

SÍNDROME DE RETT



- **PRINCIPAIS CARACTERÍSTICAS CLÍNICAS:**
- **Desenvolvimento inicialmente normal (9 aos 18 meses de idade)**
- **Parada de crescimento**
- **Demência progressiva**
- **Traços autísticos**
- **Movimentos estereotipados das mãos**

SÍNDROME DE RETT



- **Ataxia, Microcefalia, Epilepsia,**
- **Perda de linguagem**
- **Distúrbios do sono**
- **Em um ano evolui para debilidade mental com autismo**
- **Parada do crescimento craniano que evolui para microcefalia**
- **Distúrbios vasomotores manifestando-se por sudorese e coloração cianótica dos pés**
- **Tratamento sintomático**
- **Não há nenhum tratamento específico**
- **Sobrevida até aproximadamente 34 anos de idade**

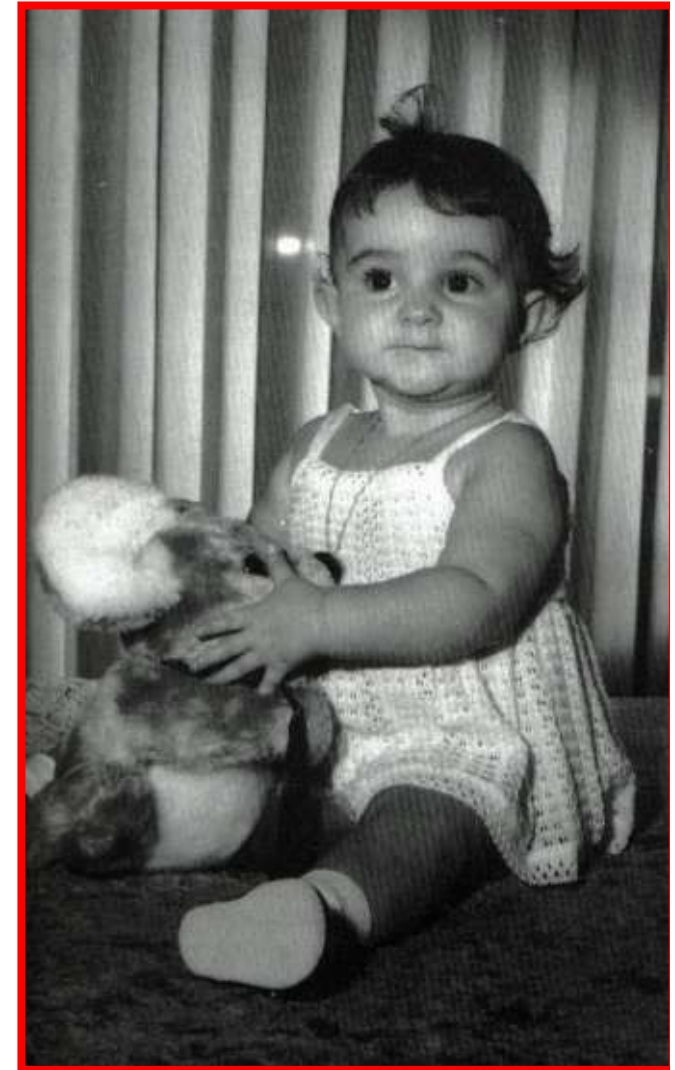






Três meses - batizado

T
R
Ê
S



Um ano



Xiomara Pagés abraza a su hija Sandra, de 15 años.



SÍNDROME DO X FRÁGIL

OS SINAIS E SINTOMAS CLÍNICOS SÃO:

- ✓ macrocefalia,
- ✓ baixo tônus muscular (inclusive com dificuldade para mamar);
- ✓ comprometimento do tecido conjuntivo,
- ✓ pés planos,
- ✓ hiperextensibilidade das articulações,

SÍNDROME DO X FRÁGIL

OS SINAIS E SINTOMAS CLÍNICOS SÃO:

- ✓ palato alto,
- ✓ prolapso da válvula mitral,
- ✓ prega palmar única,
- ✓ estrabismo,
- ✓ escoliose
- ✓ calosidade nas mãos (decorrente do hábito de morder as mãos).

SÍNDROME DO X FRÁGIL

ENTRE AS CARACTERÍSTICAS FÍSICAS ESTÃO:

- ✓ face alongada,
- ✓ orelhas grandes e em abano,
- ✓ mandíbula proeminente
- ✓ macrorquidia (testículos aumentados), principalmente no adulto.

