

## ASPECTOS GENÉTICOS E CLÍNICOS DA SÍNDROME DE RETT: UMA DOENÇA DOMINANTE LIGADA AO X

Caio Paganotti PEREIRA<sup>1</sup>  
Mariane Bernardes PEREIRA<sup>2</sup>  
Andreia Estela MOREIRA<sup>3</sup>

Síndrome de Rett é um distúrbio do sistema nervoso que leva à regressão no desenvolvimento, especialmente nas áreas de linguagem expressiva e uso das mãos. O presente trabalho objetivou entender os padrões de transmissão de tal síndrome e as características clínicas oriundas da alteração genética. Trata-se de uma revisão bibliográfica de livros e artigos atualizados sobre o assunto. É descrito como dominante, um genótipo ligado ao X que se expressa em heterozigotos. Suas características no heredograma são que todas as filhas e nenhum dos filhos de homens afetados serão afetados. No caso de mulheres, por possuírem dois cromossomos X, tem filhos com 50% de probabilidade de herdar o caráter. Esse tipo de herança é duas vezes mais comum em mulheres do que em homens, sendo a expressão mais leve nelas, por serem quase sempre heterozigotas. Isso faz com que raros defeitos genéticos se expressem quase exclusivamente em mulheres, como a Síndrome de Rett. Por ser ligada ao cromossomo X, acomete meninas. O homem raramente resiste, vivendo no máximo 2 anos. Nem sempre detectável através de exames genéticos, essa anomalia pode ser confundida com autismo ou paralisia cerebral. Entre os sintomas estão escoliose, incapacidade intelectual, má circulação nos membros e problemas de respiração. Como é um gene dominante ligado ao X incapacitante, conclui-se que surge como uma mutação nova na linhagem de células germinativas de um dos pais, sendo expresso somente nos descendentes.

Palavras-chave: Síndrome. Rett. Cromossomos. Genética.

---

<sup>1</sup> Faculdades Integradas de Santa Fé do Sul - FUNEC, paganottipereira@hotmail.com

<sup>2</sup> Faculdades Integradas de Santa Fé do Sul - FUNEC, mariane\_115@hotmail.com

<sup>3</sup> Docente das Faculdades Integradas de Santa Fé do Sul – FUNEC, ae\_moreira@yahoo.com