

SÍNDROME DE MENKES: RELATO DE CASO EM IRMÃOS

AUTORES: Azevedo ACT1, Goulart CM1, Voltani DL1, Pinto FG1

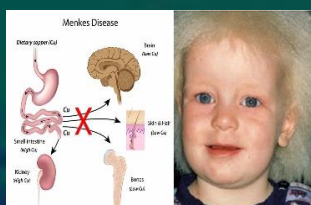
NOME DAS INSTITUIÇÕES: 1Faculdade de Ciências Médicas e da Saúde da PUC-SP

INTRODUÇÃO:

A síndrome de Menkes é uma condição genética recessiva ligada ao cromossomo X, que impacta o metabolismo do cobre no organismo. É marcada por sintomas neurodegenerativos, hipopigmentação, atraso no desenvolvimento neuropsicomotor, vômitos, diarreia, enteropatia, rupturas arteriais e alterações ósseas, os quais se manifestam após alguns meses de vida.

DESCRIÇÃO DO CASO:

Paciente do sexo masculino, 3 meses de idade, com Síndrome de Menkes, apresenta uma história clínica complexa. Ao nascimento apresentou icterícia neonatal e dificuldade de sucção. A partir dos 2 meses de idade surgiram episódios de crises convulsivas, com componente oculógiro e movimentos tônico-clônicos de membros superiores e inferiores, com duração aproximada de 20 minutos, evoluindo com difícil controle terapêutico. Histórico de dois irmãos falecidos: um aos 3 anos de idade, com diagnóstico confirmado da Síndrome e o outro falecido com 2 meses de vida, sem tempo para conclusão do diagnóstico. Mãe portadora assintomática do gene mutado. A história familiar altamente sugestiva desse paciente estimulou a procura de serviço médico pela mãe e o subsequente pedido de teste genético. O diagnóstico se deu por meio da dosagem de cobre e de ceruloplasmina e confirmado pela mutação no gene ATP7A. O paciente segue em serviço de referência com acompanhamento de equipe multidisciplinar.



<https://healthjade.net/menkes-disease/>

DISCUSSÃO:

O caso descrito neste trabalho, com histórico de irmãos falecidos, um com diagnóstico confirmado da síndrome, está de acordo com a maioria das características fenotípicas da Síndrome de Menkes clássica previamente descritas na literatura. Seu espectro clínico é variável e depende da quantidade e grau de anormalidade das enzimas envolvidas no transporte do cobre, sendo descrito que a forma clássica com alterações neurológicas importantes apresenta prognóstico fatal em torno dos 3 anos de vida. O único tratamento disponível consiste na reposição de cobre-histidina, sendo a absorção gastrointestinal e a barreira hematoencefálica obstáculos à penetração do cobre. No entanto, os benefícios neurológicos não são observados quando o tratamento é iniciado após os 2 meses de idade. O tratamento sintomático também é indicado.

CONCLUSÃO:

Conclui-se que a síndrome de Menkes deve ser gerenciada por equipe multidisciplinar dado o impacto emocional de uma doença cujo o prognóstico descrito na literatura é desfavorável e letal. Deve-se suspeitar dessa síndrome em cenários de história familiar frente a crises convulsivas, icterícia neonatal não fisiológica e atraso generalizado do desenvolvimento neuropsicomotor, dada a importância do tratamento precoce e direcionado.

REFERÊNCIAS:

- 1- Menkes JH, Adler M, Steigleder GK, Weakley DR, Sung JH. A sex-linked recessive disorder with retardation of growth, peculiar hair, and focal cerebral and cerebellar degeneration. *Pediatrics* 1962;29:764-779.
- 2- TUMMER, Z.; TOMMERUP, N.; TONNESEN, T.; et al. - Mapping of the Menkes locus to Xq 13.3 distal to the X-inactivation center by an intrachromosomal insertion of the segment Xq13.3-q21.2. *Hum Gene*., 88: 668-672, 1992.