

ENFERMEDAD DE MENKES

¿QUÉ ES LA ENFERMEDAD DE MENKES?

La enfermedad de Menkes es un **trastorno del metabolismo del cobre**, que causa una mala distribución de este metal en diferentes tejidos de nuestro organismo. Una forma menor de la enfermedad es el síndrome del cuerno occipital (“occipital horn syndrome”).

¿DE DÓNDE PROCEDE EL COBRE?

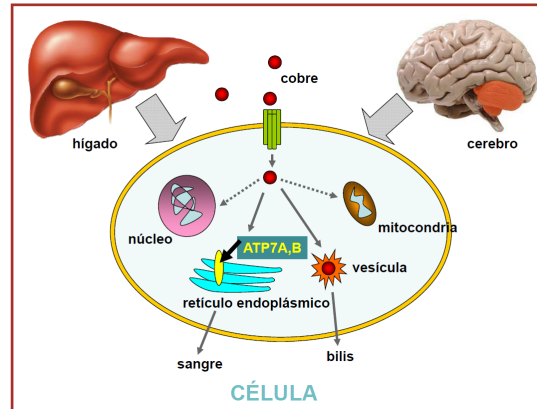
El cobre es un elemento esencial en la dieta pero requerido en bajas cantidades (elemento traza). Se encuentra de forma natural en ostras y otros moluscos, alimentos en grano, judías, nueces, patatas y carne (sobre todo en riñón e hígado). Los frutos secos, ciruelas, coco y la levadura también son una fuente de cobre.

En los errores del metabolismo del cobre como la enfermedad de Menkes hay un problema de distribución de este mineral, no de absorción del cobre de la dieta.

¿QUÉ OCURRE EN LA ENFERMEDAD DE MENKES?

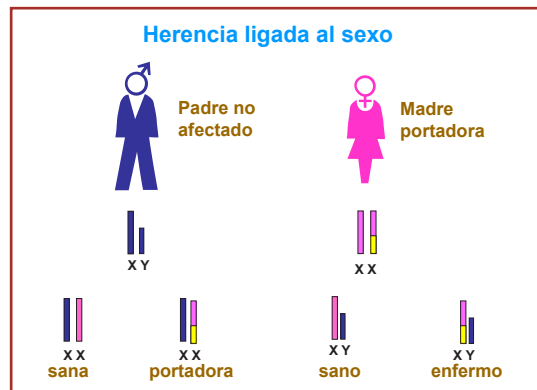
Tanto la enfermedad de Menkes como el “occipital horn syndrome” son un **errores del metabolismo del cobre**, causados por la deficiencia o alteración de una proteína transportadora de cobre intracelular (**ATP-7 A**). Debido a ello, el cobre se encuentra de forma anormalmente baja en el cerebro y en el hígado pero muy alto en riñón e intestino. En los tejidos donde el cobre es deficiente no actúan bien los enzimas (proteínas) que necesitan este mineral para su normal función (citocromo oxidasa, tirosinasa, dopa-beta hidroxilasa, lisil oxidasa, ascorbato oxidasa, monoamino oxidasa...).

ENFERMEDAD DE MENKES



¿POR QUÉ SE PRODUCE UNA ENFERMEDAD DE MENKES?

Cada una de las reacciones del metabolismo que van a dar lugar a los compuestos que forman nuestro cuerpo está determinada genéticamente (codificada). Todos heredamos de nuestros padres la información correcta o alterada que determina que se realice cada una de las reacciones del metabolismo.



En el caso de la enfermedad de Menkes, mutaciones en el **gen ATP-7 A** dan lugar a una proteína transportadora alterada que no funciona correctamente. Se trata de una enfermedad li-

ENFERMEDAD DE MENKES

gada al X, lo que significa que las mujeres, en general, son portadoras del defecto sin presentar síntomas y son los hombres los que los padecen.

