

Sindrome di Menkes

Orphanet number: ORPHA565

Sinonimo

Kinky hair syndrome

ICD E83.0

La patologia di Menkes è un disturbo del metabolismo del rame. La sua incidenza è stimata a 1/250 000 nascite. I segni clinici includono un ritardo della crescita pre- e postnatale e un deterioramento neurologico progressivo che si manifesta non oltre i primi due mesi di vita, con ipotonia assiale, spasticità, ipotermia, difficoltà di alimentazione e convulsioni parziali o generalizzate. Seguono una regressione psicomotoria e una microcefalia. I capelli e le sopracciglia presentano un fenotipo caratteristico: sono radi, fragili, opachi, ipopigmentati e attorcigliati. L'esame microscopico rivela la presenza di pili torti e di monilethrix (un periodico restringimento). La pelle è secca e spessa. Il viso è paffuto. Si possono presentare un'iperlassità legamentosa, un'iperelasticità cutanea e diverticoli della vescica e dell'uretra. Si sviluppano degli aneurismi nei vasi, lunghi e tortuosi, con lume irregolare e sono causa di emorragie sottodurali, cerebrali e intestinali. Dal punto di vista radiologico, le anomalie ossee fanno pensare ad uno pseudorachitismo. La malattia è associata alle mutazioni del gene ATP7A, localizzato in Xq13.3 che codifica per una proteina di trasporto intracellulare del rame. La sindrome di Menkes e del corno occipitale sono alleliche. I sintomi sono secondari ad una alterazione di funzione degli enzimi rame-dipendenti. La diagnosi si basa sulla misurazione del livello del rame (e della ceruplasmina) : basso nel siero e alto nei fibroblasti cutanei. La diagnosi può essere confermata dall'identificazione della mutazione del gene. Le analisi genetiche permettono il depistaggio delle donne portatrici (che possono presentare anomalie cutanee e dei capelli) e una diagnosi prenatale, possibile con l'esame del villo coriale. Il trattamento a base d'istidina-rame, per via parenterale, permette di ritardare la comparsa della sintomatologia neurologica e di aumentare le aspettative di vita. La prognosi è grave poiché il decesso sopravviene nei primi tre anni di vita.

**Autore : Dott. M-P. Cordier-Alex (Giugno 2006)*.*