

Sobre a Síndrome de Menkes

Menkes é uma doença catastrófica na qual o intestino das crianças, normalmente do sexo masculino, é incapaz de absorver cobre, privando o cérebro e outros tecidos desse mineral essencial. Sem diagnóstico e tratamento nos primeiros dias de vida, o prognóstico é reservado: a morte normalmente ocorre na primeira década de vida. Sem o tratamento precoce, a maioria das crianças morrem antes dos 3 anos de vida.

Essa é uma doença genética, normalmente que comumente é negligenciada. Os sinais e sintomas no nascimento e na primeira infância podem ser sutis e levar a outro diagnóstico.

Os sintomas podem ser brandos ou bastante agressivos. **Para diagnosticar Menkes, não é necessário ter todos esses sintomas mencionados ao lado.** Notáveis sinais e sintomas normalmente estão presentes na idade de 2 a 3 meses de vida, porém, um simples teste em fios de cabelo **no nascimento** e / ou baixos níveis de cobre e / ou ceruloplasmina podem indicar a necessidade de tratamento imediato de cobre.

O tratamento imediato, já nos primeiros 7-10 dias de vida, é CRUCIAL para o desenvolvimento e sobrevivência dessas crianças.

Tratamento: Pela primeira vez, o tratamento com o cobre injetável está disponível no Brasil. **É URGENTE** que a criança seja tratada o mais cedo possível após o nascimento, e que as famílias com história de Menkes estejam preparadas para tratar futuros filhos com a terapia de cobre. Entre em contato conosco usando as informações no verso deste folheto.

Quais os sintomas?



- Cabelo crespo (curto, escasso, grosseiro e trançado)
- Baixos níveis de cobre e / ou ceruloplasmina com 3-5 dias de vida
- Músculos fracos e flácidos / Hipotonia
- Veias finas e tortuosas
- Fragilidade óssea
- Convulsões
- Falha de crescimento
- Pele pálida ou manchada
- Baixa temperatura corporal
- Dentição atrasada, irregular
- Infecções urinárias de repetição
- Bochechas rosadas e/ou flacidez dos músculos faciais
- Dificuldades respiratórias e de alimentação
- Divertículos na bexiga



*Se você ou alguém que você conhece tem uma criança com algum destes sintomas, ou histórico de morte prematura em meninos, entre em contato conosco imediatamente, e pergunte a seu médico **AGORA** sobre o possível diagnóstico de Menkes.*