

## **177. Maladie de Menkes (transporteur ATP7A)**

### **Synonymes :**

Déficiencia du transporteur ATP7A  
Le syndrome de Menke  
La maladie des cheveux frisés  
La maladie des cheveux d'acier  
Maladie du transport du cuivre

Nom le plus couramment utilisé :  
La maladie de Menkes

### **Introduction**

La maladie de Menkes est une maladie métabolique héréditaire rare. Le "métabolisme" désigne la conversion, le transport et le traitement des substances dans notre corps. Il est nécessaire pour la constitution des tissus, tels que les muscles, les os et les organes, et pour la libération de l'énergie. Le métabolisme a lieu dans toutes les cellules de notre corps. Si le métabolisme est perturbé, par exemple par l'absence d'une enzyme ou d'un transporteur, une certaine substance peut être présente en trop grande ou en trop petite quantité. Si l'augmentation ou la diminution des concentrations d'une substance entraîne des plaintes, on parle de maladie métabolique.

### **Contexte**

Le docteur Menkes a décrit en 1962 les cinq premiers patients souffrant de graves problèmes neurologiques et d'anomalies capillaires frappantes. Il a ainsi donné son nom à la maladie décrite ci-dessous. Comme un autre médecin a constaté des similitudes entre les poils des patients atteints de la maladie de Menkes et la laine des moutons présentant une carence en cuivre, on a découvert que la maladie était causée par un défaut de transport du cuivre dans les cellules du corps des patients.

#### *Le transporteur défectueux ou manquant*

Il manque aux patients atteints de la maladie de Menkes le transporteur de cuivre ATP7A, qui assure normalement l'absorption du cuivre dans l'organisme par les cellules intestinales. Une fois dans le corps, l'ATP7A assure également le transport du cuivre vers une partie séparée de la cellule. Diverses enzymes qui ont besoin de cuivre pour fonctionner correctement sont fabriquées dans l'appareil de Golgi. Comme il n'y a pas assez de cuivre dans l'appareil de Golgi dans les cellules des patients atteints de la maladie de Menkes, ces enzymes ne peuvent pas faire leur travail correctement, ce qui provoque finalement la maladie.

#### *Rareté*

La maladie de Menkes est une maladie héréditaire rare dont l'hérédité est liée au sexe, ce qu'on appelle l'hérédité chromosomique X (ou "liée à l'X"). La maladie, comme presque toutes les maladies chromosomiques X, se manifeste presque exclusivement chez les garçons. L'incidence exacte de la maladie en Belgique est inconnue, mais dans le monde entier, on rapporte qu'entre 1 sur 35.000 et 1 sur 300.000 garçons nés vivants sont atteints de la maladie.

### **Symptômes**

La plupart des patients naissent normalement et se développent normalement pendant les premières semaines de leur vie. Les poils anormaux peuvent être visibles dès le début. Il est court et très fragile. Les cheveux et la peau sont souvent de couleur claire parce que l'enfant ne peut pas fabriquer suffisamment de pigments. Souvent, les symptômes de la maladie commencent par une mauvaise alimentation et des vomissements, ce qui entraîne une mauvaise croissance du patient. Ensuite, des crises d'épilepsie peuvent survenir, ou bien les patients sont mous et léthargiques et s'hydratent mal.

Il s'ensuit un déclin rapide, au cours duquel le patient perd à nouveau les compétences qu'il avait acquises (par exemple, se retourner). En fin de compte, le patient est très mou et immobile et n'a pratiquement aucun contact avec l'environnement. Les crises spasmodiques et épileptiques sont fréquentes. En outre, certains patients perdent la capacité d'entendre et de voir.

### **Diagnostic**

Les cheveux anormaux des patients atteints de la maladie de Menkes sont généralement une bonne indication pour le diagnostic. En outre, les analyses sanguines montrent souvent que les patients ont de très faibles concentrations de cuivre dans le sang. L'examen du cerveau par imagerie peut également être instructif.

Pour un diagnostic définitif, les tests de laboratoire peuvent montrer le défaut de transport dans les cellules cutanées cultivées du patient. Il est possible d'utiliser la recherche sur l'ADN pour détecter les anomalies génétiques exactes dans une famille.

### **Traitement**

La maladie de Menkes est incurable. Des tentatives ont été faites pour traiter les patients, mais elles n'ont pas toujours le résultat souhaité. Chez les patients qui sont diagnostiqués très tôt, l'administration d'histidinate de cuivre peut être efficace, mais les effets positifs de cette thérapie sont souvent décevants.

Les autres traitements visent principalement à rendre la vie des patients aussi agréable que possible, par exemple au moyen de la physiothérapie ou des aménagements adaptés.

La plupart des patients ne vieillissent pas : ils meurent souvent avant l'âge de trois ans. Dans quelques cas, la maladie progresse plus légèrement. Les patients vieillissent alors mais n'atteignent jamais l'âge adulte.

Hérédité

Voir "[Hérédité des maladies métaboliques](#)".