

Outubro - Mês de Conscientização  
do Síndrome de Rett

# Síndrome de Rett

- O primeiro caso de Síndrome de Rett foi descrito em 1966 por Andreas Rett
- O Síndrome de Rett é uma doença rara que afeta majoritariamente meninas
- É a segunda principal causa de deficiência intelectual no sexo feminino
- Em 1999, foi descoberto o principal gene causador desta doença: Mecp2 que se localiza no cromossoma X
- Afeta 1 em 10000 raparigas em todo o mundo
- Também pode afetar rapazes, mas é muito mais raro

# Síndrome de Rett

- Estas crianças nascem aparentemente saudáveis
- Os primeiros sintomas aparecem entre os 6 meses e o 1 ano e meio de vida
- Os principais sintomas são: perda da fala, **estereotípias das mãos**, problemas cognitivos e de aprendizagem, epilepsia, escoliose e problemas respiratórios.
- Afeta o neurodesenvolvimento e não é uma doença neurodegenerativa



# Síndrome de Rett

- São conhecidas mais de 900 mutações associadas a esta Síndrome
- Esta doença não se diagnostica antes do nascimento
- As mutações genéticas que estão na origem da doença ocorrem de forma esporádica, não se conseguem prever

# Síndrome de Rett

- Não há cura para esta doença
- O tratamento disponível é muito limitado
- Em Portugal, as famílias com Síndrome de Rett podem ter o apoio e o acompanhamento da associação portuguesa ANPAR



# Síndrome de Rett

O mês de outubro é o mês da consciencialização do Síndrome de Rett

Caminhada Síndrome de Rett – 20 de Outubro de 2019

