RADAR CureRETT

ASCEND 2026

Aprendizados para a comunidade Rett brasileira

30 de junho a 3 de julho de 2026 • Minneapolis, EUA



Programa oficial do ASCEND 2026

Um resumo em português das principais palestras do congresso da International Rett Syndrome Foundation (IRSF)

CureRETT

Redigido por Paula Godke

www.curerett.org.br • @curerett

Sumário

Introdução 3

Sobre o ASCEND 5

Palestra 01 - Boas-vindas ao ASCEND 2026 8

Palestra 02 - Panorama atual dos tratamentos para a Síndrome de Rett: por que uma abordagem em múltiplos níveis é essencial 10

Palestra 03 - Pesquisa em Síndrome de Rett e Terapia Gênica: o que vem pela frente e como preparar as famílias para a pesquisa clínica 14

Palestra 04 - Atualizações Clínicas e da Indústria: DAYBUE® (Trofinetide) 18

Palestra 05 - Atualizações Clínicas e da Indústria: Neurogene 22

Palestra 06 - Atualizações Clínicas e da Indústria: Taysha Gene Therapies 26

Palestra 07 - Atualizações Clínicas e da Indústria: UCB – Estudo ILLUMINATE 31

Palestra 08 - Atualizações Clínicas e da Indústria: Unravel Biosciences 32

Palestra 09 - Atualizações Clínicas e da Indústria: Estudo PACIFIC 33

Palestra 10 - Diretrizes de Cuidados Abrangentes para a Síndrome de Rett: construindo parcerias entre os profissionais de saúde 34

Palestra 11 - Terapias Importam: Fisioterapia, Terapia Ocupacional e intervenções não farmacológicas na Síndrome de Rett 36

Palestra 12 - Presuma Potencial: comunicação e alfabetização ao longo da vida 38

Palestra 13 – O que foi isso? Diferenciando episódios de Rett e crises epilépticas 40

Palestra 14 - Escoliose e Saúde Física: reconhecimento precoce, monitoramento e decisão 41

Palestra 15 - Sono na Síndrome de Rett: como melhorar a qualidade do sono e quando investigar distúrbios do sono 43

Palestra 16 - Saúde Gastrointestinal na Síndrome de Rett: nutrição, digestão e manejo 45

Introdução

Entre os dias 30 de junho e 3 de julho de 2026 a International Rett Syndrome Foundation reuniu, em Minneapolis, Minnesota, nos Estados Unidos, pesquisadores, médicos, terapeutas, representantes da indústria farmacêutica, organizações de pacientes e famílias de diversos países para o ASCEND, um dos mais importantes eventos internacionais dedicados exclusivamente à síndrome de Rett.

O encontro ocorreu em um momento histórico. Durante décadas, o cuidado esteve concentrado principalmente no manejo dos sintomas e na reabilitação, enquanto pesquisadores buscavam compreender os mecanismos da síndrome e desenvolver terapias capazes de atuar em sua causa genética. Em 2026, tornou-se evidente que esse cenário está começando a mudar.

A aprovação do Daybue, o avanço dos programas de terapia gênica, o desenvolvimento de novas moléculas e o amadurecimento dos estudos clínicos indicam que a síndrome de Rett entrou em uma nova fase. Ainda não existe uma cura, mas há diversas estratégias terapêuticas em desenvolvimento, com diferentes mecanismos de ação e objetivos.

Atualmente, mais de 25 empresas trabalham na pesquisa de tratamentos específicos para a síndrome, um panorama inimaginável há apenas 15 anos.

Entretanto, talvez a principal mensagem do congresso tenha ido além dos avanços científicos. Em praticamente todas as palestras, um ponto esteve presente: o futuro da síndrome de Rett dependerá da integração entre ciência, cuidado multidisciplinar e participação ativa das famílias. A pesquisa avança em ritmo acelerado, mas só alcança seu verdadeiro propósito quando se traduz em melhorias concretas na vida das pessoas que convivem diariamente com a condição.

Esse espírito permeou todo o evento, aproximando pesquisadores, profissionais de saúde, representantes da indústria e famílias em um ambiente de colaboração ainda pouco comum na medicina.

Este e-book nasceu do desejo de compartilhar esse conhecimento com a comunidade brasileira.

Ao longo do congresso, alguns dos maiores especialistas mundiais em síndrome de Rett apresentaram dezenas de palestras. Grande parte desse conteúdo permanece disponível apenas em inglês e, muitas vezes, utiliza uma linguagem altamente técnica. Por isso, este material busca organizar essas informações de forma acessível e útil para famílias, profissionais de saúde, pesquisadores e estudantes interessados no tema.

Os capítulos a seguir resumem as principais apresentações do ASCEND 2026, preservando as mensagens centrais dos palestrantes e destacando suas implicações práticas. O leitor encontrará uma visão abrangente do cenário atual da síndrome de Rett, incluindo terapias gênicas, novos medicamentos, pesquisas em andamento, biomarcadores, epilepsia, comunicação, fisioterapia, terapia ocupacional, sono, saúde gastrointestinal, escoliose e diretrizes internacionais de cuidado.

É importante destacar que muitas das pesquisas apresentadas ainda estão em desenvolvimento. Os resultados descritos refletem o conhecimento disponível no momento e **poderão mudar à medida que novos estudos forem concluídos. Este e-book, portanto, não substitui a consulta a artigos científicos nem a orientação da equipe responsável pelo acompanhamento de cada paciente. Seu propósito é reunir, em português, as principais** informações compartilhadas durante o ASCEND 2026 e aproximar a comunidade brasileira dos avanços que estão transformando o cuidado da síndrome de Rett.

Ao final do encontro em Minneapolis, havia um sentimento compartilhado por pesquisadores, profissionais e famílias: esperança. Muitos desafios permanecem, mas a velocidade das descobertas, o

crescente número de estudos clínicos e a colaboração internacional permitem olhar para o futuro com um otimismo que poucos imaginavam possível há apenas uma década.

A síndrome de Rett continua sendo uma condição complexa. No entanto, nunca houve tantas pessoas, organizações e empresas trabalhando em conjunto para mudar sua história.

Esperamos que este e-book amplie o acesso à informação de qualidade, fortaleça nossa comunidade e inspire todos aqueles que, de diferentes maneiras, ajudam a construir um futuro melhor para as pessoas que vivem com a síndrome de Rett.

Boa leitura!

Sobre o ASCEND

Realizado a cada dois anos nos Estados Unidos pela International Rett Syndrome Foundation, IRSF, o ASCEND é um congresso internacional dedicado à síndrome de Rett. O evento reúne pesquisadores, médicos, profissionais de saúde, empresas de biotecnologia, organizações sem fins lucrativos e famílias de diversos países em torno de um objetivo **comum: acelerar o desenvolvimento de tratamentos e melhorar a qualidade de vida das pessoas com Rett.**

Uma das características mais marcantes do congresso é a combinação, em um mesmo ambiente, de ciência de alto nível e uma ampla programação voltada para famílias e cuidadores. A conferência científica ocorreu em 29 de junho de 2026, enquanto a programação principal foi realizada entre 30 de junho e 3 de julho.

Enquanto pesquisadores e profissionais discutiam os avanços mais recentes da ciência, famílias e cuidadores tiveram acesso a palestras práticas, histórias inspiradoras, oportunidades de conexão e contato direto com especialistas e empresas que atuam na área. A edição de 2026 reuniu centenas de participantes da comunidade Rett internacional.

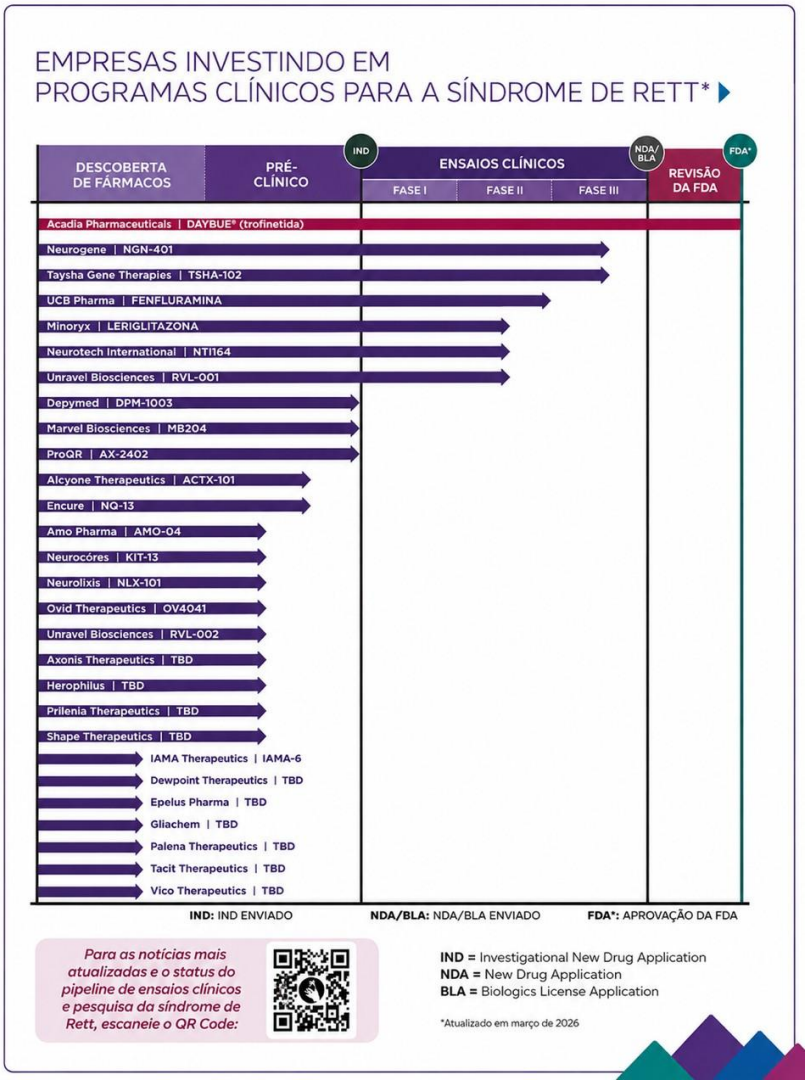
Durante o evento, foram abordados temas que incluíram o desenvolvimento de novos tratamentos, ensaios clínicos, terapia gênica, cuidados médicos, comunicação, terapias de **apoio, educação, inclusão, vida adulta e planejamento do futuro. Essa diversidade é uma das grandes forças do ASCEND: aproximar a pesquisa científica da realidade cotidiana das famílias.**

Um pipeline em expansão

Um dos materiais apresentados durante o encontro ajuda a dimensionar o momento vivido atualmente pela comunidade Rett.

