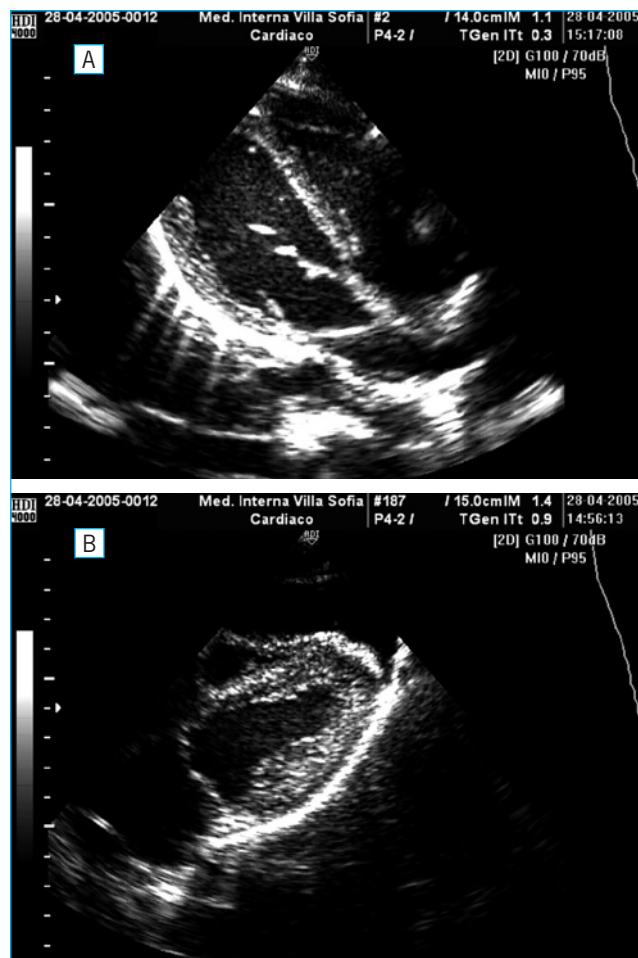


Figura 2 A-B: l'ecocardiogramma all'ingresso mostra versamento pericardico e riduzione della massa ventricolare



Figura 3 A-B: scomparsa delle manifestazioni cutanee e miglioramento del quadro nutrizionale dopo 5 mesi

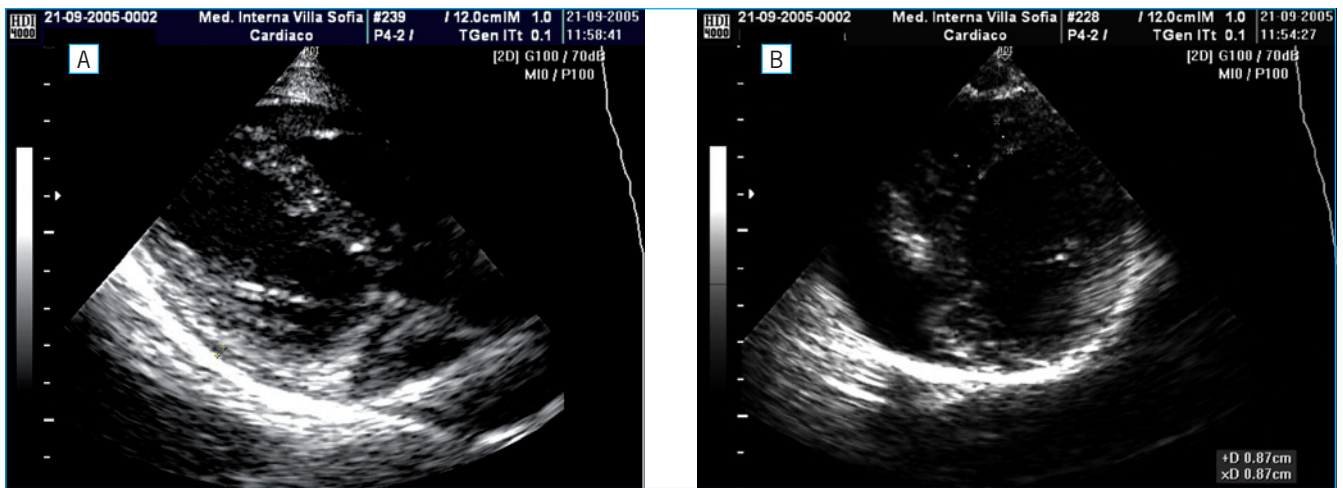


Figura 4 A-B: l'ecocardiogramma a 5 mesi mostra la scomparsa del versamento pericardico e il miglioramento della massa ventricolare

