

MeB – Pagine Elettroniche

Volume VII

Aprile 2004

numero 4

CONTRIBUTI ORIGINALI - CASI CONTRIBUTIVI

Che strani capelli ha quel bambino

di C. Balducci, A. Vaccaro, E. Spadoni, C. Mazzatenta*, L. Luti, L. Matteucci, R. Domenici

U.O. Pediatria, Ospedale di Lucca, * U. O. Dermatologia
Ospedale di Lucca

Indirizzo per corrispondenza: raffaele.domenici@tin.it

A CHILD WITH HAIR ABNORMALITIES

Key words: convulsions, connective tissue disorders, hair abnormalities, Menkes disease

Summary: The authors described a case of a new-born affected by Menkes disease (MNK) with convulsions, connective tissue disorders and hair abnormalities. MNK is an X-linked recessive disorder characterised by a copper-transporting ATPase defect. Subcutaneous injections of copper-histidine complex, which currently forms the accepted mode of treatment, prevent the neurological degeneration in some patients when the treatment is initiated soon after birth. However, when the treatment is started later, the neurological degenerative processes are not prevented. Moreover, the treatment does not improve the connective tissue disorders.

STORIA CLINICA

Giacomo ha 5 mesi quando viene condotto dai genitori in Pediatria per febbre insorta da 3 giorni, con momenti di stato soporoso, alternati ad altri in cui la vigilanza appare normale. Dall'anamnesi non emergono elementi di rilievo.

ESAME OBIETTIVO

All'ingresso in reparto vigilanza normale, ipotonia assiale soprattutto ai flessori del collo. Attività motoria spontanea fluida, simmetrica ma poco rappresentata. Macrocrania con fronte olimpica, FA ampia, normotesa, pallore cutaneo. Capelli ipopigmentati, fragili, lanuginosi, arricciati, radi soprattutto in sede occipitale (Figure 1 e 2). Cute ipopigmentata.

DECORSO CLINICO

Poco dopo l'ingresso in reparto episodi critici caratterizzati da sguardo fisso, ipotonia generalizzata, pallore cutaneo, della durata di 40-50" ciascuno, ma subentranti, tanto da configurare uno stato di male.

LABORATORIO

Emocromo, funzionalità epatica, renale, elettroliti, esami metabolici (EGA, ammonionemia, lattacidemia, catecolamine plasmatiche, aminoacidi plasmatici e urinari, acidi organici urinari), PCR sono risultati nella norma. Sierologia per CMV, Cossackie, Herpes, Toxoplasma: negativa. Rachicentesi: all'esame chimico-fisico presenza di 30 leucociti/mm³ (N 50%, L 35%, M 15%). Esame colturale su liquor negativo.

INDAGINI STRUMENTALI

EEG veglia e sonno: ritmo diffusamente rallentato soprattutto sulle derivazioni parieto-occipitali. Attività parossistica tipo punta e/o punta-onda nelle regioni temporali che si intensifica nel sonno.

TAC cerebrale: modesta accentuazione degli spazi liquorali a livello temporale bilaterale e in sede frontale.

RMN encefalo: estese alterazioni di segnale in sede sottocorticale nella sostanza bianca in regione temporo-parietale bilateralmente e in sede occipitale destra. Segni di atrofia cerebrale in sede frontale e temporale bilateralmente. Lieve ipodensità del segnale a livello del tronco cerebrale nelle sequenze T2w (Figure 3 e 4)

Esame microscopico dei capelli: alterazioni del fusto con fratture trasversali, tricoressi nodosa, pili torti (Figure 5)

Rx scheletro in toto: presenza di ossa wormiane in corrispondenza delle strutture lambdoidee; aspetto slargato delle estremità anteriori delle coste, modesta demineralizzazione delle ossa del bacino, dei femori, delle tibie e dei peroni, con piccoli speroni, aspetto ondulato e finemente addensato in sede metafisaria; modesta osteoporosi dell'omero, del radio e dell'ulna con deformazione a coppa ed aspetto addensato a livello metafisario.

Ecografia reni e vie urinarie nella norma.

DIAGNOSI

L'esame obiettivo e la storia clinica suggeriscono il dosaggio plasmatico di rame e ceruloplasmina che risultano patologici: cupremia: 2 micromol/l (v.n. 8-24); ceruloplasmina: 5 mg/dl (v.n. 20-60)

Viene quindi, posta diagnosi di Malattia di Menkes.

TERAPIA

Dopo sedazione iniziale con midazolam con controllo delle crisi, è stata iniziata terapia specifica con istidinato di rame per via s.c.(e sedativa con fenobarbital e vigabatrim per os).

COMMENTO

La sindrome di Menkes (malattia dai capelli attorcigliati) è una condizione neurodegenerativa progressiva trasmessa con tratto recessivo legato al sesso (X linked). I sintomi possono avere una insorgenza molto precoce come nel nostro caso e sono di solito caratterizzati da ipotonia e convulsioni miocloniche generalizzate. La facies può essere caratteristica con guance rosate, paffute; tipici sono i capelli attorcigliati, fragili, senza colore. Le difficoltà nell'alimentazione possono essere rilevanti e portano a difetti di crescita. Il ritardo mentale spesso grave e l'atrofia ottica sono caratteristiche di questa sindrome. Le alterazioni neuropatologiche comprendono difetti a livello della sostanza grigia e marcate alterazioni del cervelletto. Nei pazienti affetti da questa patologia i livelli di rame e di ceruloplasmina sono costantemente bassi ed il difetto è da riferire ad un difetto di assorbimento e di trasporto attraverso l'intestino. Nei pazienti senza trattamento la morte sopravviene di solito verso i 3 anni. La terapia con rame-istidina per via sottocutanea è in grado di arrestare la degenerazione neurologica ma non di correggere il danno già instaurato a livello del SNC e connettivale.