A imagem a seguir mostra as empresas que, em maio de 2026, mantinham programas clínicos ou de pesquisa voltados à síndrome de Rett. Os projetos estavam distribuídos por diferentes etapas de desenvolvimento, desde a descoberta e os estudos pré-clínicos até ensaios clínicos de fases I, II e III e, em alguns casos, processos de revisão regulatória.

Figura 1. Pipeline de programas de pesquisa e desenvolvimento clínico para a **síndrome de Rett.**



Fonte: International Rett Syndrome Foundation, IRSF. Imagem apresentada no ASCEND 2026 e traduzida pela CureRETT.

O quadro inclui programas de empresas como Acadia Pharmaceuticals, Neurogene, Taysha Gene Therapies, UCB Pharma, Minoryx, Neurotech International e Unravel Biosciences, entre outras. O panorama demonstra que **o desenvolvimento de tratamentos para a síndrome de Rett já não depende de apenas um ou dois projetos isolados. Existe hoje um ecossistema de pesquisa diversificado, com iniciativas em diferentes estágios de maturidade.**

É necessário, contudo, interpretar esse pipeline com cautela. A presença de um programa na lista não significa que o tratamento será aprovado, nem que sua eficácia e segurança já tenham sido comprovadas. Cada iniciativa ainda precisa avançar por diferentes etapas de pesquisa clínica e avaliação regulatória.

Mesmo com essas ressalvas, o cenário ajuda a compreender por que o momento atual é tão significativo para a comunidade Rett.

A participação da CureRett

Para nós, da CureRett, participar do ASCEND 2026 foi uma experiência especialmente importante.

Nossa presença no encontro foi viabilizada por meio de uma bolsa concedida pela International Rett Syndrome Foundation (IRSF)**. Somos profundamente gratos à IRSF pela oportunidade e pelo apoio à participação de nossa comunidade.**

Estar em Minneapolis significou muito mais do que acompanhar palestras. Foi uma oportunidade de estar próximo de pesquisadores que desenvolvem novas abordagens, empresas responsáveis por ensaios clínicos, profissionais que cuidam de pessoas com Rett e famílias que vivem essa realidade todos os dias.

Também foi uma ocasião para ouvir, fazer perguntas, construir conexões e trazer novos conhecimentos para as comunidades brasileira e latino-americana.

Um momento de transformação

O ASCEND 2026 aconteceu em uma fase particularmente importante para a síndrome de Rett. Já existem tratamentos disponíveis para alguns aspectos da condição, enquanto uma nova geração de terapias avança na pesquisa clínica.

Terapias gênicas, novos medicamentos e outras abordagens estão deixando de ser apenas possibilidades teóricas para serem investigadas em estudos com pessoas. Paralelamente, o conhecimento sobre comunicação, aprendizagem, cuidados multidisciplinares e qualidade de vida continua evoluindo.

Participar do ASCEND foi, portanto, testemunhar uma comunidade em movimento.

Não estamos mais apenas esperando que algo aconteça. Estamos acompanhando pesquisas, participando de estudos, fazendo perguntas, compartilhando experiências e ajudando a construir novos caminhos.

É esse percurso, formado pela integração entre ciência, pesquisa, indústria, profissionais de saúde e famílias, que este livro pretende apresentar.

Nos próximos capítulos, percorreremos os principais conteúdos compartilhados no ASCEND 2026, destacando tanto as informações que podem apoiar as famílias no presente quanto os avanços capazes de transformar o futuro.

Porque o conhecimento só transforma quando chega a quem precisa dele.

Palestra 01 - Boas-vindas ao ASCEND 2026

Palestrante: Laura Hameed. CEO, International Rett Syndrome Foundation (IRSF) A abertura do ASCEND 2026 foi conduzida por Laura Hameed, CEO da International Rett Syndrome Foundation (IRSF), que apresentou uma visão abrangente do momento histórico vivido pela comunidade da Síndrome de Rett. Mais do que dar as boas-vindas aos participantes, sua apresentação procurou mostrar como a pesquisa científica, os avanços terapêuticos e o fortalecimento da comunidade passaram a caminhar juntos, criando um cenário de grande expectativa para pacientes, famílias, pesquisadores e profissionais de saúde.

Laura iniciou lembrando que a comunidade Rett atravessa um período sem precedentes.

Em poucos anos, ocorreram marcos que mudaram profundamente a perspectiva para a síndrome. Em 2022, famílias participaram de audiências junto ao FDA para relatar os desafios enfrentados no dia a dia, destacando a comunicação como uma das maiores prioridades terapêuticas. Em 2023 foi aprovado o Daybue®, primeiro medicamento especificamente indicado para a Síndrome de Rett. No mesmo ano teve início o primeiro estudo clínico de terapia gênica conduzido pela Neurogene, seguido, em 2024, pelo estudo da Taysha Gene Therapies. Em junho de 2026, ambas as empresas anunciaram a conclusão do recrutamento de seus estudos clínicos, consolidando a entrada definitiva da Síndrome de Rett na era das terapias gênicas.

Apesar do enorme entusiasmo com esses avanços, a principal mensagem da palestra foi que a missão da IRSF vai muito além da busca pela cura. A organização definiu uma estratégia baseada em dois pilares inseparáveis. O primeiro consiste em acelerar a pesquisa científica, financiando projetos promissores, apoiando o desenvolvimento de novas terapias, fortalecendo registros de pacientes, estudos de história natural e preparando a comunidade para a participação em ensaios clínicos. O segundo pilar concentra-se no apoio imediato às famílias, oferecendo orientação, educação, recursos, conexão entre cuidadores e suporte durante todas as fases da vida. Segundo Laura, essas duas missões não competem entre si; ao contrário, são complementares e igualmente essenciais.

Um ponto importante apresentado foi o trabalho realizado pela IRSF ao longo do último ano para compreender melhor as necessidades da comunidade. A fundação conduziu uma ampla pesquisa ("Pulse Survey") e organizou grupos focais envolvendo famílias em diferentes etapas da vida, desde o diagnóstico precoce até a idade adulta, incluindo também meninos com Síndrome de Rett e familiares enlutados. O objetivo foi entender não apenas quais eram as necessidades mais frequentes, mas também como elas evoluem ao longo da jornada da síndrome.

Os resultados mostraram que as prioridades mudam conforme a idade. Nos primeiros anos, as famílias buscam diagnóstico rápido, intervenção precoce e orientação inicial. Durante a idade escolar, ganham importância o suporte educacional, os recursos de comunicação e a inclusão. Na adolescência, passam a predominar questões relacionadas ao planejamento do futuro e ao aumento das demandas de cuidado. Já na vida adulta, surgem novos desafios envolvendo atendimento médico especializado para adultos, programas ocupacionais, envelhecimento e planejamento de longo prazo. Além disso, grupos específicos — como famílias de meninos com Síndrome de Rett, irmãos, avós, pais e familiares enlutados — apresentam necessidades particulares que também devem ser contempladas pelas ações da fundação.

Para organizar essas demandas, a IRSF apresentou o conceito do Rett Syndrome Journey Map, um mapa que acompanha toda a trajetória da Síndrome de Rett, desde a infância até o envelhecimento. Esse modelo permite estruturar programas de educação, apoio, pesquisa e acompanhamento clínico de

acordo com cada etapa da vida, reconhecendo que as necessidades das famílias são dinâmicas e se transformam ao longo do tempo.

A mensagem final foi de otimismo, mas também de responsabilidade. Embora a terapia gênica represente uma perspectiva extremamente promissora, milhares de famílias continuam enfrentando diariamente desafios relacionados à comunicação, epilepsia, mobilidade, alimentação, sono, comportamento e qualidade de vida. Assim, o compromisso da IRSF permanece dividido entre acelerar o desenvolvimento de tratamentos modificadores da síndrome e garantir que as famílias recebam apoio concreto enquanto esses avanços científicos continuam evoluindo.

Principais mensagens

- A comunidade Rett vive um momento histórico, marcado pela aprovação do primeiro tratamento específico e pelo avanço das terapias gênicas.
- A missão da IRSF está fundamentada em dois pilares inseparáveis: promover a pesquisa científica e oferecer suporte contínuo às famílias.
- As necessidades das pessoas com Síndrome de Rett mudam significativamente ao longo das diferentes fases da vida.
- O planejamento de serviços e programas deve considerar essas mudanças, oferecendo recursos específicos para cada etapa.
- A participação ativa das famílias continua sendo essencial para orientar tanto a pesquisa quanto as ações de apoio da comunidade.

Implicações para pacientes e famílias

A apresentação reforçou que o progresso científico não elimina a necessidade de ampliar os serviços de suporte às famílias. Mesmo com perspectivas muito promissoras para terapias modificadoras da síndrome, continua sendo fundamental investir em educação, acesso à informação, redes de apoio, planejamento da vida adulta e fortalecimento da comunidade. O conceito do Rett Syndrome Journey Map (Mapa da Jornada da Síndrome de Rett) demonstra que o cuidado deve acompanhar toda a trajetória da pessoa com Síndrome de Rett, adaptando-se continuamente às necessidades que surgem em cada fase da vida.

