

SÍNDROME DE MENKES – UM RELATO DE CASO

REIS, victoria

Estudante de medicina na Escola Bahiana de Medicina e Saúde Pública (EBMSP)

SANTANA, joanna

Estudante de medicina na Escola Bahiana de Medicina e Saúde Pública (EBMSP)

ARAGÃO, gabriel

Estudante de medicina na Escola Bahiana de Medicina e Saúde Pública (EBMSP)

OLIVEIRA, samantha

Residente de neuropediatria do Hospital Martagão Gesteira

SANTOS, camilo

Preceptor da residência de neuropediatria do Hospital Martagão Gesteira

E-mail para contato: victoriareis20.2@bahiana.edu.br

Introdução: A Síndrome de Menkes é uma doença recessiva ligada ao X de caráter neurodegenerativo, causada por uma mutação no gene *ATP7A*, responsável pelo metabolismo do cobre. Seu fenótipo é marcado por cabelo crespo e hipopigmentado, crescimento retardado, hipotonia, crises convulsivas e deficiência intelectual. **Relato do caso:** H.B.N., 7 meses, homem, possui histórico familiar de epilepsia e hidrocefalia (irmão falecido ao 1 ano). A genitora reporta 1ª crise convulsiva ao 1 mês. Após isso, apresentou espasmos diariamente (4x/dia). Ademais, relata atraso global do neurodesenvolvimento e hipotonia. Apresentou uma TC de crânio com extensa hipodensidade cortico-subcortical no hemisfério cerebral esquerdo, determinando apagamento dos sulcos e fissuras regionais. **Propedêutica:** Turricefalia. Excesso de tecido em couro cabeludo, cabelo rarefeito, de coloração acinzentada. Apresenta hipotrofia e hipotonia, posição de batráquio e não possui sustento cefálico. Força diminuída globalmente, grau 1. **Resultados:** Foi realizado um EEG, que revelou ipsiarritmia, que associado ao quadro clínico do paciente confirmou Síndrome de West. Realizou-se um exoma devido às características morfológicas do paciente, que confirmou Síndrome de Menkes, mutação no gene *ATP7a*. Durante a internação, o paciente evoluiu com insuficiência respiratória e disfagia, sendo indicado a realização de gastrotomia e traqueostomia, porém ambas terapias foram recusadas pela genitora. O menor evoluiu para PCR e veio a óbito aos 10 meses. **Conclusão:** Tendo em vista a gravidade clínica e a combinação de duas síndromes neurológicas, torna-se evidente a necessidade de tratamento sintomático e de terapia de suporte, para assegurar uma maior sobrevida aos pacientes, bem como lhes conferir maior conforto.

Palavras chaves: Hipotonia. Epilepsia. Síndrome de Menkes.