

Senhores pais e responsáveis por pessoas com a Síndrome de Rett,

Muitas famílias têm nos indagado sobre (1) a frequência da mutação no gene MECP2 apresentada por suas filhas, (2) se casos da mesma mutação evoluem clinicamente da mesma maneira, e (3) sobre a importância de conhecer essa mutação. Para responder a essas indagações, fizemos o levantamento de todos os casos cadastrados no Brasil, verificamos as mutações apresentadas pelas meninas que realizaram a Pesquisa Molecular para Mutações no Gene MECP2, e comparamos as frequências das mutações encontradas no Brasil com as relatadas no mundo inteiro.

Ao longo dos 23 anos de atuação da Abre-Te, há 541 casos brasileiros de Síndrome de Rett devidamente cadastrados na Abre-Te (sem computar as muitas famílias que fazem contato conosco mas não realizam o cadastro devido de suas filhas). Desses casos, 21 contatos foram totalmente perdidos (não conseguimos mais qualquer contato com as famílias); outros 28 casos infelizmente evoluíram para óbito (ao longo dessas duas décadas); e estamos na tentativa de atualizar 252 cadastros.

Sobre a primeira indagação (**QUAL A FREQUÊNCIA DA MUTAÇÃO QUE A MINHA FILHA APRESENTA?**), o levantamento dos 240 cadastros ativos e atualizados revelou as informações que se encontram na tabela a seguir. A tabela está ordenada de acordo com as mutações mais frequentes publicadas em todo o mundo.

Mutação no MECP2 (aminoácido)	Número de casos no mundo (em 4.391 cadastros)	Número de casos No Brasil (em 240 cadastros)	Faixa etária dos casos brasileiros
T158M	394	9	2 a 32 anos
R168X	331	6	5 a 24 anos
R255X	286	5	4 a 30 anos
R270X	258	5	4 a 31 anos
R294X	220	9	3 a 21 anos
R306C	216	8	6 a 28 anos
R133C	192	6	4 a 31 anos
R106W	124	8	3 a 37 anos
P152R	64	1	14 anos
G269fs	56	2	5 e 24 anos
S411S	39	1	9 anos
S134C	20	2	12 e 14 anos
P388fs	20	1	10 anos
R270fs	19	1	11 anos
K286fs	11	1	7 anos
P322L	9	1	28 anos
S204X	5	1	4 anos
A280A	4	1	7 anos
P101S	4	1	4 anos
D97Y	4	1	31 anos
S134F	4	1	6 anos
R162fs	3	1	20 anos
A2V	2	1	5 anos
N126fs	2	1	4 anos
S65X	2	1	7 anos
L21fs*24	ainda não cadastrada	1	23 anos
L220fs	ainda não cadastrada	1	5 anos

No cadastro da Abre-Te, há sete casos cadastrados indicando apenas a mutação no nucleotídeo, e essas mutações ainda não foram publicadas na literatura científica, a saber:

Mutação no MECP2 (nucleotídeo)	Número de casos no mundo (em 4.391 cadastros)	Número de casos No Brasil (em 240 cadastros)	Faixa etária dos casos brasileiros
c.1157_1179dl23	ainda não cadastrada	1	10 anos
c.1164 del11	ainda não cadastrada	1	6 anos
c.236dupC	ainda não cadastrada	1	13 anos
c.341G>T	ainda não cadastrada	1	10 anos
c.669C>C	ainda não cadastrada	1	8 anos
c.710C	ainda não cadastrada	1	12 anos

Além disso, há:

- 9 cadastros em que a família indica que o resultado da Pesquisa Molecular para Mutações no MECP2 foi positivo, mas não indicaram o tipo de mutação. **Por favor, informem!**

- 7 casos cujos resultados foram inconclusivos. **Como, na maioria desses casos, o exame molecular foi realizado há muito tempo, com tecnologias mais antigas, seria importante realizar novo exame com as tecnologias mais modernas.**

- 1 caso cujo resultado foi de deleção inespecífica.

- 20 casos com resultados negativos para mutações no gene MECP2. **De novo, como, na maioria desses casos, o exame molecular foi realizado há muito tempo, com tecnologias mais antigas, seria importante realizar novo exame com as tecnologias mais modernas.**

- 5 famílias estão aguardando o resultado do exame molecular.

