

A Síndrome de Rett (SR) e os Transtornos do Espectro Autista (TEA) são condições graves do desenvolvimento neurológico infantil que compartilham características fenotípicas como prejuízos severos na comunicação e interação social, acompanhados por movimentos repetitivos e estereotipados. SR ocorre mais frequentemente em meninas e é associada a mutações no gene MECP2, no entanto, mutações patogênicas neste gene tem sido observadas também em pacientes com TEA sem características clínicas da síndrome. O objetivo deste trabalho é investigar o gene MECP2 em um grupo de 40 meninas com diagnóstico de TEA e descrever seu quadro clínico com relação aos critérios diagnósticos para SR. Quarenta pacientes do sexo feminino com diagnóstico de T. Autista, T. de Asperger ou T. Global do Desenvolvimento não especificado provenientes do Rio Grande do Sul e sem características sindrômicas, foram avaliadas clinicamente para SR. Amostras de DNA foram obtidas de sangue periférico e a região codificante e de junção éxon/intron do gene foram amplificadas por PCR e posteriormente seqüenciadas. Duas pacientes portavam mutações patogênicas em MECP2: a primeira apresentou mutação c.763C>T (p.R255X) - terceira mais freqüente em pacientes com SR; e a segunda, dois eventos in/del no éxon 4, ainda não descritos. Essas pacientes não mostravam sintomas característicos de SR, mas tinham histórico de retardo no desenvolvimento e fala, típicos de casos previamente relatados de TEA não sindrômicos com mutações em MECP2. Considerando que os critérios diagnósticos propostos para SR não são suficientes para identificar pacientes com TEA portadores de mutações em MECP2 e, tendo como base resultados de estudos prévios, sugerimos que o sequenciamento desse gene seja cogitado senão em todas as meninas com TEA, ao menos para aquelas que apresentarem atraso no desenvolvimento social e comunicativo.