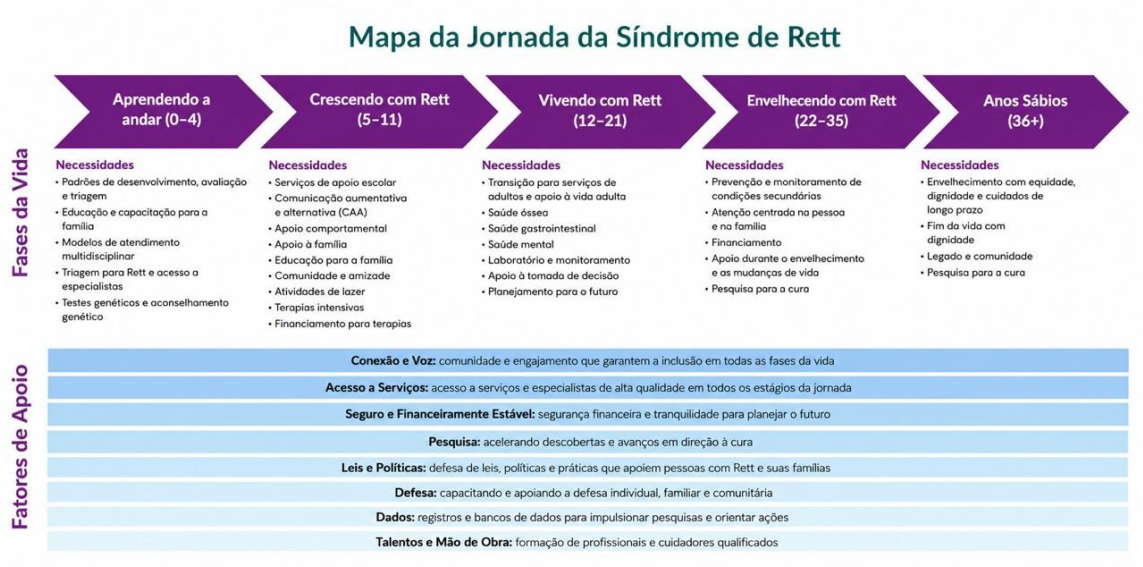


Imagem apresentada no ASCEND 2026 e traduzida pela CureRETT.

Palestra 02 - Panorama Atual dos Tratamentos para a Síndrome de Rett: por que uma abordagem em múltiplos níveis é essencial

Palestrante: Dra. Dominique Pichard Chief Scientific & Medical Officer, International Rett Syndrome Foundation (IRSF) A segunda palestra do ASCEND 2026 teve como objetivo apresentar uma visão ampla do cenário atual dos tratamentos para a Síndrome de Rett. Em vez de focar em uma terapia específica, a Dra. Dominique Pichard mostrou como o conhecimento científico evoluiu nas últimas décadas e explicou por que o futuro do tratamento da Síndrome de Rett dependerá da combinação de diferentes abordagens terapêuticas. A mensagem central foi clara: não existe uma única solução capaz de resolver todos os aspectos da síndrome, e o sucesso no cuidado dependerá da integração entre terapias sintomáticas, terapias modificadoras da síndrome, medicina genética, centros especializados e participação ativa das famílias em pesquisas clínicas.

A apresentação começou revisando os principais marcos da história da Síndrome de Rett.

Desde sua primeira descrição por Andreas Rett em 1966, passando pela identificação do gene MECP2 como causa da síndrome em 1999, até a demonstração, em modelos animais, de que os sintomas poderiam ser revertidos com a restauração da função do gene. Esses avanços culminaram na aprovação do Daybue® em 2023, primeiro tratamento específico para a Síndrome de Rett, e no início dos estudos clínicos de terapias gênicas, marcando uma nova fase da pesquisa translacional.

Em seguida, a Dra. Pichard explicou os fundamentos biológicos da síndrome. Embora a Síndrome de Rett resulte de uma alteração em um único gene, o MECP2, sua função é extremamente abrangente. O MECP2 atua como um regulador da expressão de centenas de outros genes, funcionando como um verdadeiro "maestro" da atividade genética no cérebro.

Quando sua função é comprometida, inúmeros circuitos neurais deixam de funcionar adequadamente, provocando alterações em diversos sistemas do organismo.

Essa característica explica por que a Síndrome de Rett apresenta manifestações clínicas tão variadas. Alterações motoras, perda da comunicação verbal, déficits no uso funcional das mãos, epilepsia, distúrbios respiratórios, alterações gastrointestinais, problemas do sono e disfunções autonômicas fazem parte de um mesmo processo biológico. Dessa forma, tratar apenas um sintoma dificilmente será suficiente para modificar toda a evolução da síndrome.

A palestrante utilizou a analogia de uma "caixa de ferramentas" para ilustrar o futuro do tratamento da Síndrome de Rett. Em vez de um único medicamento capaz de resolver todos os problemas, será necessário um conjunto de estratégias complementares. Algumas terapias continuarão voltadas para o controle de sintomas específicos, como epilepsia, distúrbios do sono ou alterações gastrointestinais. Outras buscarão modificar o curso natural da síndrome, enquanto as terapias genéticas terão como objetivo corrigir diretamente a causa molecular da síndrome.



Imagem apresentada no ASCEND 2026 e traduzida pela CureRETT.

Ao apresentar o cenário atual do desenvolvimento de medicamentos, a Dra. Pichard destacou que o pipeline para Síndrome de Rett nunca esteve tão robusto. Além do Daybue®, existem diversas pequenas moléculas em diferentes fases de desenvolvimento clínico e pré- clínico, atuando sobre múltiplos alvos biológicos. Essa diversidade demonstra que a pesquisa deixou de concentrar esforços em uma única hipótese terapêutica e passou a explorar diferentes mecanismos envolvidos na fisiopatologia da síndrome.

A parte central da palestra foi dedicada às diferentes estratégias de medicina genética atualmente em desenvolvimento. Embora todas tenham como objetivo restaurar a função normal do MECP2, elas atuam em etapas distintas do processo biológico.

A estratégia mais avançada é a terapia de reposição gênica, utilizada atualmente pelas empresas Taysha Gene Therapies e Neurogene. Nessa abordagem, uma cópia saudável do gene MECP2 é inserida nas células cerebrais utilizando um vetor viral do tipo AAV9. Como a Síndrome de Rett resulta da perda da função desse gene, a expectativa é que o fornecimento de uma cópia funcional permita que as células voltem a produzir a proteína MECP2.

Outra estratégia consiste na reativação do cromossomo X silencioso, exclusiva para meninas. Como as mulheres possuem dois cromossomos X, apenas um permanece ativo em cada célula. Em muitas pacientes existe uma cópia normal do MECP2 que permanece naturalmente inativada. Pesquisadores buscam desenvolver métodos capazes de reativar seletivamente essa cópia saudável, restaurando a produção da proteína sem necessidade de introduzir um novo gene.

Também estão em desenvolvimento abordagens baseadas em edição de RNA, que procuram corrigir temporariamente o RNA mensageiro produzido a partir do gene mutado, e tecnologias de edição gênica, como base editing e prime editing, cujo objetivo é corrigir diretamente a mutação no DNA. Embora extremamente promissoras, essas técnicas ainda se encontram em estágios mais iniciais de desenvolvimento.

A apresentação comparou essas diferentes estratégias segundo aspectos como tipo de mutação que podem tratar, forma de administração, permanência do efeito terapêutico, estágio de desenvolvimento e

principais desafios tecnológicos. Essa comparação mostrou que não existe uma tecnologia universalmente superior; cada abordagem apresenta vantagens, limitações e aplicações específicas.

A Dra. Pichard também explicou de maneira bastante didática como funciona a terapia de reposição gênica. Utilizando a analogia de um "caminhão de entrega", descreveu o vetor viral AAV9 como um veículo capaz de transportar uma cópia saudável do gene MECP2 até as células do cérebro. Os esforços atuais da pesquisa concentram-se no desenvolvimento de vetores mais eficientes, capazes de alcançar um maior número de neurônios utilizando doses menores e reduzindo possíveis efeitos adversos relacionados ao sistema imunológico.



Imagem apresentada no ASCEND 2026 e traduzida pela CureRETT.

Após discutir as terapias em desenvolvimento, a palestra ampliou o foco para aspectos fundamentais da infraestrutura necessária para que esses tratamentos cheguem aos pacientes.

Um dos pilares apresentados foi a importância dos Centros de Excelência em Síndrome de Rett. Esses centros oferecem atendimento multidisciplinar especializado, reunindo neurologistas, gastroenterologistas, ortopedistas, fisioterapeutas, terapeutas ocupacionais, fonoaudiólogos e outros profissionais experientes na síndrome. Além de proporcionar assistência clínica de alta qualidade, esses centros funcionam como portas de entrada para estudos clínicos e garantem o acompanhamento de longo prazo exigido pelas novas terapias.

Outro tema enfatizado foi a criação de uma rede integrada de centros especializados. Essa estrutura permite padronizar protocolos assistenciais, ampliar o acesso aos ensaios clínicos, facilitar o acompanhamento dos pacientes e garantir maior segurança para terapias complexas, como a terapia gênica.

A Dra. Pichard ressaltou ainda a importância do Rett Syndrome Registry, registro internacional de pacientes que coleta informações clínicas ao longo de muitos anos. Esses dados são fundamentais para construir a história natural da síndrome, permitindo compreender como os sintomas evoluem na ausência de tratamento. Esse conhecimento serve como referência para avaliar se uma nova terapia realmente modifica a evolução clínica dos pacientes.

A existência de dados robustos de história natural beneficia diretamente o desenvolvimento de novos tratamentos. Eles ajudam a selecionar os desfechos clínicos mais relevantes, identificar biomarcadores, apoiar decisões regulatórias da FDA e permitir desenhos de estudos clínicos mais eficientes, reduzindo inclusive a necessidade de grupos placebo em algumas situações.

Por fim, foi apresentada uma nova iniciativa da IRSF em parceria com a plataforma Citizen Health, criada para facilitar o armazenamento e o compartilhamento organizado dos registros médicos das pessoas com Síndrome de Rett. A ferramenta reúne informações provenientes de diferentes hospitais e profissionais de saúde, gera resumos clínicos atualizados, auxilia famílias no gerenciamento do cuidado diário e cria uma base de dados complementar ao Rett Syndrome Registry. Enquanto o registro tradicional produz dados altamente padronizados para pesquisa clínica, o Citizen Health oferece uma visão mais ampla da experiência dos pacientes no mundo real, tornando essas duas fontes de informação complementares.

