

CHI SIAMO

L'associazione *Angeli per la Vita* nasce nel febbraio 2007 con lo scopo principale di sensibilizzare l'opinione pubblica e le istituzioni sull'importanza della ricerca medica nell'ambito delle malattie metaboliche rare, in modo particolare sulla Sindrome di Menkes.

Il presidente nonché promotore dell'associazione è coinvolto personalmente in questo mondo, avendo un figlio affetto da questa patologia.

Tra i principali obiettivi c'è il miglioramento della qualità della vita dei piccoli pazienti affetti da gravi patologie, i quali sono spesso costretti a frequenti ricoveri ospedalieri. Sul fronte del sostegno alla ricerca scientifica è attiva una collaborazione con il medico Stephen G. Kaler del *National Institute of Health* di Bethesda Washington, che proprio nel febbraio 2008 ha pubblicato i risultati di una particolare ricerca nella quale aveva inserito in un protocollo 100 bambini trattati con istidinato di rame entro il primo mese di vita o addirittura ancora nel grembo materno: 98 di questi rivisti dopo alcuni anni dall'inizio della cura hanno dato ottimi risultati non manifestando la malattia. Ora gli sforzi del dottore e della sua equipe sono indirizzati verso lo studio di una cura in quei pazienti dove è già avvenuto un danno neurologico.

L'associazione è inoltre impegnata a favorire e mantenere uno stretto rapporto tra le famiglie incappate in questa patologia, cercando di dare indicazioni e chiarimenti su argomenti quali: direttive legge 104, richiesta dell'invalidità, assegnazione di ausili o semplice conforto per quanto possibile.



ASSOCIAZIONE ANGELI PER LA VITA

Puoi aiutare la ricerca medica
sulla sindrome di Menkes

dai il tuo contributo

con un versamento bancario:

iban: IT 28 W 08692 54420 028000281112

Credito Cooperativo di Brescia
intestato a:

Associazione Angeli per la Vita
(le ricevute dei versamenti sono valide ai fini fiscali)

con il 5x1000:
cod: 98141880173

Via A. Manzoni 2/A
25040 Corte Franca (BS)
tel. 030 9826584

www.angeliperlavita.info



ASSOCIAZIONE ANGELI PER LA VITA

Via A. Manzoni 2/A
25040 Corte Franca (BS)
tel. 030 9826584

www.angeliperlavita.info

CHE COS'E' LA SINDROME DI MENKES

Nome Inglese: **Menkes Syndrome**

Frequenza: 1/300,000

la sindrome di Menkes è una grave malattia genetica neurodegenerativa, che si manifesta nella prima infanzia, determinata da un difetto nell'assorbimento intestinale e nel trasporto del rame.

COME SI MANIFESTA

La sintomatologia clinica si manifesta sin dai primi mesi di vita con sintomi determinati dal deficit di trasporto del rame in più tessuti, i danni più gravi si riscontrano a livello cerebrale con neurodegenerazione progressiva.

Il quadro clinico della malattia include ritardo di crescita e difficoltà di deglutizione, alterazioni strutturali ossee e vascolari, improvvisi cali della temperatura corporea (ipotermia).

I bambini con sindrome di Menkes presentano inoltre capelli radi, fragili e senza pigmento.

L'esame microscopico del capello mostra anomalie caratteristiche, come pili torti e tricoressi nodosa.

I sintomi neurologici si manifestano intorno ai 2-3 mesi di età, con convulsioni focali o generalizzate, alterazione del tono (con ipotonia o spasticità), perdita di abilità acquisite e sviluppo di ritardo mentale grave.

La degenerazione neurologica è progressiva e nella maggior parte dei casi, purtroppo, porta al decesso entro i 3 anni di età.

Sono descritti alcuni casi, peraltro molto rari, di pazienti con sindrome di Menkes che presentano un quadro clinico più lieve rispetto

a quello classico. La malattia è legata al sesso: colpisce solo i maschi, mentre le femmine possono essere portatrici sane. In una donna portatrice esiste, per ogni gravidanza, un rischio del 50% di generare un figlio affetto e del 50% di una figlia portatrice sana.

LE CAUSE

Nel 1993, è stato identificato il gene responsabile della sindrome di Menkes (MKN), localizzato sul braccio lungo del cromosoma X (Xq12-q13). Il gene serve a produrre una proteina per il trasporto del rame (ATP7A).

Lo studio del gene MKN nelle famiglie dei pazienti affetti ha dimostrato l'esistenza di numerose mutazioni diverse, tanto che praticamente ogni famiglia presenta una specifica alterazione.

Per questo motivo, la diagnosi genetica è molto complessa e risulta più facilmente attuabile solo se è già nota la mutazione responsabile della malattia in uno o più pazienti affetti nella famiglia.

LA DIAGNOSI

La diagnosi si basa sui segni clinici, sulla misura dei livelli di rame nel sangue, e sulla valutazione dell'accumulo di rame in cellule (fibroblasti) prelevate al paziente. Questa stessa tecnica permette anche di effettuare la diagnosi prenatale. La diagnosi prenatale mediante analisi molecolare è possibile se è nota la mutazione in un caso familiare.

ESISTE UNA TERAPIA

Attualmente la terapia consiste nella somministrazione sottocutanea di rameistidina.

I pazienti trattati presentano una più lunga sopravvivenza. Se iniziata precocemente, tale terapia appare efficace anche nel rallentare il danno cerebrale.

La risposta alla terapia è tuttavia variabile, con differenze che dipendono probabilmente dal tipo di mutazione della malattia.

Infine recenti studi hanno evidenziato una possibile efficacia del pamidronato nel miglioramento della patologia ossea associata, con riduzione della osteoporosi e del numero di fratture ossee.