

SÍNDROME DE RETT: RELATO DE CASO

Henrique Esposito de Oliveira
Lara de Sousa Nunes Gonçalves
Letícia Ferreira Jordão
Pedro Paulo Brandão Lima
Danielle Pinto Zanella
Analina Furtado Valadão
Jaqueline Melo Soares

Introdução: a síndrome de Rett é uma condição multissistêmica relacionada a mutações no gene MECP2 localizado no cromossomo X, que afeta principalmente meninas que nascem saudáveis e, a partir do sexto mês de vida começam a desenvolver distúrbios do neurodesenvolvimento. **Relato de Caso:** paciente sexo feminino, leucoderma, nascida a termo de 39 semanas, via parto cesárea, com Apgar 9/10, peso 3.269 kg, estatura de 49 cm, perímetro cefálico 33 cm. Foi realizada a triagem neonatal, todos sem alterações. Mãe G2P2A0, de 28 anos de idade, fez uso adequado de suplementação de ácido fólico e sulfato ferroso na gestação. O quadro clínico iniciou-se aos 8 meses quando a mãe notou estagnação do desenvolvimento, e aos 15 meses, os pais notaram regressão das habilidades já adquiridas. Assim, o neurologista solicitou Ressonância Magnética do crânio e avaliação oftalmológica e Potencial Evocado Auditivo de Tronco Encefálico (PEATE), ambos sem alteração. Com 1 ano e 8 meses, a criança apresentou movimentos estereotipados das mãos, hipotonia axial, ataxia, apraxia, bruxismo e pés equinos. Foi então solicitado o exame de sequenciamento do gene MECP2, no qual detectou-se uma variação patogênica no éxon 4 confirmando o diagnóstico de síndrome de Rett. **Conclusão:** o entendimento sobre a síndrome de Rett evoluiu nos últimos anos, o diagnóstico é complexo, obtido definitivamente pelo sequenciamento do gene MECP2, mas sem cura, portanto, corroborando com os cuidados paliativos e multidisciplinares. Os estudos são fundamentais para avançar no entendimento da síndrome e desenvolvimento de novas condutas, possibilitando qualidade e sobrevida ao portador.

Palavras-Chave: Síndrome de Rett. Transtornos do Neurodesenvolvimento. Síndrome.