

**SÍNDROME DE MENKES.** Figueira P, Silva PFS, Roth FL, Pires RF, Ohlweiler L, Riesgo R, Rotta NT. Serviço de pediatria, unidade de neurologia pediátrica; serviço de genética. HCPA.

A Síndrome de Menkes é uma afecção neurodegenerativa, herdada de modo recessivo, ligado ao sexo. Os sintomas são atribuídos a uma deficiência secundária de cobre. Surgem nos primeiros meses de vida e, por volta do final do primeiro ano, o paciente está cronicamente em estado vegetativo. O objetivo dos autores é relatar um caso de paciente com alterações clínicas de surgimento precoce e alterações neuropatológicas não habituais. Lactente avaliado primeiramente no segundo mês de vida, com história de crises convulsivas. Iniciado tratamento clínico com fenobarbital e associação posterior de outras drogas antiepiléticas, por dificuldade no controle das crises. EEG com padrão hipsarrítmico. Ao exame, destacava-se a presença de cabelos e sobrancelhas esparsos, pouco pigmentados, friáveis e endurecidos. Pele clara, contrastando com coloração parda dos pais. Ecografia cerebral mostrava áreas císticas intra-ventriculares localizadas nos cornos anteriores dos ventrículos laterais e algumas áreas hiperecogênicas nos tálamos. Ressonância magnética: Leucodistrofia difusa. Análise microscópica do cabelo: visualização do aspecto "pili torti" (enrolamento) e tricorrexe nodosa (fragmentação). Em geral, o início dá-se nos primeiros meses de vida, sendo proeminente o quadro convulsivo, que pode ser a primeira manifestação da doença. Pode cursar com atraso no desenvolvimento, hipotermia, hipotonia, atrofia óptica, e ataxia cerebelar. No período neonatal os cabelos costumam ser de aparência normal, embora alguns já possam apresentar alterações. O padrão radiológico na TC e RNM pode mostrar atrofia cerebral e áreas focais de necrose e atrofia cerebelar. No caso exposto, o paciente já apresentava crises convulsivas e alterações fenotípicas sugestivas de doença de Menkes desde o período neonatal. Os achados radiológicos (RNM) não eram os habitualmente encontrados; porém, o exame físico, a dosagem de baixas concentrações de cobre e ceruloplasmina no sangue e o exame microscópico dos cabelos embasavam o diagnóstico. Ressaltamos a importância da suspeição clínica em lactentes com alterações neurológicas diversas, associado a alterações fenotípicas do tipo hipopigmentação da pele e alterações de cor e espessura dos cabelos.