

## ASPECTOS CLÍNICOS ASSOCIADOS À SÍNDROME DE RETT

Vicenzia dos Santos Flora<sup>1</sup>; Giovanna dos Santos Flora<sup>2</sup>

<sup>1</sup>Graduando em Medicina, Centro Universitário Presidente Antônio Carlos (UNIPAC/JF); <sup>2</sup> Médica residente em pediatria pelo Hospital Santa Casa de Misericórdia de Juiz de Fora

vicenzia@gmail.com; giovannafiora24@gmail.com

### INTRODUÇÃO

A síndrome de Rett (RTT) é um distúrbio neurológico ligado ao cromossomo X, caracterizado por regressão do neurodesenvolvimento e associado a comorbidades multissistêmicas.

### OBJETIVO

Analisar as características clínicas multissistêmicas da RTT.

### METODOLOGIA

Trata-se de uma revisão narrativa da literatura nas bases de dados Pubmed, utilizando as palavras-chave: "Síndrome de Rett"; "Proteína MECP2"; "Transtornos do Neurodesenvolvimento" e como operador lógico "and". Foram incluídos artigos publicados entre 2020 a 2025, no idioma inglês. Das 41 publicações encontradas, 16 foram incluídas por atenderem aos critérios de inclusão estabelecidos.

### RESULTADOS E DISCUSSÃO

A RTT é causada por mutações de perda de função no gene *MECP2*, cuja expressão codifica uma proteína que atua na ativação e inibição transcripcional de outros genes, auxiliando na maturação e funcionamento dos neurônios. A síndrome é mais comum nas mulheres, com uma prevalência de cerca de 7,1 por 100.000 mulheres, apesar de poder ocorrer no sexo masculino, devido a presença de mosaicismo somático, sendo marcado por um fenótipo mais grave. O quadro clínico é marcado pela regressão do desenvolvimento durante 6 e 18 meses de vida. Desse modo, a RTT é classificada em forma típica (clássica) e atípica (variantes clínicas). Sendo assim, a RTT típica é definida por um período de regressão seguido por recuperação ou estabilização, além de critérios principais, como perda das habilidades manuais previamente adquiridas, perda da linguagem verbal, distúrbios de marcha e presença de movimentos estereotipados das mãos. Diferentemente, a RTT atípica inclui variantes, dentre as quais mais comuns são:

fala preservada (Zapella), com início precoce de crises epilépticas (Hanefeld) e forma congênita (Rolando). As principais manifestações clínicas são deficiência intelectual, microcefalia, perda de habilidades das mãos e fala e epilepsia. Embora os sintomas neurológicos sejam predominantes, há participação multissistêmica. Por isso, quase 100% dos pacientes desenvolvem disfunções respiratórias ao longo da vida, através de hipoventilação e apneia. Ademais, anormalidades gastrointestinais são frequentes na apresentação do refluxo gastroesofágico, constipação e dificuldade de evacuação, além de distúrbios nutricionais, como baixo peso. Do ponto de vista musculoesquelético, a escoliose é o sintoma mais comum, podendo ocorrer, também, hipotonía precoce e alteração do tônus na fase motora tardia. Com relação às endocrinopatias, tem-se alterações no desenvolvimento puberal e redução da densidade mineral óssea, com predisposição a fraturas. Os distúrbios cardíacos estão associados a causas de morte súbita, devido ao prolongamento do intervalo QT. Com relação ao tratamento da RTT, ainda permanece de suporte e são individualizados de acordo com a evolução da doença, não tendo, atualmente, nenhum tratamento modificador da doença.

### CONCLUSÃO:

Portanto, nota-se a complexidade da RTT, sendo necessário melhorar o diagnóstico precoce, o manejo clínico e o desenvolvimento de estratégias terapêuticas direcionadas.

### REFERÊNCIAS

- PETRITI, Uarda et al. Global prevalence of Rett syndrome: systematic review and meta-analysis. *Systematic reviews*, v. 12, n. 1, p. 5, 2023.  
PEJHAN, Shervin; RASTEGAR, Mojgan. Role of DNA methyl-CpG-binding protein MeCP2 in Rett syndrome pathobiology and mechanism of disease. *Biomolecules*, v. 11, n. 1, p. 75, 2021.  
GOOD, Katrina V.; VINCENT, John B.; AUSIÓ, Juan. MeCP2: the genetic driver of Rett syndrome epigenetics. *Frontiers in Genetics*, v. 12, p. 620859, 2021.