



Trabalhos Científicos

Título: Síndrome De Menkes : Uma Doença Rara Ligada Ao Metabolismo Do Cobre

Autores: BRUNA TELES DA SILVA (HOSPITAL DAS CLÍNICAS SAMUEL LIBÂNIO), CAMILA DE MOURA LEITE LUENGO (HOSPITAL DAS CLÍNICAS SAMUEL LIBÂNIO), LARISSA DE PINHO AMARAL (HOSPITAL DAS CLÍNICAS SAMUEL LIBÂNIO), ROBERTA FRANÇOIS BITTENCOURT BATISTA (HOSPITAL DAS CLÍNICAS SAMUEL LIBÂNIO), SARAH FRANCELLI ALVES GANDRA SATURNINO (HOSPITAL DAS CLÍNICAS SAMUEL LIBÂNIO), BRUNA COSTA MANSO RODRIGUES (HOSPITAL DAS CLÍNICAS SAMUEL LIBÂNIO), ELLEN ROCHA PENNA (UNIVERSIDADE FEDERAL DE SÃO PAULO), WALTER LUIZ MAGALHÃES FERNANDES (UNIVERSIDADE ESTADUAL DE CAMPINAS), PAULA MARCONDES VENANCIO (HOSPITAL MUNICIPAL DR. MARIO GATTI), MONICA ASSIS ROSA (HOSPITAL INFANTIL MENINO JESUS), DRIELLEN RODRIGUES DE ALMEIDA (HOSPITAL DAS CLÍNICAS SAMUEL LIBÂNIO), DANIEL MOREIRA FAVILLA (HOSPITAL DAS CLÍNICAS SAMUEL LIBÂNIO), RAFAEL RIBEIRO BERNARDES (HOSPITAL DAS CLÍNICAS SAMUEL LIBÂNIO), LARYSSA DA SILVA RIBEIRO (HOSPITAL DAS CLÍNICAS DA UNIVERSIDADE FEDERAL DE MINAS GERAIS), ANNA LUIZA PIRES VIEIRA (UNIVERSIDADE FEDERAL DE SÃO PAULO)

Resumo: Introdução: a síndrome de Menkes(SM) é uma desordem genética rara, neurodegenerativa, de caráter autossômico recessivo, ligado ao X. Caso Clínico: Lactente, sexo masculino, nascido de parto cesáreo, a termo, sem intercorrências. Com quatro meses de vida apresentou os primeiros episódios de crises convulsivas parciais. Em relação ao seu desenvolvimento, o paciente nunca apresentou contato social ou sustento cefálico. Durante atendimento em pronto socorro de pediatria, devido à presença de crises convulsivas, foi notada ao exame físico alteração peculiar dos fios de cabelo levantando a hipótese para síndrome de Menkes . Realizada a dosagem de ceruloplasmina e de cobre sérico, ambos apresentando níveis séricos reduzidos. Realizado coleta de fio de cabelo, que à microscopia apresentava fios finos e quebradiços, de aspecto grosseiro(Pili torti). O teste genético realizado confirmou a presença de síndrome de Menkes sendo iniciada reposição com histidinato de cobre . Discussão: Geneticamente, a SM é uma doença recessiva ligada ao cromossomo X, causada pela mutação no gene ATP7A. Mutações deste gene comprometem a absorção do cobre, refletindo na diminuição da atividade de enzimas que usam este mineral. A diminuição da atividade enzimática compromete primeiramente a substância branca e posteriormente compromete o desenvolvimento dos vasos sanguíneos subdurais, levando a atrofia cortical. O tratamento considerado mais eficaz é através da reposição endovenosa de cobre, porém, benefícios neurológicos, não são observados quando o tratamento se inicia após os 2 meses de vida. Conclusão: A SM é uma condição rara, que afeta o metabolismo do cobre. A suspeição clínica em pacientes com atraso de desenvolvimento associado a alterações fenotípicas que alteram a conformação dos cabelos é de extrema importância para o diagnóstico e início precoce do tratamento.