



# Groupe Francophone d'Hépatologie - Gastroentérologie et Nutrition Pédiatrique

## La vitamine E dans les hypocholestérolémies génétiques

Cuerq Charlotte, Restier Lioara, Henin Emilie, Blond Emilie, Draï Jocelyne, Marçais Christophe :  
Laboratoire de Biochimie - Centre Hospitalier Lyon Sud - Hospices Civils de Lyon

**Contexte :** Les hypocholestérolémies génétiques sont des pathologies complexes pour lesquelles l'enjeu majeur vise à prévenir ou corriger les complications en particulier sur le plan neurologique et ophtalmologique. Ces complications sont principalement dues à une carence en vitamine E qui résulte d'un défaut d'absorption et de transport en lien avec la formation des lipoprotéines contenant l'ApoB. Les anomalies mises en jeu dans ces pathologies imposent l'utilisation de très fortes doses de vitamine E et rendent difficile le suivi précis des traitements vitaminiques dans le plasma tant les lipoprotéines sont effondrées.

**Objectif :** Notre travail a porté sur 2 axes majeurs visant i) d'une part à optimiser le suivi du traitement par vitamine E ii) d'autre part à étudier l'intérêt d'une formulation hydrosoluble de vitamine E (tocofersolan = TPGS = VEDROP®) en comparaison à la forme classique liposoluble de vitamine E (acétate de tocophérol = TOCO500®) dans le traitement de ces patients.

**Méthodes:** Une étude préliminaire a visé à établir les valeurs usuelles pour  $\alpha$ -tocophérol dans le plasma, les globules rouges et le tissu adipeux chez 166 enfants sains répartis en 3 tranches d'âge (0-2 ans ; 2-12ans et 12-18 ans). En parallèle, 3 patients atteints d'abétalipoprotéïnémie-ABL (1 fille, 2 g garçons ; âge = 18.3 +/- 2.5 ans) et 4 patients de maladie de rétention des chylomicrons-CMRD (3 fille, 1 g garçons ; âge = 19.4 +/- 2.8 ans) ont été inclus dans l'étude randomisée en cross over. L'efficacité des deux molécules a été évaluée en comparant les concentrations en  $\alpha$ -tocophérol dans le plasma, les globules rouges et le tissu adipeux après 4 mois de traitement par chacune des deux molécules (50UI/Kg/j).

**Résultats :** Les valeurs référence pour l' $\alpha$ - tocophérol chez l'enfant ont été établies entre 11,9 et 30  $\mu$ mo/L dans le plasma, 2 et 7,8  $\mu$ mol/L de culot globulaire et 60 à 673 nmol/g dans le tissu adipeux. Notre travail a permis de montrer que l'efficacité des deux molécules semble équivalente sur les concentrations en vitamine E. Les enfants atteints de CMRD se présentent néanmoins avec des concentrations basales en vitamine E statistiquement supérieures aux enfants atteints d'ABL et sont mieux corrigés à dose équivalente dans le plasma ( $p < 0,05$ ), les globules rouges ( $p = ns$ ) et le tissu adipeux ( $p < 0,05$ ) à l'issue de 4 mois de traitement par la même molécule.

**Conclusion:** Ces travaux apportent de nouveaux éclairages sur le statut et le traitement (molécule et posologie) de la carence en vitamine E chez les enfants atteints d'hypocholestérolémie génétique.