aumento dello spessore delle pareti ventricolari (setto interventricolare e parete posteriore = 8 mm), un incremento della massa ventricolare (massa ventricolare = 87,82 g; massa indicizzata per superficie corporea = 55,3 g/m²) e la scomparsa del versamento pericardico a livello sia apicale sia posteriore (**Fig. 4**).

Dopo un anno, il paziente era in buone condizioni generali con notevole incremento del peso corporeo (peso = 71 kg; BMI = 26) e totale regressione delle manifestazioni cutanee e dell'ipotrofia muscolare (**Fig. 5**); nella norma erano le dimensioni (setto interventricolare = 8 mm; parete posteriore = 8,8 mm; diametro telediastolico = 43 mm) e la massa del ventricolo sinistro (116,7 g; massa indicizzata per il peso corporeo = 64,7 g/m²) (**Fig. 6**).



Figura 5 Controllo clinico a un anno

Discussione e revisione della letteratura

Le manifestazioni cliniche dello scorbuto sono causate in primo luogo da un'alterata sintesi del collagene dovuta alla carenza di vitamina C. Questa vitamina è un cofattore necessario per la funzione di numerose idrossilasi. In particolare, la sua carenza riduce la funzione della prolil-idrossilasi, che è indispensabile per la sintesi dell'idrossiprolina, un aminoacido riscontrato nel collagene, ma raramente presente in altre proteine [2,5]. La carenza di idrossiprolina produce un collagene più fragile e contribuisce alle manifestazioni cliniche dello scorbuto, tra le quali una porpora da fragilità vasale; inoltre, la formazione della matrice osteoide appare ridotta, mentre il riassorbimento osseo subisce un incremento [6].

Lo scorbuto è caratterizzato clinicamente da astenia, anemia e tendenza a emorragie sottocutanee, in particolare a carico degli arti inferiori.

Vengono riferiti rari casi nei Paesi in via di sviluppo, ma tale condizione è riemergente nei Paesi occidentali, in par-



Figura 6 L'ecocardiogramma a un anno mostra la normalizzazione delle misure e della massa del ventricolo sinistro

ticolare in soggetti a rischio quali anziani, uomini che vivono da soli, alcolisti, pazienti sottoposti a dieta inadeguata e soggetti sottoposti a dialisi peritoneale ed emodialisi [7-10]. Sono stati anche descritti disturbi psichiatrici quali la depressione [11].

Tra le manifestazioni cardiache, sono stati riportati ingrandimento delle camere cardiache, alterazioni elettrocardiografiche a carico della fase di ripolarizzazione, emopericardio e morte improvvisa [12-14].

La diagnosi viene posta soprattutto in base all'anamnesi e all'esame obiettivo, mentre la determinazione dei livelli plasmatici di acido ascorbico può essere di aiuto per una conferma definitiva, benché tale dosaggio tenda a riflettere più il recente apporto dietetico che i livelli tissutali di vitamina C, e pertanto segni clinici di scorbuto possono essere presenti anche se i valori plasmatici sono normali [15,16].

La somministrazione di vitamina C è il trattamento raccomandato [2,12]. Nei pazienti dializzati può essere utile un supporto vitaminico supplementivo di 500 mg al giorno, mentre può essere di ausilio un trattamento polivitaminico in quanto possono coesistere altre carenze vitaminiche [2,17].

Nel nostro caso erano presenti le manifestazioni cutanee associate al quadro complessivo di malnutrizione; queste non erano localizzate solo agli arti inferiori, ma diffuse su tutta la superficie corporea, in particolare a livello del tronco e del torace.