A principal mensagem deixada pela Dra. Dominique Pichard foi que a Síndrome de Rett está entrando em uma nova era terapêutica. O desenvolvimento de medicamentos sintomáticos, terapias modificadoras da síndrome, diferentes plataformas de medicina genética e uma infraestrutura cada vez mais organizada de pesquisa cria um cenário extremamente promissor. No entanto, o sucesso dessa transformação dependerá da integração entre ciência, assistência especializada, participação das famílias e produção contínua de evidências clínicas de alta qualidade.

Principais mensagens

- A Síndrome de Rett exige uma abordagem terapêutica em múltiplos níveis.
- O MECP2 regula centenas de outros genes, justificando a ampla variedade de manifestações clínicas.
- Não existe uma única terapia capaz de tratar todos os aspectos da síndrome.
- Diversas estratégias de medicina genética estão sendo desenvolvidas simultaneamente.
- Terapias gênicas representam apenas uma parte do futuro tratamento da Síndrome de Rett.
- Centros especializados e redes colaborativas serão fundamentais para implementar essas novas terapias.
- Registros de pacientes e estudos de história natural são essenciais para avaliar a eficácia dos novos tratamentos.
- A participação ativa das famílias continua sendo um dos pilares do avanço científico.

Implicações para pacientes e famílias

A palestra mostrou que o futuro do tratamento da Síndrome de Rett será muito mais abrangente do que a chegada de uma única terapia gênica. O cuidado continuará envolvendo equipes multidisciplinares, tratamentos sintomáticos e acompanhamento especializado, enquanto novas terapias modificadoras da síndrome passam a fazer parte da prática clínica.

Além disso, reforçou que a participação das famílias em registros clínicos, estudos de história natural e pesquisas continua sendo indispensável para acelerar o desenvolvimento de tratamentos cada vez mais eficazes.

Palestra 03 - Pesquisa em Síndrome de Rett e Terapia Gênica: o que vem pela frente e como preparar as famílias para a pesquisa clínica

Palestrante: Dr. Eric Marsh (Children's Hospital of Philadelphia / University of Pennsylvania)

Nesta palestra, o Dr. Eric Marsh apresentou uma visão abrangente sobre o estado atual da terapia gênica para a Síndrome de Rett e discutiu os principais desafios científicos, clínicos e práticos que ainda precisam ser superados para que essas terapias possam chegar de forma segura aos pacientes. Diferentemente das apresentações focadas em estudos específicos, esta palestra teve um caráter educacional, buscando explicar às famílias como funcionam as diferentes tecnologias de medicina genética e por que é tão importante que a comunidade esteja preparada para participar das pesquisas clínicas.

O palestrante iniciou explicando que a medicina genética engloba diversas estratégias capazes de atuar em diferentes etapas do fluxo de informação genética. Embora muitas vezes o termo "terapia gênica" seja utilizado para descrever qualquer tratamento baseado em genes, na realidade existem abordagens bastante distintas, cada uma com vantagens e limitações próprias.

A primeira dessas estratégias envolve as terapias baseadas em RNA. O RNA representa uma etapa intermediária entre o DNA e a produção das proteínas, permitindo que intervenções ocorram sem modificar permanentemente o material genético. Entre essas tecnologias destacam-se os oligonucleotídeos antissenso (ASOs), capazes de modificar o processamento do RNA, além das técnicas de RNA de interferência (RNAi) e siRNA, que reduzem seletivamente a produção de determinadas proteínas.

Uma característica importante das terapias baseadas em RNA é que seus efeitos não são permanentes. Como essas moléculas são naturalmente degradadas pelo organismo ao longo do tempo, normalmente são necessárias administrações repetidas para manter o efeito terapêutico. Em contrapartida, essa característica também oferece maior flexibilidade caso seja necessário interromper o tratamento ou ajustar sua dose ao longo do tempo.

No contexto específico da Síndrome de Rett, o Dr. Marsh destacou duas possibilidades bastante promissoras para essas tecnologias. A primeira consiste em desenvolver estratégias capazes de superar mutações que introduzem sinais precoces de parada ("stop mutations"), permitindo que a proteína MECP2 seja produzida normalmente. A segunda busca reativar o cromossomo X que permanece inativo nas meninas, possibilitando que a cópia saudável do gene MECP2 volte a ser expressa.

A maior parte da apresentação concentrou-se, entretanto, na terapia gênica propriamente dita. O conceito central é relativamente simples: fornecer às células uma cópia funcional do gene defeituoso para restaurar a produção da proteína ausente ou alterada. Para isso, utiliza- se um vetor biológico — geralmente um vírus modificado — que funciona como um veículo de transporte do gene terapêutico até o interior das células.

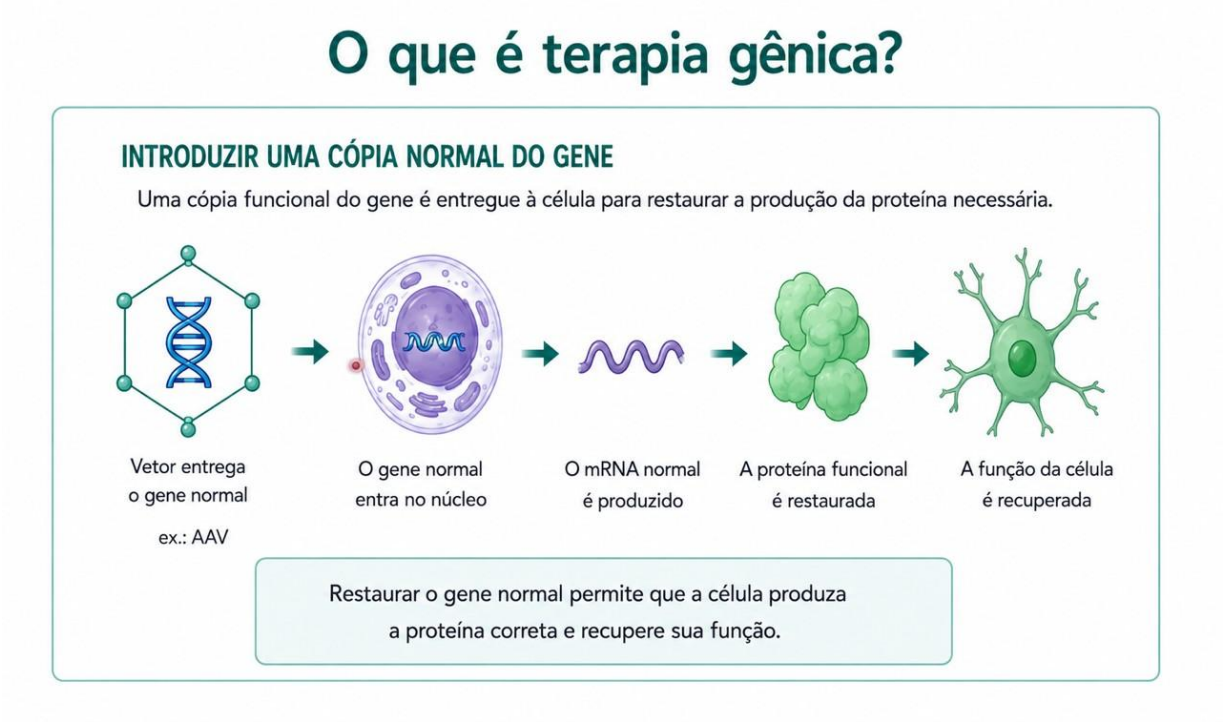


Imagem apresentada no ASCEND 2026 e traduzida pela CureRETT.

O palestrante utilizou a conhecida analogia do "Cavalo de Troia" para explicar esse processo. Assim como o cavalo utilizado na mitologia grega permitiu a entrada dos soldados na cidade de Troia, os vetores virais conseguem transportar o gene terapêutico para dentro das células sem causar a infecção viral original. Os genes responsáveis pela multiplicação do vírus são removidos e substituídos pelo gene de interesse, transformando o vírus em um sistema seguro de entrega genética.

Diversos tipos de vetores podem ser utilizados, incluindo adenovírus, lentivírus e vírus adenoassociados (AAV), além de tecnologias não virais baseadas em nanopartículas e lipídios.

Na Síndrome de Rett, os estudos clínicos atualmente em andamento utilizam principalmente vetores AAV, devido à sua capacidade de atingir o sistema nervoso central com relativa eficiência.

Apesar do enorme potencial dessa abordagem, o Dr. Marsh enfatizou que a terapia gênica ainda apresenta desafios importantes. Um dos principais é a necessidade de administrar quantidades extremamente elevadas de vetores virais para alcançar um número suficiente de neurônios. Essa grande carga viral pode desencadear respostas imunológicas significativas, exigindo protocolos cuidadosos de imunossupressão antes e após o tratamento.

Outro aspecto importante é que, na maioria das plataformas atuais, a terapia gênica pode ser administrada apenas uma única vez. Após a primeira exposição ao vetor viral, o organismo desenvolve anticorpos que dificultam uma nova administração utilizando o mesmo vetor. Por esse motivo, a escolha do momento ideal para o tratamento torna-se uma decisão extremamente relevante.

O palestrante também revisou os principais efeitos adversos já observados em estudos de terapia gênica realizados em diferentes doenças. Entre eles estão alterações hepáticas, respostas inflamatórias, trombocitopenia, distúrbios da coagulação, edema cerebral, alterações renais e outras complicações relacionadas à resposta imunológica. Embora muitos desses eventos sejam raros e possam ser controlados com acompanhamento adequado, eles reforçam a importância de que esses tratamentos sejam realizados apenas em centros altamente especializados.

Além da terapia de reposição gênica, a palestra abordou o desenvolvimento das tecnologias de edição gênica, como o CRISPR/Cas9. Diferentemente da reposição de um gene funcional, essas ferramentas procuram corrigir diretamente a mutação presente no DNA do paciente.

Em teoria, essa estratégia permitiria restaurar o gene original sem necessidade de adicionar uma nova cópia.

