

# RTT - SÍNDROME DE RETT

## Finalidade

A Síndrome de Rett - RTT é uma doença neurológica progressiva que afeta quase exclusivamente meninas, com herança dominante ligada ao cromossomo X geralmente é considerada como letal em meninos durante a gestação. Pacientes com RTT clássica apresentam um desenvolvimento relativamente normal até os 6-18 meses, seguido por uma deterioração de funções motoras e cognitivas. Entre os sintomas incluem perda da fala, aquisição de movimentos estereotipados das mãos, ataxia, microcefalia e retardo mental. As condições subsequentemente estabilizam, assim, os pacientes podem sobreviver até a fase adulta. Sua incidência estimada é de 1:8500 a 1:15000 nascidas vivas.

Em 80% de casos relacionados à essa doença são identificadas mutações na região codificante do gene MECP2. Localizado na posição cromossômica Xq28, o gene MECP2 tem quatro exons, mas apenas os exons 2, 3 e 4 codificam a proteína MECP2, que é expressa predominantemente no cérebro. A maior parte das mutações patogênicas descritas até hoje está localizada nos exons 3 e 4, e são trocas de aminoácidos ou pequenas deleções, inserções ou duplicações que alteram a fase de leitura do RNA mensageiro, resultando em uma proteína aberrante. Cerca de 5-10% das mutações patogênicas descritas são grandes deleções que abrangem exons inteiros do gene MECP2. Dessa forma, o método de sequenciamento da região codificante desse gene permite o diagnóstico molecular para a grande parte das pessoas afetadas com essa síndrome. Já para a detecção de grandes deleções outras técnicas moleculares devem ser utilizadas, como por exemplo, o MLPA.

O estabelecimento do diagnóstico também tem um impacto importante no aconselhamento genético, uma vez que a maioria dos casos é resultante de mutação nova e, portanto, o risco de novos filhos afetados para um casal que teve uma criança com RTT pode ser baixo, semelhante ao da população geral.

## Material

Sangue total em EDTA

## Preparo

- Jejum não obrigatório.

- Obrigatório preenchimento pelo médico do questionários para testes genéticos (para SÍNDROME DE RETT (GENE MECP2) POR MLPA).

- Verificar no pedido quais dos exames o médico solicitou: SÍNDROME DE RETT (GENE MECP2) POR MLPA ou SÍNDROME DE RETT - SEQUENCIAMENTO DO GENE MECP2.