- 4 famílias não deram informações sobre o resultado do exame molecular, embora tenham informado que esse exame foi realizado.

Por fim, infelizmente, 108 casos (pacientes com idades de 2 a 48 anos, sendo 40% delas com mais de 30 anos) não realizaram o exame molecular. **Lembrem que a Abre-Te está oferecendo esse exame gratuitamente até abril de 2015!**

Sobre a segunda indagação (**UMA MESMA MUTAÇÃO APRESENTA A MESMA EVOLUÇÃO CLÍNICA?**), a observação prática nos mostra que não... meninas com a mesma mutação podem evoluir clinicamente de maneiras muito diferentes. Mas, pesquisadores de todo o mundo precisam muito **da ajuda das famílias** para compreender melhor essa relação entre a mutação no gene MECP2 e o quadro clínico da pessoa com Síndrome de Rett, já que essa relação pode decorrer de uma série de outros fatores genéticos, muito difíceis para o nosso entendimento, mas não para o entendimento desses pesquisadores.

Disso decorre a resposta à terceira indagação (**QUAL A IMPORTÂNCIA DE CONHECER A MUTAÇÃO DE MINHA FILHA?**). É muito importante que todos saibam que:

- Conhecer a mutação de sua filha, neste momento, **NÃO VAI MUDAR EM NADA A CONDIÇÃO ATUAL DELA!**

- Mas, conhecer e cadastrar a mutação de sua filha pode **FAZER TODA A DIFERENÇA PARA A COMPREENSÃO DA SÍNDROME DE RETT**, especialmente neste momento em que tantas pesquisas estão

sendo realizadas para se encontrarem medicações que amenizem os sintomas da síndrome ou que, na melhor hipótese, leve à cura da doença, ainda que isso sirva para as mais pequeninhas, e nem para todas da mesma maneira!

SE VOCÊ PUDER E QUISER AJUDAR A ENTENDER MELHOR A SÍNDROME DE RETT, FAÇA A DIFERENÇA!

- Se você já tem o resultado do exame molecular de sua menina, faça o seu cadastro (ou recadastro) na InterRett. Basta acessar: https://interrett.ichr.uwa.edu.au/index_portuguese.php e clicar em [Junte-se ao InterRett](#). É uma horinha e meia do seu dia, só isso! Já está tudo em Português!

- Se o resultado molecular de sua filha feito há mais de seis anos atrás foi negativo ou inconclusivo, lembre que a Abre-Te está disponibilizando esse exame, com tecnologia mais moderna, até abril de 2015 (por enquanto). Leia as instruções no site www.abrete.org.br, no ícone **EXAMES PARA A SÍNDROME DE RETT**.

- Se a sua filha ainda não fez o exame molecular, tente fazê-lo, ainda que isso não vá mudar em nada a condição atual dela... Mas pode ajudar o mundo a entender melhor essa síndrome. De novo, lembramos que a Abre-Te está disponibilizando esse exame, com tecnologia mais moderna, até abril de 2015 (por enquanto). Leia as instruções no site www.abrete.org.br, no ícone **EXAMES PARA A SÍNDROME DE RETT**.

SE ESTIVERMOS JUNTOS, CADA UM FAZENDO A SUA PARTE, PODEREMOS AJUDAR MUITO A ENTENDER A SÍNDROME DE RETT E, QUEM SABE, A RESGATAR ALGUMAS HABILIDADES, SENÃO TODAS, DE NOSSAS MENINAS RETT! O COMPROMISSO ESTÁ NO CORAÇÃO DE CADA UM!

Era uma vez um grande incêndio numa Floresta chamada Terra! Todos os animais ajudavam a apagar esse incêndio. Mas o mundo é estranho, né? Porque o Elefante, com a sua tromba cheia de água, ao ver um Canário pequenino, com uma gotinha de água em seu bico tentando apagar o incêndio que seria mortal para todos, parou e perguntou: "Canário, você acha que vai apagar o incêndio com essa gotinha de água no seu bico? Se nós, os elefantes, não estamos conseguindo, você acha que vai conseguir fazer alguma coisa?". E o pequeno Canário respondeu: "Ô, Elefante! Tô fazendo muito mais esforço do que você! E, de repente, a gotinha de água que trago no meu pequeno bico, pode fazer toda a diferença! Tô fazendo o que posso, e como posso!". Todos conhecem essa história, não é?