Entretanto, o Dr. Marsh ressaltou que a edição gênica ainda enfrenta obstáculos importantes antes de sua aplicação clínica na Síndrome de Rett. Entre eles destacam-se os chamados efeitos "off-target", nos quais a ferramenta pode modificar regiões do DNA que não deveriam ser alteradas, além das respostas imunológicas contra as proteínas utilizadas no processo de edição.

Mesmo assim, a tecnologia continua evoluindo rapidamente. Uma das perspectivas mais interessantes discutidas foi a edição epigenética, que não modifica diretamente a sequência do DNA, mas procura reativar a cópia saudável do gene MECP2 presente no cromossomo X inativo das meninas com Síndrome de Rett.

Na parte final da apresentação, o foco deslocou-se para um tema considerado fundamental pelo palestrante: a preparação da comunidade para participar da pesquisa clínica.

Segundo o Dr. Marsh, muitos tratamentos potencialmente eficazes fracassam não porque a terapia seja inadequada, mas porque a doença ainda não está suficientemente "research ready". Isso significa que faltam registros clínicos robustos, história natural bem estabelecida, biomarcadores confiáveis, escalas clínicas padronizadas e infraestrutura adequada para conduzir estudos multicêntricos de alta qualidade.

Para que uma doença esteja realmente preparada para receber novas terapias, diversos elementos precisam funcionar em conjunto. São necessários registros internacionais de pacientes, estudos de história natural, biomarcadores objetivos, centros especializados, equipes treinadas e medidas de desfecho capazes de detectar pequenas mudanças clínicas ao longo do tempo.

O Dr. Marsh destacou que a Síndrome de Rett avançou significativamente nesses aspectos durante a última década. Hoje já existem estudos de história natural consolidados, registros internacionais, centros de excelência e medidas clínicas mais refinadas do que havia poucos anos atrás. Esse amadurecimento da infraestrutura foi um dos fatores que permitiu o início dos atuais estudos de terapia gênica.

A palestra foi encerrada discutindo o papel crescente dos biomarcadores no desenvolvimento de novas terapias. Além das avaliações clínicas tradicionais, pesquisadores buscam marcadores objetivos obtidos por exames de sangue, líquido cefalorraquidiano, saliva, eletrofisiologia, neuroimagem e outras técnicas capazes de medir diretamente a resposta biológica aos tratamentos. Esses biomarcadores poderão acelerar significativamente futuros estudos clínicos e tornar mais precisa a avaliação da eficácia das novas terapias.

A principal mensagem deixada pelo Dr. Eric Marsh foi que a terapia gênica representa uma oportunidade extraordinária para transformar o tratamento da Síndrome de Rett, mas seu sucesso dependerá não apenas da tecnologia, e sim da preparação de toda a comunidade científica e das famílias para participar de pesquisas clínicas bem estruturadas, seguras e capazes de produzir evidências robustas.

Principais mensagens

- A medicina genética inclui diferentes tecnologias além da terapia gênica tradicional.
- Terapias baseadas em RNA e terapia gênica apresentam mecanismos de ação distintos e aplicações complementares.
- A terapia gênica utiliza vetores virais modificados para transportar uma cópia funcional do gene até as células.

- Segurança continua sendo uma das maiores prioridades no desenvolvimento dessas terapias.
- A edição gênica representa uma abordagem extremamente promissora, mas ainda enfrenta desafios técnicos importantes.
- O sucesso dos estudos clínicos depende de uma comunidade preparada para participar da pesquisa.
- Biomarcadores, registros de pacientes e estudos de história natural são fundamentais para acelerar o desenvolvimento de novos tratamentos.

Implicações para pacientes e famílias

A palestra reforçou que o desenvolvimento de uma terapia não depende apenas dos pesquisadores ou das empresas farmacêuticas. A existência de registros clínicos bem estruturados, centros especializados, famílias engajadas e pacientes acompanhados de forma padronizada aumenta significativamente a qualidade dos estudos clínicos e acelera a chegada de novos tratamentos. Preparar a comunidade para participar da pesquisa é, portanto, parte essencial do processo de desenvolvimento de terapias inovadoras.

Palestra 04 - Atualizações Clínicas e da Indústria: DAYBUE® (Trofinetide)

Palestrante: Dra. Louise Cosand (Acadia Pharmaceuticals)

A apresentação da Acadia Pharmaceuticals foi dedicada à atualização mais recente sobre o DAYBUE® (trofinetide), primeiro medicamento aprovado especificamente para o tratamento da Síndrome de Rett. Desde sua aprovação pelo FDA em 2023, o medicamento passou da fase de pesquisa clínica para a prática médica, permitindo que milhares de pacientes fossem tratados em condições reais de uso. A palestra apresentou uma visão integrada das evidências acumuladas até o ASCEND 2026, incluindo resultados dos estudos clínicos, dados de extensão de longo prazo, informações provenientes da prática clínica e a introdução da nova formulação DAYBUE STIX.

A Dra. Louise Cosand iniciou relembrando que o DAYBUE permanece sendo o único medicamento aprovado especificamente para a Síndrome de Rett. Seu desenvolvimento representa um marco histórico para a comunidade, pois foi o primeiro tratamento capaz de demonstrar melhora estatisticamente significativa dos sinais e sintomas da síndrome em um estudo clínico randomizado.

Embora o DAYBUE não atue diretamente sobre o gene MECP2, seu mecanismo de ação procura melhorar o funcionamento dos circuitos neuronais afetados pela síndrome. O medicamento é um análogo sintético do tripeptídeo IGF-1 (GPE), exercendo efeitos sobre neuroinflamação, plasticidade sináptica e função neuronal. Dessa forma, ele é considerado uma terapia modificadora dos sintomas, capaz de melhorar o funcionamento global do paciente sem corrigir a alteração genética responsável pela síndrome.

A palestra revisou inicialmente os resultados do estudo clínico LAVENDER, que fundamentou a aprovação do medicamento. Após 12 semanas de tratamento, pacientes que receberam DAYBUE apresentaram melhora significativa na gravidade dos sintomas quando comparados ao grupo placebo. Essa melhora foi observada tanto pelas avaliações realizadas pelos cuidadores, utilizando o Rett Syndrome Behaviour Questionnaire (RSBQ), quanto pela impressão clínica global dos médicos (Clinical Global Impression – Improvement, CGI-I).

Um aspecto importante destacado foi que os benefícios observados não se restringiram a um único sintoma. Em vez disso, ocorreu uma melhora global do funcionamento das pacientes, envolvendo diferentes domínios da Síndrome de Rett. Entre eles destacam-se alterações respiratórias, movimentos estereotipados das mãos, comportamentos repetitivos, distúrbios do sono, vocalizações, expressões faciais, contato visual e humor. Essa característica reforça que o medicamento produz um efeito clínico amplo, ainda que sua intensidade varie entre os indivíduos.

Após a conclusão do estudo LAVENDER, os participantes foram acompanhados em estudos de extensão abertos, conhecidos como LILAC-1 e LILAC-2. Esses estudos tiveram como objetivo avaliar se os benefícios observados nas primeiras semanas seriam mantidos ao longo do tempo e monitorar continuamente a segurança do tratamento.

Os resultados apresentados durante o ASCEND mostraram que os ganhos clínicos foram sustentados durante períodos prolongados de acompanhamento, chegando a quase três anos para parte das participantes. Os gráficos apresentados demonstraram que a melhora obtida nas primeiras semanas permaneceu relativamente estável ao longo do seguimento, sem surgimento de novos sinais relevantes de perda de eficácia.

Além dos estudos clínicos controlados, a Acadia apresentou dados do estudo observacional LOTUS, desenvolvido para acompanhar pacientes tratados na prática clínica cotidiana.

Diferentemente dos ensaios clínicos tradicionais, o LOTUS busca compreender como o medicamento se comporta quando utilizado por médicos em diferentes centros, incluindo pacientes com ampla variedade de idades, gravidade clínica e condições associadas.

Os resultados preliminares do LOTUS mostraram que mais de dois terços dos participantes apresentaram melhora em pelo menos um domínio clínico após o início do tratamento. Os benefícios relatados pelos cuidadores foram consistentes com aqueles observados anteriormente no estudo LAVENDER, reforçando que os resultados dos ensaios clínicos estão sendo reproduzidos na prática médica diária.

Outro dado bastante relevante apresentado foi a experiência acumulada após a aprovação comercial do medicamento. Até meados de 2026, mais de 2.000 pacientes haviam iniciado tratamento com DAYBUE nos Estados Unidos, correspondendo aproximadamente a três em cada dez pessoas diagnosticadas com Síndrome de Rett no país. A utilização abrangeu uma ampla faixa etária, desde crianças pequenas até adultos, demonstrando que o medicamento vem sendo incorporado de forma progressiva à rotina clínica.

Os palestrantes enfatizaram que a resposta ao tratamento apresenta grande variabilidade individual. Algumas pacientes demonstram mudanças importantes nas primeiras semanas, enquanto outras apresentam evolução mais lenta e benefícios mais discretos. Por esse motivo, a expectativa das famílias deve ser individualizada, reconhecendo que não existe um padrão único de resposta ao medicamento.

Para ilustrar essa variabilidade, foram apresentados relatos de cuidadores descrevendo mudanças percebidas após o início do tratamento. Entre as melhorias mais frequentemente observadas destacam-se maior contato visual, aumento da interação social, melhora da comunicação não verbal, maior uso funcional das mãos, redução de episódios de apneia e hiperventilação, melhora do humor, maior participação nas atividades diárias, melhor qualidade do sono e redução de alguns comportamentos repetitivos. Os palestrantes ressaltaram que esses relatos representam experiências individuais e não significam que todos os pacientes apresentarão os mesmos benefícios.

