

MALATTIA DI MENKES

Descrizione

La malattia di Menkes è un disturbo di origine genetica dell'assorbimento del rame, che determina una insufficiente concentrazione di rame in molti tessuti. Nei capelli, nel cervello, nel fegato, nelle ossa e nelle arterie si osservano modificazioni strutturali. La malattia risulta spesso fatale entro il secondo anno di vita.

Sinonimi

- Malattia dei capelli ritorti
- Malattia dei capelli ferruginosi
- Tricopiodistrofia
- Deficit di rame X-linked
- Malassorbimento di rame X-linked

Segni e sintomi

Gli individui affetti nascono spesso prematuri; alla nascita possono essere presenti ipotermia e iperbilirubinemia. I neonati sono apparentemente normali, ma alcuni presentano caratteristiche guance paffute. Intorno alle sei settimane di vita i capelli sottili del neonato perdono pigmento e diventano arricciati, ingarbugliati e diradati. I deficit neurologici si manifestano fra 1 e 3 mesi di età con ipertono, irritabilità, difficoltà all'alimentazione, convulsioni, ematomi subdurali, trombosi cerebrali, ritardo di sviluppo motorio e successiva evoluzione in spasticità, demenza e convulsioni. Gli esami radiologici possono evidenziare osteoporosi e ossa sottili e spesso si verificano fratture ossee. L'associazione di fratture ed ematomi subdurali può erroneamente portare al sospetto di maltrattamento. Altri sintomi della malattia di Menkes comprendono enfisema, anomalie vescicali, e alterazioni oculari.

Eziologia

La malattia di Menkes è ereditata come carattere recessivo X-linked ed è mappata sul cromosoma Xq13. Il deficit di assorbimento del rame determina livelli molto bassi di cupremia e di ceruloplasmina.

Epidemiologia

Uno studio australiano condotto negli anni 1969-1971 ha suggerito un'incidenza di 1:35.500 nati vivi. Uno studio del 1980 ha invece indicato un'incidenza di 1:90.000 nati vivi. Altri studi ancora indicano un'incidenza compresa fra 1:50.000 e 1:100.000. Come tutte le altre malattie legate al cromosoma X la malattia di Menkes colpisce principalmente i maschi.

Malattie correlate

Vedi: malattia di Wilson; cirrosi biliare primaria. La cirrosi dei bambini indiani è una malattia familiare, forse geneticamente determinata. In questa condizione si osserva un accumulo estremamente elevato di rame nel fegato, mentre il quadro clinico è simile a quello osservato nella malattia di Menkes.

Terapia

La somministrazione integrativa di rame corregge i livelli epatici e serici dell'elemento, ma non previene il deterioramento mentale. Altri trattamenti sono sintomatici e di supporto. La somministrazione di istidina cuprica è stata studiata come possibile trattamento per la malattia di Menkes.