SÍNDROME DO X FRÁGIL

Etiologia:

Sítio Frágil em Xq27.

Expansão de trinucleotídeos **CGG** em FMR1 que **codifica** um **regulador** de **tradução** de **RNAm** que se expressa no **cérebro**, **testículos**, **linfócito** e **placenta**.

Indivíduo Normal: 06-54 CGG;

Pré-Mutação: 55-200 CGG;

Mutação: 200- 2000 CGG (afetado)

SÍNDROME DO X FRÁGIL

Incidência: 1/3.000

Tratamento: Estratégias de ensino diferenciadas,
Fármacos para controle dos sintomas





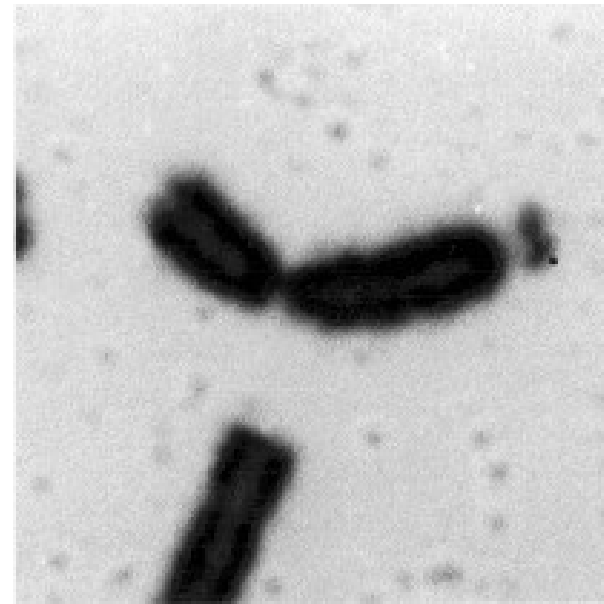
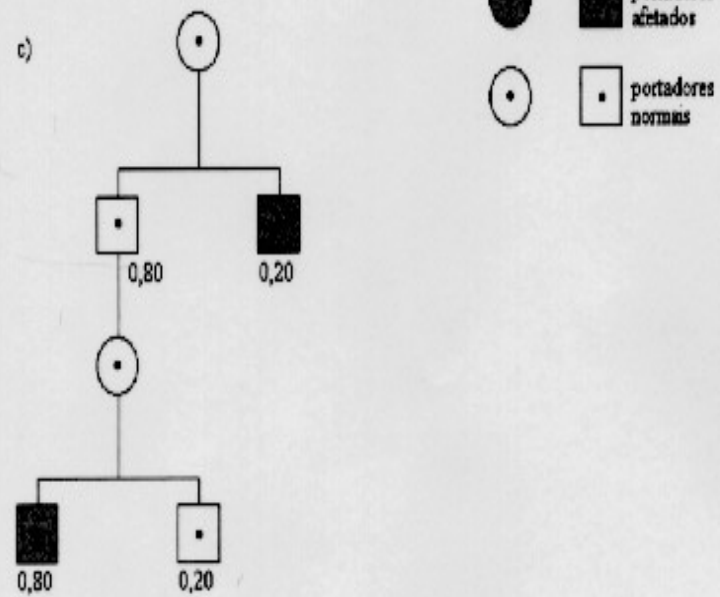
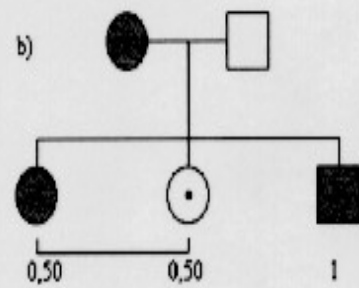
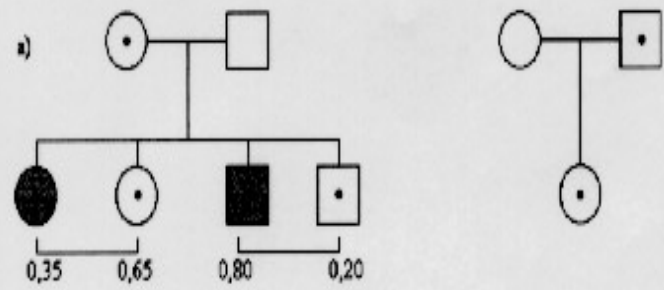












ANÁLISE E RESOLUÇÃO
DE CASOS CLÍNICOS