



Trabalhos Científicos

Título: Síndrome De Menkes: Um Relato De Caso

Autores: MARIA ELIZABETH PEREIRA FREIRE MACHADO (INSTITUTO FERNANDES FIGUEIRA), BRUNA TORRES HOMEM FONSECA (INSTITUTO FERNANDES FIGUEIRA), ELISA FONTENELE (INSTITUTO FERNANDES FIGUEIRA), CAROLINA LUNA (INSTITUTO FERNANDES FIGUEIRA), MARCIO NEHAB (INSTITUTO FERNANDES FIGUEIRA), FERNANDA GOES (INSTITUTO FERNANDES FIGUEIRA), WILLIAM SANTOS (INSTITUTO FERNANDES FIGUEIRA), BARBARA MESQUITA (INSTITUTO FERNANDES FIGUEIRA), MATHEUS SARABION (INSTITUTO FERNANDES FIGUEIRA), ANA CAROLINA GALEANO (INSTITUTO FERNANDES FIGUEIRA), JONATHAN PANOEIRO (INSTITUTO FERNANDES FIGUEIRA)

Resumo: Introdução: A cada ano, uma estimativa de 7,9 milhões de bebês no mundo nascem com anomalias congênitas, muitos assintomáticos ao nascimento e sem história familiar associada. A maioria dos indivíduos afetados iniciam investigação diagnóstica a partir do surgimento de sintomas graves sendo, frequentemente, irreversíveis nesse estágio como no caso da Síndrome de Menkes (SM). SM é uma doença neurodegenerativa letal com herança ligada ao X, conhecida como “Kinky hair disease”. Cursa com alteração neurodegenerativa e desordem de tecido conectivo por deficiência no transportador transmembrana de cobre codificado pelo gene ATP7A. Relato de caso: Paciente masculino, branco, dez meses de idade, internado para investigação de piora de crises convulsivas parciais com padrão de Síndrome de West e sonolência iniciadas aos sete meses. Ao exame apresentava áreas de hipopigmentação capilar além de crises mioclônicas curtas, espasmos, hipotonia global e hiporreflexia. Foi solicitado a Triagem Neonatal Molecular (TNM) através de swab oral com Hemizigose no gene ATP7A confirmando o diagnóstico tardiamente. Discussão: O diagnóstico convencional de SM é realizado através da dosagem plasmática de cobre e ceruloplasmina após a terceira semana de vida. Atualmente, este método tem sido substituído pela testagem genética como no caso descrito. A importância diagnóstica esta diretamente atrelada ao momento de início da terapêutica cujo benefício só está bem estabelecido no período neonatal. Nesse sentido, o diagnóstico através da triagem genética é visto como um fator prognóstico favorável. No entanto, a tecnologia do procedimento e o custo atrelado torna questionável o rastreamento universal. Conclusão: Estudos sugerem que o tratamento neonatal com complexo de cobre subcutâneo é efetivo para o neurodesenvolvimento, reduzir frequência e gravidade das crises convulsivas e aumentar a sobrevivência em pacientes acometidos. Detectar uma doença em estágio inicial permite intervenção terapêutica apropriada e precoce antes do surgimento de maiores complicações.