L'esame ecocardiografico ha rivelato versamento pericardico (non potendosi escludere, peraltro, una componente ematica) e una marcata riduzione dello spessore parietale. Tali manifestazioni possono essere dovute alla carenza vitaminica, e anche alla carenza proteica; d'altra parte, la riduzione della massa ventricolare sinistra è una componente nota in corso di malnutrizione, in particolare nell'età dello sviluppo, pur in presenza di normale funzione sistodiastolica, ma tali alterazioni non sono state finora descritte in corso di scorbuto, probabilmente a causa della rarità della patologia [18,19]. Alla luce di quanto osservato, le morti improvvise riportate in passato potrebbero essere state determinate da aritmia fatale o da ipotetica rottura di cuore [12-14,18,19].

Bibliografia

- [1] Carpenter KJ. The history of scurvy and vitamin C. Cambridge, UK: Cambridge University Press, 1986.
- [2] Wilson JD. Vitamin deficiency and excess. In: Isselbacher KJ, Braunwald E, Wilson JD, Martin JB, Fauci AS, Kasper DL (eds). Harrison's principles of internal medicine. 13th Ed. New York: McGraw-Hill, 1994:472-80.
- [3] Fain O. Musculoskeletal manifestations of scurvy. *Joint Bone Spine* 2005;72(2):124-8.
- [4] Garg K, Draganescu JM, Albornoz MA. Puzzles in practice. A rash imposition from a lifestyle omission. Vitamin C deficiency. *Postgrad Med* 1998;104(5):183-4.
- [5] Tai A, Kawasaki D, Goto S, Gohda E, Yamamoto I. Vitamin C activity in Guinea pigs of 6-O-acyl-2-O-alpha-D-glucopyranosyl-L-ascorbic acids with a branched-acyl chain. *Biosci Biotechnol Biochem* 2003;67(8):1675-82.
- [6] Carinci F, Pezzetti F, Spina AM, et al. Effect of vitamin C on pre-osteoblast gene expression. *Arch Oral Biol* 2005;50(5):481-96.
- [7] Olmedo JM, Yiannias JA, Windgassen EB, Gornet MK. Scurvy: a disease almost forgotten. *Int J Dermatol* 2006;45(8):909-13.
- [8] Akikusa JD, Garrick D, Nash MC. Scurvy: forgotten but not gone. *J Paediatr Child Health* 2003;39(1):75-7.
- [9] Hatuel H, Buffet M, Mateus C, Calmus Y, Carlotti A, Dupin N. Scurvy in liver transplant patients. *J Am Acad Dermatol* 2006;55(1):154-6.
- [10] McKenna KE, Dawson JF. Scurvy occurring in a teenager. *Clin Exp Dermatol* 1993;18(1):75-7.
- [11] DeSantis J. Scurvy and psychiatric symptoms. *Perspect Psychiatr Care* 1993;29(1):18-22.
- [12] Shafar J. Rapid reversion of electrocardiographic abnormalities after treatment in two cases of scurvy. *Lancet* 1967;2(7508):176-8.
- [13] Sament S. Cardiac disorders in scurvy. *N Engl J Med* 1970;282(5):282-3.
- [14] Follis RH Jr. Sudden death in infants with scurvy. *J Pediatr* 1942;20:347-51.
- [15] Sauberlich HE. Human requirements and needs. Vitamin C status: methods and findings. *Ann NY Acad Sci* 1975;258:438-50.
- [16] Pimentel L. Scurvy: historical review and current diagnostic approach. *Am J Emerg Med* 2003;21(4):328-32.
- [17] Ellis CN, Vanderveen EE, Rasmussen JE. Scurvy. A case caused by peculiar dietary habits. *Arch Dermatol* 1984;120(9):1212-4.
- [18] Ocal B, Unal S, Zorlu P, Tezic HT, Oguz D. Echocardiographic evaluation of cardiac functions and left ventricular mass in children with malnutrition. *J Paediatr Child Health* 2001;37(1):14-7.
- [19] Olivares JL, Vazquez M, Rodriguez G, Samper P, Fleita J. Electrocardiographic and echocardiographic findings in malnourished children. *J Am Coll Nutr* 2005;24(1):38-43.