

SÍNDROME DE RETT

Carolina Couto¹, Carolina Salgueiro¹, Joana Santos¹, José Caria¹ e Catarina Bernardo²
Escola Superior de Saúde Egas Moniz, Licenciatura em Ciências Biomédicas Laboratoriais.
Monte da Caparica - Portugal
1. Estudante do 2 ano, 2. Docente

A síndrome de Rett é um distúrbio neurológico que ocorre quase exclusivamente em indivíduos do sexo feminino e é causada por uma mutação espontânea no gene MECP2.

Sintomas: Existem diversos sintomas, porém, os mais comuns são: perda da fala, perda da capacidade motora, movimentos anormais das mãos, incapacidade de falar, microcefalia.

Etiologia

Este distúrbio é causado por mutações no gene MECP2, localizado no cromossoma X, que codifica uma proteína essencial para o desenvolvimento do sistema nervoso. Tendo em conta que no sexo feminino existem dois cromossomas X e que a mutação ocorre apenas num deles, o gene normal contrabalança o efeito da mesma, possibilitando a sobrevivência das doentes, o que não acontece no sexo masculino. Apesar da doença ter causa genética, apenas menos de 1% dos casos são hereditários.

Patogénese

- Ocorre a alteração no desenvolvimento cerebral e na função neuronal devido à mutação no gene MECP2, localizado em Xq28;
- Este gene codifica a proteína MECP2;
- Esta proteína está envolvida na regulação de alguns genes e na formação de sinapses;
- Assim, a mutação do gene MECP2 causa disfunção na síntese e função da proteína, provocando problemas na comunicação entre as células cerebrais, causando os sintomas acima mencionados.

Tratamento

Não existe cura, mas existem tratamentos que ajudam na melhoria da qualidade de vida:

- Terapia ocupacional e fisioterapia;
- Terapia da fala;
- Intervenção comportamental;
- Assistência médica;
- Acompanhamento médico regular;
- Apoio educacional, emocional e social.



Curiosidades

No sexo masculino:

- A síndrome ocorre em casos isolados, casos de irmãos de meninas com a síndrome.
- A taxa de sobrevivência é baixa (um a dois anos).
- Em 1988 foi encontrado um caso de um menino com um fenótipo próximo da síndrome. Este apresentava um cariótipo XXY.

Referencias:

Gomes de Almeida e Silva, A. (2009). Síndrome de rett e atividade física: Estudo de caso. In Repositório Aberto. <https://repositorio-aberto.up.pt/bitstream/10216/21692/2/39443.pdf>

Mayo Clinic. (2018). Rett syndrome - symptoms and causes. Mayo Clinic. <https://www.mayoclinic.org/diseases-conditions/rett-syndrome/symptoms-causes/syc-20377227>

NIH - National Institute of Neurological Disorders and Stoke. (2019). Rett syndrome. <https://catalog.ninds.nih.gov/sites/default/files/publications/rett-syndrome.pdf>