



USO DE MECASERMINA NO TRATAMENTO DA SÍNDROME DE RETT: UMA REVISÃO SISTEMÁTICA

KLEBER FERNANDO PEREIRA; FERNANDA CRISTINA POSCAI RIBEIRO; MARIA LUIZA ALVES; ALICE CAMPOS MENESES; SABRINE ZAMBIAZI DA SILVA

Introdução: A síndrome de Rett é um transtorno do neurodesenvolvimento predominante em meninas, classificado dentro do espectro do autismo e geralmente diagnosticado na infância. Sua principal causa são mutações no gene MECP2, que afetam a maturação sináptica e a manutenção cortical, impactando a expressão do fator neurotrófico derivado do cérebro (BDNF). Atualmente, a trofinetida é o único tratamento aprovado, enquanto a mecasermina, um análogo do fator de crescimento semelhante à insulina tipo 1 (IGF-1), está em investigação. O IGF-1 desempenha um papel essencial na neuroplasticidade, tornando-se um candidato terapêutico promissor. **Objetivo:** Avaliar a eficácia da mecasermina no tratamento dos sintomas da síndrome de Rett.

Metodologia: Foram incluídos um estudo aberto e quatro ensaios clínicos não randomizados sobre o uso de mecasermina. A busca foi realizada nas bases PubMed, Scopus e Embase, utilizando termos MeSH e excluindo revisões e relatos de caso. Estudos foram selecionados independentemente da dosagem, via de administração ou características demográficas, abrangendo todos os estágios e níveis de gravidade da síndrome. O risco de viés foi avaliado pela ferramenta da Cochrane Collaboration.

Resultados: Os desfechos clínicos indicaram melhora nos escores do International Scoring System (ISS) e da Rett Severity Scale (RSS) entre os pacientes tratados, enquanto o grupo não tratado apresentou maior progressão da doença. Também foram observadas melhoras em parâmetros comportamentais, como estereotipias e interações sociais, embora alguns estudos tenham relatado aumento na frequência cardíaca e variações no humor. Efeitos adversos foram leves a moderados. Em relação aos achados eletroencefalográficos, os resultados foram inconsistentes, sem mudanças significativas na dessincronização da banda alfa, mas com tendências em espectros de potência. A análise genética revelou subgrupos moleculares com respostas diferenciadas ao tratamento. **Conclusão:** Embora a mecasermina demonstre potencial na estabilização de sintomas e melhora de funções sociais e cognitivas, os achados em EEG e genética são heterogêneos. Estudos mais amplos e bem delineados são necessários para definir sua eficácia e identificar os pacientes com maior benefício potencial.

Palavras-chave: **TRANSTORNO DO NEURODESENVOLVIMENTO REGRESSIVO; IGF-1; REVISÃO DE LITERATURA**