

Preparo do exame

SÍNDROME DE RETT - SEQUENCIAMENTO DO GENE MECP2

OUTROS NOMES:

SÍNDROME DO RETT

GENE MECP2

SEQUENCIAMENTO RETT

INTERPRETAÇÃO

A Síndrome de Rett - RTT é uma doença neurológica progressiva que afeta quase exclusivamente meninas, com herança dominante ligada ao cromossomo X geralmente é considerada como letal em meninos durante a gestação. Pacientes com RTT clássica apresentam um desenvolvimento relativamente normal até os 6-18 meses, seguido por uma deterioração de funções motoras e cognitivas. Entre os sintomas incluem perda da fala, aquisição de movimentos estereotipados das mãos, ataxia, microcefalia e retardo mental. As condições subsequentemente estabilizam, assim, os pacientes podem sobreviver até a fase adulta. Sua incidência estimada é de 1:8500 a 1:15000 nascidas vivas. Em 80% de casos relacionados à essa doença são identificadas mutações na região codificante do gene MECP2. Localizado na posição cromossômica Xq28, o gene MECP2 tem quatro exons, mas apenas os exons 2, 3 e 4 codificam a proteína MECP2, que é expressa predominantemente no cérebro. A maior parte das mutações patogênicas descritas até hoje está localizada nos exons 3 e 4, e são trocas de aminoácidos ou pequenas deleções, inserções ou duplicações que alteram a fase de leitura do RNA mensageiro, resultando em uma proteína aberrante. Cerca de 5-10% das mutações patogênicas descritas são grandes deleções que abrangem exons inteiros do gene MECP2. Dessa forma, o método de sequenciamento da região codificante desse gene permite o diagnóstico molecular para a grande parte das pessoas afetadas com essa síndrome. Já para a detecção de grandes deleções outras técnicas moleculares devem ser utilizadas, como por exemplo, o MLPA. O estabelecimento do diagnóstico também tem um impacto importante no aconselhamento genético, uma vez que a maioria dos casos é resultante de mutação nova e, portanto, o risco de novos filhos afetados para um casal que teve uma criança com RTT pode ser baixo, semelhante ao da população geral.

INSTRUÇÃO DE COLETA

Material: Sangue.

Jejum de 4 horas.

O cliente não deve ingerir bebida alcoólica nas 24 horas que antecedem o exame.

Anotar medicamentos dos últimos 7 dias.

HORÁRIO DE COLETA

Segunda a Sexta: das 6:00 às 11:00 horas

Sábados: das 6:00 às 10:00 horas

IMPORTANTE

Apresentar pedido médico, Carteirinha do convênio, documento com foto (RG ou CNH).

Menor de 18 anos deverá estar acompanhado do responsável legal, com documento de identificação de ambos.

Confira o folder de atendimento ao paciente do Centro Médico [clikando aqui](#).

Em casos de dúvidas entre em contato por um de nossos canais de atendimento.