Exemplos de melhoras com DAYBUE em diferentes faixas etárias

Descrição das cuidadoras sobre as melhorias observadas com DAYBUE:

Áreas de sintomas (RSBQ)	 Quinn 9 anos Tomando DAYBUE desde 2021	 Clare 8 anos Tomando DAYBUE desde 2021	 Ellie 15 anos Tomando DAYBUE desde 2020	 Maddy 21 anos Tomando DAYBUE desde 2020
Movimentos das mãos ou estereotipias	Mais controle das mãos. Consegue pegar objetos maiores. Não bate o corpo ou o rosto mais.	Consegue as mãos abertas podendo pegar coisas, bater palmas e levar comida à boca.	Consegue juntar as mãos. Pode pegar um copo, garfo e levar comida à boca.	Menos movimentos de mãos apreciados.
Comportamentos repetitivos	Morder os dedos melhorou muito.	–	–	Não morde os dedos mais.
Respiração	Menos episódios de prender a respiração e hiperventilação.	–	–	Menos "prender o ar" (prender a respiração).
Comportamentos noturnos	–	Menos episódios de agitação à noite. Dorme melhor.	–	Menos crises prolongadas de chorar e rir à noite. Dorme melhor.
Comunicação	–	Aumento significativo do vocabulário. Consegue dizer quando quer algo e quando está com dor.	Faz muitos sons de "conversa". Diz "ah", "hum", "engraçado" e "comida".	Não usa palavras, mas faz mais sons.
Expressões faciais	–	–	–	Já não fica com a língua para fora o tempo todo como costumava.
Contato visual	Consegue olhar para participar e se engajar, especialmente com familiares.	Usa mais o olhar para se comunicar, faz contato visual com a família no que quer.	Usa o olhar para dizer "sim" ou "não" e para fazer escolhas.	Olha mais e faz contato visual com os que ama ou em situações que gosta.
Humor	Humor mais previsível e menos crises.	Menos choro e birra. Consegue sorrir mais.	Mais capaz de regular suas reações aos acontecimentos e às pessoas. Está mais feliz com o que antes era difícil.	Humor melhor, mais feliz, chorando por um motivo aparente menor.

Observações importantes:

- Em um estudo clínico, as respostas individuais variam. Alguns pacientes não apresentaram melhorias com DAYBUE.
- Esses pacientes já utilizavam outros tipos de terapias, como fisioterapia, terapia ocupacional, fonoaudiologia, etc.
- Alguns relataram efeitos colaterais, incluindo trabalho gastrointestinal, problemas comportamentais ou agitação. Consulte as páginas 27 – 44 para saber mais sobre "Experiências com DAYBUE".
- Sempre fale com seu médico sobre o que esperar ao iniciar o DAYBUE, incluindo possíveis efeitos colaterais.
- As famílias apresentadas receberam compensação financeira para compartilhar suas histórias e participar de ensaios fotográficos. Essas histórias foram criadas em 2024.

Daybue® (trofinetida) solução oral | Daybue® Stix (trofinetida) pó para solução oral

Imagem apresentada no ASCEND 2026 e traduzida pela CureRETT.

Grande parte da apresentação foi dedicada à segurança do tratamento, tema considerado fundamental para o uso adequado do DAYBUE.

A diarreia continua sendo o evento adverso mais frequente, podendo ocorrer em intensidade variável. Também foram discutidos vômitos, perda de peso, redução do apetite e, com menor frequência, febre, fadiga e aumento da ocorrência de crises epilépticas em alguns pacientes. Os palestrantes reforçaram que esses eventos adversos já eram conhecidos desde os estudos clínicos iniciais e que, na maioria dos casos, podem ser manejados com acompanhamento médico adequado.

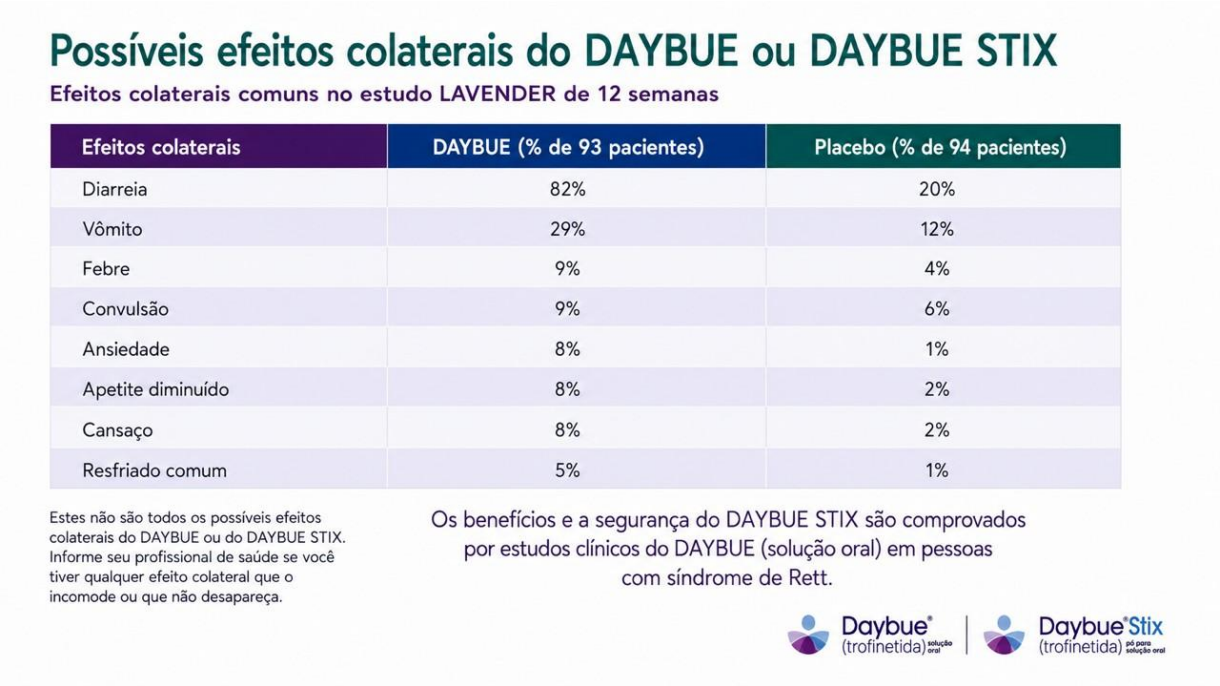


Imagem apresentada no ASCEND 2026 e traduzida pela CureRETT.

Foi dada especial atenção às estratégias práticas para reduzir os efeitos gastrointestinais durante o início do tratamento. Entre as recomendações estão revisar previamente sintomas gastrointestinais já existentes, suspender laxantes antes do início da medicação, monitorar o padrão intestinal durante as primeiras semanas, manter adequada hidratação e elaborar um plano de manejo individualizado para diarreia juntamente com a equipe médica. Também foi ressaltado que ajustes temporários da dose podem ser considerados em situações específicas, sempre sob orientação do médico responsável.

Outro destaque da apresentação foi o lançamento do DAYBUE STIX, uma nova formulação desenvolvida para facilitar a administração do medicamento. Diferentemente da solução oral tradicional, o STIX é fornecido em sachês individuais prontos para uso. A formulação pode ser misturada em bebidas à base de água, é estável em temperatura ambiente e foi projetada para facilitar o transporte e a administração fora de casa, oferecendo maior praticidade para pacientes e cuidadores.

A Acadia também apresentou as linhas de pesquisa atualmente em andamento envolvendo a trofinetide. Entre elas destacam-se o estudo AYAME, realizado no Japão, novas pesquisas independentes financiadas pela empresa, a avaliação de novas moléculas para Síndrome de Rett e a continuidade do estudo observacional LOTUS, que continuará acompanhando pacientes tratados em condições reais de uso para ampliar o conhecimento sobre eficácia e segurança a longo prazo.

A principal mensagem da palestra foi que o DAYBUE consolidou seu papel como a primeira terapia aprovada para Síndrome de Rett e continua acumulando evidências favoráveis tanto em estudos clínicos quanto na prática médica. Ao mesmo tempo, os palestrantes reforçaram que seu uso exige acompanhamento próximo das equipes assistenciais, principalmente durante as primeiras semanas de

tratamento, quando o manejo adequado dos efeitos gastrointestinais pode ser determinante para a continuidade da terapia.

Principais mensagens

- O DAYBUE permanece sendo o único medicamento aprovado especificamente para a Síndrome de Rett.
- Os benefícios observados no estudo LAVENDER continuam sendo sustentados nos estudos de extensão LILAC-1 e LILAC-2.
- Dados do estudo LOTUS indicam que os resultados observados nos ensaios clínicos estão sendo reproduzidos na prática clínica.
- Mais de 2.000 pacientes já iniciaram tratamento nos Estados Unidos desde a aprovação do medicamento.
- A resposta clínica varia entre os pacientes, sendo necessária uma avaliação individualizada dos benefícios.
- A diarreia continua sendo o principal evento adverso, mas geralmente pode ser controlada com medidas preventivas e acompanhamento médico.
- O DAYBUE STIX foi desenvolvido para facilitar a administração e aumentar a praticidade para pacientes e cuidadores.

Implicações para pacientes e famílias

A experiência acumulada desde a aprovação do DAYBUE demonstra que o medicamento passou a fazer parte da prática clínica para a Síndrome de Rett. Embora não represente uma cura e não seja eficaz da mesma forma para todos os pacientes, ele pode proporcionar melhora em diversos aspectos do funcionamento diário. O sucesso do tratamento depende de expectativas realistas, acompanhamento clínico próximo e manejo adequado dos efeitos adversos, especialmente durante o início da terapia. A chegada da formulação STIX também representa um avanço importante para facilitar a adesão ao tratamento.

Palestra 05 - Atualizações Clínicas e da Indústria: Neurogene

Palestrante: Kimberly Spong, RN, MBA (Executive Director, Patient Advocacy & Engagement – Neurogene)

A apresentação da Neurogene foi um dos momentos mais aguardados do ASCEND 2026 por trazer a atualização mais recente do programa clínico da terapia gênica NGN-401, uma das abordagens mais avançadas atualmente em desenvolvimento para a Síndrome de Rett. A palestra apresentou novos dados do estudo clínico de Fase 1/2, atualizou o andamento do estudo registracional de Fase 3 (Embolden) e discutiu iniciativas voltadas ao fortalecimento do relacionamento entre a empresa e a comunidade de pacientes.

Kimberly Spong iniciou a apresentação explicando a missão da Neurogene, empresa fundada em 2018 com o objetivo de desenvolver terapias genéticas para doenças neurológicas raras. A criação da empresa foi motivada pela experiência pessoal de sua fundadora, Rachel McMinn, cujo irmão convive com uma doença neurológica rara. Essa origem reforça a proposta da Neurogene de manter uma relação próxima com pacientes e famílias ao longo do desenvolvimento de seus programas clínicos.