¿QUÉ OCURRE EN EL CASO DE UN NIÑO QUE NACE CON UNA ENFERMEDAD DE MENKES?

bebé puede nacer de forma prematura o con bajo peso al nacimiento, aunque también puede ser normal y no tener síntomas hasta las 6-8 semanas. Cuando empieza a presentar síntomas suele tratarse de hipotonía (bajo tono muscular), convulsiones, hipotermia (temperatura corporal baja) y problemas para ganar peso. Se va desarrollando además microcefalia (el crecimiento de la cabeza es escaso). Es característico el pelo de los pacientes que resulta pobre y áspero, con un color rubio-grisáceo y que se fragmenta fácilmente (en la literatura anglosajona se ha llamado “kinky hair syndrome” por esto mismo). La cara de los pacientes en ocasiones recuerda a un querubín, por las mejillas abultadas y la micrognatia (mentón hacia atrás).



Las manifestaciones neurológicas se deben a un progresivo daño en la sustancia gris (neuronas) cerebrales y cerebelosas. Las arterias también son un tejido que se altera, dando lugar a elongaciones y tortuosidades que pueden resultar en hemorragias (intestinales o cerebrales) de forma secundaria. A nivel de los huesos es frecuente encontrar osteoporosis así como un desarrollo anormal de los huesos del cráneo.

ENFERMEDAD DE MENKES

¿CÓMO SE DIAGNOSTICA LA ENFERMEDAD DE MENKES?

La determinación del cobre y la ceruloplasmina en sangre pueden orientar al diagnóstico, ya que resultan anormalmente bajas. En fibroblastos (biopsia de piel) se encuentran anormalmente altos. El estudio al microscopio del pelo, que muestra un pelo enortijado llamado “pili torti”, es un dato que ayuda al diagnóstico. Se debe confirmar el éste mediante el estudio mutacional del gen *ATP 7 A*.

¿QUÉ TRATAMIENTO SE PUEDE REALIZAR EN LA ENFERMEDAD DE MENKES?

El tratamiento de forma diaria con inyecciones de histidinato de cobre parece que puede mejorar algo el pronóstico de estos pacientes si se inicia en los primeros días de vida, antes del inicio del deterioro neurológico y las crisis epilépticas. Pero la detección temprana de estos pacientes es difícil. Por otro lado la respuesta al tratamiento es muy variable entre pacientes, dependiendo de la base genética (el tipo de mutación que presentan) y, en general, no revierte todos los síntomas de la enfermedad. En general, el tratamiento es sintomático, como el uso de antiepilépticos para la epilepsia.

¿QUÉ SE PUEDE HACER PARA EVITAR LA ENFERMEDAD DE MENKES?

Se puede realizar consejo genético en aquellas familias donde de forma previa se ha presentado un paciente con enfermedad de Menkes.

En cuanto al diagnóstico prenatal, se realiza por el estudio genético del feto, si se conoce la mutación que causó la enfermedad.

ENFERMEDAD DE MENKES

¿QUÉ ES EL SÍNDROME DEL CUERNO OCCIPITAL (“OCCIPITAL HORN SYNDROME”)?

Es una enfermedad causada por mutaciones en el mismo gen que la enfermedad de Menkes: *ATP 7 A*, pero que da lugar a una proteína de transporte que conserva parte de su función, por lo que los síntomas de los pacientes son menos graves (aunque hay gran variabilidad entre los diferentes pacientes que se han descrito). El diagnóstico es más complicado porque el estudio del cobre en sangre no siempre muestra valores alterados, pero igualmente se puede confirmar mediante el estudio genético del gen *ATP 7 A*. La respuesta al tratamiento en estos pacientes es también variable.

La enfermedad de Menkes conlleva graves consecuencias para quien la padece. El diagnóstico precoz, tratamiento sintomático y buen control del estado nutricional pueden ayudar a estos pacientes.



ENFERMEDAD DE MENKES

