Doenças do Metabolismo | Casuística / Investigação

PAS-031 - (20SPP-9633) - DOENÇA DE MENKES – DESAFIO DIAGNÓSTICO COM NECESSIDADE DE TRATAMENTO PRECOCE

Carolina Fraga[1]; Inês Cascais[1]; Inês Carrilho[2]; Ruben Rocha[2]; Joana Correia[3]; Anabela Bandeira[3]

1 - Centro Materno-Infantil do Norte (CMIN), Centro Hospitalar Universitário do Porto (CHUP); 2 - Unidade de Neuropediatria do CMIN, CHUP; 3 - Unidade de Doenças Hereditárias do Metabolismo, Centro de Referência de Doenças Hereditárias do Metabolismo do CMIN, CHUP

Introdução e Objectivos
A doença de Menkes é uma doença rara, recessiva ligada ao X, neurodegenerativa, causada por mutações no gene transportador de cobre ATP7A. Apresenta uma esperança média de vida de 3 anos. A suplementação com histidinato de cobre demonstrou melhoria do prognóstico, particularmente se iniciada antes do 10º dia de vida. Pretende-se fazer uma revisão dos casos de doença de Menkes seguidos em consulta de Doenças Metabólicas.
Metodologia
Estudo retrospetivo observacional dos doentes com doença de Menkes seguidos em consulta de Doenças Metabólicas entre 2002 e 2019. Foi analisada a clínica, a investigação e o tratamento.
Resultados
Foram diagnosticados 4 casos.Em três, a suspeita clínica surgiu por fraturas no período neonatal e epilepsia e num doente por epilepsia aos 3 meses, associada a dismorfia e cabelo típico. Todos apresentavam hipotonia, má evolução ponderal e atraso do desenvolvimento psicomotor, mas apenas 3 tinham o cabelo típico. Nenhum apresentava história familiar. O diagnóstico foi estabelecido entre o 1º e 6º mês de vida por diminuição de cobre e ceruloplasmina séricos e confirmado por estudo molecular. Uma mãe é portadora da mutação; noutro caso a mãe recusou o estudo genético do estado de portadora.Dois latentes iniciaram tratamento com histidinato de cobre, entre o 3º e 5º meses de vida. Ambos estão vivos, com 14 meses e 3 anos.Apresentam atraso do desenvolvimento psicomotor grave com dependência de terceiros para todas as atividades da vida diária.Os dois casos não tratados morreram aos 22 e 23 meses.
Conclusões
O diagnóstico de doença de Menkes no período neonatal é difícil na ausência de história familiar. A raridade da doença e a inespecificidade da apresentação clínica contribuem para atraso no início de tratamento, comprometendo muito o prognóstico.

Palavras-chave : cobre, epilepsia, cabelo encrispado, doença de Menkes