Em seguida, foi apresentada uma visão geral do NGN-401, terapia gênica experimental desenvolvida especificamente para a Síndrome de Rett. O objetivo do tratamento é fornecer uma cópia funcional do gene humano MECP2 às células do sistema nervoso central, permitindo a produção da proteína MeCP2 funcional. Entretanto, diferentemente de outras estratégias de terapia gênica, o NGN-401 incorpora uma tecnologia exclusiva denominada EXACT™ (Expression Attenuation via Construct Tuning), desenvolvida para controlar cuidadosamente a quantidade de proteína produzida após a administração do vetor.

Esse controle é considerado um dos principais diferenciais da plataforma da Neurogene.

Sabe-se que tanto a deficiência quanto o excesso de MeCP2 podem causar comprometimentos.

Assim, produzir proteína em quantidade superior ao necessário poderia representar um risco importante. A tecnologia EXACT™ procura reduzir esse risco ajustando a expressão do gene terapêutico, buscando níveis mais próximos da fisiologia normal.

Outro aspecto destacado foi a via de administração utilizada pela Neurogene. O NGN-401 é administrado por via intracerebroventricular (ICV), procedimento neurocirúrgico no qual o vetor viral é injetado diretamente nos ventrículos cerebrais. Estudos pré-clínicos demonstraram que essa estratégia permite distribuição mais ampla do vetor pelo cérebro quando comparada à administração intratecal lombar, favorecendo o alcance das regiões mais afetadas pela Síndrome de Rett.

Grande parte da apresentação foi dedicada ao programa clínico atualmente em andamento.

O estudo de Fase 1/2 teve início em 2023 e avaliou inicialmente diferentes doses do NGN-401. Após eventos adversos graves observados na dose mais elevada (3E15 vg), essa dose foi descontinuada. Um dos três participantes tratados nessa coorte desenvolveu uma síndrome hemofagocítica (HLH), complicação imunológica rara que levou ao seu falecimento.

A partir dessa experiência, o desenvolvimento clínico passou a concentrar-se exclusivamente na dose de 1E15 vg, considerada mais segura.

Na atualização apresentada durante o ASCEND 2026, todos os dez participantes que receberam a dose de 1E15 vg haviam sido acompanhados por períodos entre 12 e 30 meses após o tratamento. O grupo era composto por oito crianças entre quatro e dez anos de idade e duas participantes com onze anos ou mais.

Embora a empresa tenha ressaltado que ainda não é possível fazer afirmações definitivas sobre eficácia devido ao pequeno número de participantes e à natureza inicial do estudo, os resultados apresentados foram considerados bastante encorajadores.

Segundo os dados divulgados, 100% das participantes apresentaram ganho de pelo menos um marco do desenvolvimento associado à melhora na avaliação clínica global (CGI-I). No conjunto, foram registrados 47 novos marcos do desenvolvimento, correspondendo a uma média de 4,7 novas habilidades adquiridas por participante. Além disso, as melhorias continuaram evoluindo por até 30 meses após a administração da terapia, sem evidência de perda dos ganhos adquiridos ou estabilização precoce dos resultados.

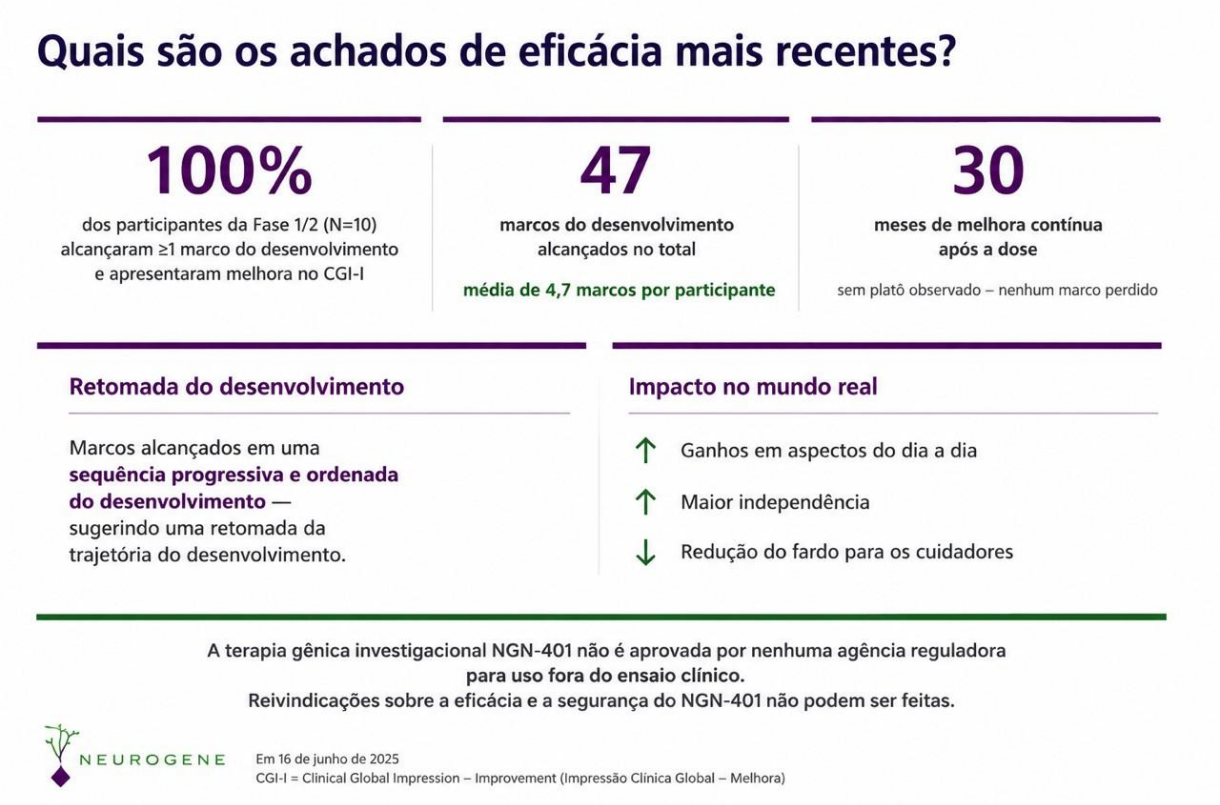


Imagem apresentada no ASCEND 2026 e traduzida pela CureRETT.

Um dos aspectos mais interessantes discutidos foi o padrão observado na aquisição dessas novas habilidades. Segundo os pesquisadores, os marcos do desenvolvimento pareceram surgir em uma sequência compatível com o desenvolvimento infantil típico, sugerindo que a terapia pode favorecer uma retomada da trajetória do neurodesenvolvimento, em vez de apenas produzir pequenas melhoras isoladas em sintomas específicos.

A apresentação trouxe diversos exemplos concretos dessas novas habilidades observadas durante o acompanhamento clínico. Algumas participantes passaram a responder quando chamadas pelo nome, realizar acenos, dar "high five", seguir comandos simples, utilizar palavras com significado, brincar com familiares, subir escadas, entrar e sair do carro de forma independente, alimentar-se utilizando utensílios, segurar copos, sentar-se sozinhas, carregar objetos utilizando ambas as mãos e comunicar necessidades de maneira mais consistente por meio de dispositivos de comunicação alternativa (AAC). Embora nenhuma participante tenha desenvolvido todas essas habilidades, o conjunto dos relatos ilustra o impacto funcional potencialmente relevante observado após o tratamento.

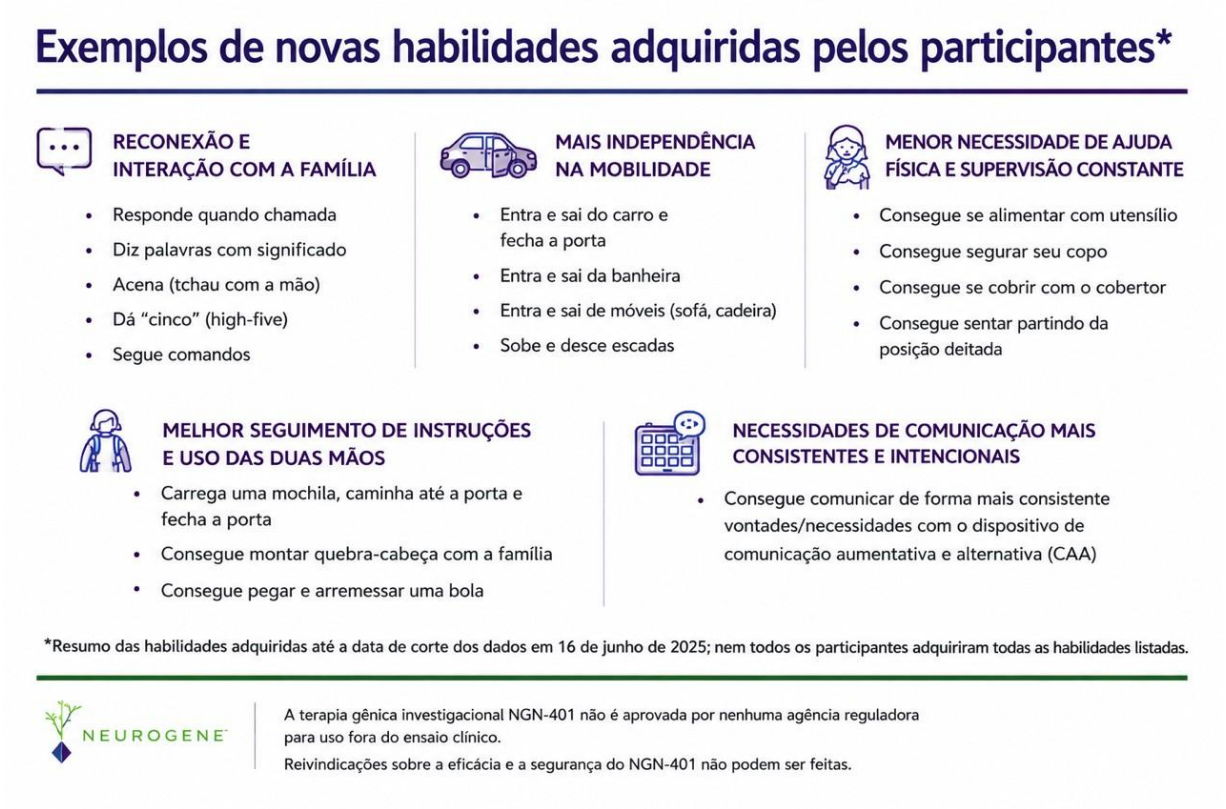


Imagem apresentada no ASCEND 2026 e traduzida pela CureRETT.

