



36<sup>º</sup> CONGRESSO BRASILEIRO DE  
**PEDIATRIA**  
O olhar que prepara para o Futuro



## Trabalhos Científicos

### Título:

**Autores:** CATHARINE DE LURDES RIEDI (UNIVERSIDADE DO SUL DA SANTA CATARINA, TUBARÃO); CLOVISA RECK DE JESUS (UNIVERSIDADE DO SUL DA SANTA CATARINA, TUBARÃO); WILLIAN DE CARVALHO ESMERALDINO (UNIVERSIDADE DO SUL DA SANTA CATARINA, TUBARÃO); BIANCA TARTARE (UNIVERSIDADE DO SUL DA SANTA CATARINA, TUBARÃO); KERLLY MARTENDAL (UNIVERSIDADE DO SUL DA SANTA CATARINA, TUBARÃO); PRICILA BERNARDI (CLÍNICA MATERNO-FETAL, FLORIANÓPOLIS)

**Resumo:** Introdução: A Síndrome de Menkes é um conjunto de sinais e sintomas que afetam a região occipital, de caráter recessivo, ligada ao X, causada por mutações genéticas no transporte do cobre, apresentando incidência estimada entre 1:35.000 crianças masculinas nascidas vivas. Descrição do Caso: VMM, 8 meses de idade, branco, masculino, apresentou icterícia, hipotermia e hipoglicemia neonatais. Filho de pais não consanguíneos, história de meio-irmão materno com sinais semelhantes, falecido ao segundo ano de vida com encefalopatia epilética sem diagnóstico. Ao exame físico notava-se atraso importante do desenvolvimento neuropsicomotor, hipotonia generalizada, espasticidade, porém não havia epilepsia. Além disso, choro inarticulado, dificuldade de amamentação, micrognatia, movimentos oculares aleatórios, incapacidade de sustentação cervical, hérnia inguinal bilateral, cabelos e sobrancelhas rarefeitos e quebradiços. Apresentou um episódio de sepsis aos 2 meses de idade e o primeiro episódio convulsivo aos 8 meses. Exames laboratoriais revelaram valores de ceruloplasmina baixos e valores de cobre sérico normais. A ressonância magnética de crânio revelou tortuosidades das artérias do polígono de Willis, cerebrais médias, vertebrais e basilar; acentuação dos espaços subaracnóides bi-hemisféricos, cisternas da base, fissuras silvianas e entre as folias cerebelares. A histopatologia com avaliação microscópica do cabelo evidenciou pili torti e tricurresis nodosa. Discussão: As opções de tratamento dessa síndrome são limitadas, uma vez que a barreira hematoencefálica atua como um obstáculo à passagem do cobre na ausência de sua proteína transportadora. O diagnóstico do paciente foi considerado basicamente pelo aspecto microscópico dos cabelos e pelo atraso do desenvolvimento neuropsicomotor, já que a hipotonia sempre esteve presente e a epilepsia não ocorreu precocemente. Conclusão: Torna-se indispensável o aconselhamento genético neste caso, pelo risco de 50% dos outros filhos meninos nascerem afetados e das filhas meninas serem portadoras da mesma mutação.