Outro ponto amplamente discutido foi a segurança da terapia.

Os dados atualizados indicaram que a dose de 1E15 vg foi, de maneira geral, bem tolerada.

Os eventos adversos relacionados ao tratamento foram classificados predominantemente como leves ou moderados, sendo a elevação transitória das enzimas hepáticas o efeito adverso mais frequente. Desde a atualização anterior, apresentada em outubro de 2025, não haviam sido registrados novos eventos adversos graves relacionados ao tratamento.

A empresa também informou que os dois eventos adversos graves previamente divulgados em uma das participantes haviam sido completamente resolvidos. Além disso, não foram observados novos casos de síndrome hemofagocítica (HLH), não ocorreram complicações relacionadas ao procedimento intracerebroventricular, não foram identificados sinais de superexpressão da proteína MeCP2 e as crises epilépticas permaneceram controladas nas participantes acompanhadas.

A segunda parte da apresentação abordou o estudo Embolden, estudo registracional de Fase 3 que poderá servir de base para futuras submissões regulatórias. O recrutamento foi concluído e todas as participantes já haviam recebido o tratamento até a realização do congresso. O estudo incluiu 25 meninas com três anos de idade ou mais tratadas com a mesma dose de 1E15 vg utilizada na Fase 1/2. Segundo a empresa, os resultados principais são esperados para o segundo semestre de 2027.

Além das atualizações científicas, a Neurogene apresentou iniciativas destinadas ao fortalecimento do relacionamento com a comunidade Rett. Foi criado o Caregiver Advisory Council (CAC), conselho consultivo composto por cuidadores de meninas e meninos com Síndrome de Rett, cujo objetivo é incorporar sistematicamente a perspectiva das famílias ao desenvolvimento dos programas da empresa.

Também foi lançado o programa Neurogene Cares, iniciativa voltada ao apoio direto às famílias por meio de atividades educativas, recursos práticos, materiais informativos e canais permanentes de comunicação entre a empresa e a comunidade.

A apresentação foi encerrada com uma mensagem de agradecimento às famílias participantes dos estudos clínicos. A Neurogene destacou que o avanço da terapia gênica somente foi possível graças ao comprometimento das pessoas que aceitaram participar da pesquisa e prestou uma homenagem especial à participante que faleceu durante a fase inicial do estudo, reconhecendo que sua contribuição permanecerá como parte importante da construção desse conhecimento científico.

A principal mensagem da palestra foi que o programa clínico da Neurogene continua avançando de forma consistente. Embora a terapia ainda permaneça em fase experimental e seja necessária cautela na interpretação dos resultados, os dados apresentados sugerem que a combinação entre melhorias funcionais sustentadas e um perfil de segurança favorável na dose atualmente utilizada reforça o potencial do NGN-401 como uma das estratégias mais promissoras para o tratamento da Síndrome de Rett.

Principais mensagens

- O NGN-401 utiliza uma tecnologia exclusiva (EXACT™) para controlar a quantidade de proteína MeCP2 produzida após a terapia gênica.
- A administração é realizada por via intracerebroventricular (ICV), buscando ampla distribuição do vetor no sistema nervoso central.
- Todos os participantes da dose de 1E15 vg apresentaram aquisição de novos marcos do desenvolvimento associados à melhora clínica global.
- As melhorias continuaram evoluindo por até 30 meses após a administração da terapia.
- O perfil de segurança da dose de 1E15 vg permaneceu favorável, sem novos eventos adversos graves relacionados ao tratamento.
- O estudo registracional Embolden já concluiu o recrutamento e poderá fornecer as principais evidências para futuras aprovações regulatórias.

Implicações para pacientes e famílias

A atualização apresentada pela Neurogene representa um dos avanços mais relevantes atualmente em desenvolvimento para a Síndrome de Rett. Os resultados sugerem que a terapia gênica pode promover não apenas melhora de sintomas, mas também aquisição de novas habilidades funcionais, um aspecto particularmente importante para pacientes e famílias. Ao mesmo tempo, a apresentação reforçou que o tratamento ainda permanece em investigação clínica e que sua segurança e eficácia deverão continuar sendo avaliadas durante os próximos anos, especialmente com os resultados do estudo Embolden.

Palestra 06 - Atualizações Clínicas e da Indústria: Taysha Gene Therapies

Palestrante: Dr. Sukumar Nagendran (Chief Medical Officer – Taysha Gene Therapies)

A apresentação da Taysha Gene Therapies foi um dos destaques do ASCEND 2026 ao trazer a atualização mais recente do programa clínico da terapia gênica TSHA-102. Ao longo da palestra, foram apresentados o racional científico da terapia, os diferenciais tecnológicos da plataforma desenvolvida pela empresa, os resultados atualizados dos estudos clínicos e os próximos passos para uma possível aprovação regulatória. A principal mensagem foi que os dados obtidos até o momento sugerem melhora funcional sustentada, com um perfil de segurança favorável, reforçando o potencial da terapia como uma estratégia modificadora da síndrome.

O Dr. Sukumar Nagendran iniciou ressaltando que o TSHA-102 ainda é uma terapia experimental e permanece em investigação clínica. Embora os resultados apresentados sejam bastante promissores, o tratamento ainda não foi aprovado por nenhuma agência regulatória e continua sendo avaliado quanto à sua eficácia e segurança. A palestra teve como objetivo compartilhar o conhecimento acumulado até o momento, sem representar uma recomendação de tratamento.

Em seguida, o palestrante explicou como o TSHA-102 foi desenvolvido. Assim como outras terapias gênicas para a Síndrome de Rett, o tratamento utiliza um vetor viral do tipo AAV9 para transportar uma cópia funcional do gene MECP2 às células do sistema nervoso central.

Entretanto, a Taysha incorporou algumas características específicas que diferenciam sua plataforma tecnológica.

A primeira delas é a utilização de DNA de dupla fita (double-stranded DNA), tecnologia que permite uma produção mais rápida e eficiente da proteína MeCP2 após a administração da terapia. Segundo a empresa, essa estratégia proporciona uma expressão mais consistente do gene terapêutico quando comparada às abordagens baseadas em DNA de fita simples.

Outro diferencial importante é o sistema regulador denominado miRARE (microRNA- Responsive Auto-Regulatory Element). Esse mecanismo funciona como um sensor biológico capaz de controlar automaticamente a quantidade de proteína MeCP2 produzida por cada célula. Como tanto a deficiência quanto o excesso dessa proteína podem causar alterações neurológicas, esse sistema procura manter a expressão em níveis considerados fisiológicos, evitando tanto a subexpressão quanto a superexpressão do gene terapêutico.

A via de administração também diferencia o TSHA-102 de outras terapias em desenvolvimento. O tratamento é administrado por injeção intratecal, realizada por meio de punção lombar. Dessa forma, o vetor viral é liberado diretamente no líquido cefalorraquidiano, permitindo ampla distribuição pelo sistema nervoso central e alcançando regiões cerebrais envolvidas na comunicação, mobilidade, interação social, controle autonômico e epilepsia, funções frequentemente comprometidas na Síndrome de Rett.

Na sequência, foi apresentada a estrutura do programa clínico da Taysha. O desenvolvimento do TSHA-102 compreende três estudos principais.

O primeiro é o REVEAL, estudo de Fase 1/2 destinado à avaliação inicial da segurança, tolerabilidade e sinais preliminares de eficácia em participantes entre seis e vinte e um anos de idade. Em seguida foi iniciado o REVEAL Pivotal, estudo registracional que poderá fornecer as evidências necessárias para

futuras submissões regulatórias. Paralelamente, foi desenvolvido o estudo ASPIRE, destinado a crianças entre dois e três anos de idade, ampliando a avaliação da terapia para pacientes mais jovens. O conjunto desses estudos foi planejado para gerar evidências aplicáveis a uma população ampla de pessoas com Síndrome de Rett, independentemente da idade ou da apresentação clínica.

Grande parte da apresentação foi dedicada aos resultados mais recentes do estudo REVEAL.

Até o momento da realização do ASCEND 2026, todos os participantes haviam completado pelo menos doze meses de acompanhamento após o tratamento. Os dados apresentados demonstraram ausência de eventos adversos graves relacionados diretamente ao TSHA-102 ou de toxicidades limitantes de dose durante esse período. Os eventos adversos mais frequentemente observados foram elevação transitória das enzimas hepáticas, aumento temporário da concentração de proteínas no líquido cefalorraquidiano e episódios de febre, sendo classificados predominantemente como leves ou moderados.

Do ponto de vista clínico, os resultados mostraram uma evolução bastante consistente.

Todos os doze participantes incluídos na análise principal apresentaram aquisição ou recuperação de pelo menos um marco do desenvolvimento. Além disso, os pesquisadores observaram que os ganhos funcionais continuaram aumentando ao longo do tempo, sem evidência de perda dos benefícios obtidos nas avaliações iniciais.

Um dos aspectos mais relevantes apresentados foi o caráter progressivo dessas melhorias.

Em vez de estabilizar após os primeiros meses, os participantes continuaram adquirindo novas habilidades durante o acompanhamento prolongado. Aos três meses já haviam sido registrados importantes ganhos funcionais. Aos seis meses esse número aumentou, continuando a crescer aos doze meses e permanecendo em expansão após um ano de seguimento. No total, foram documentados aproximadamente 26 ganhos funcionais por participante, incluindo marcos do desenvolvimento e melhorias adicionais em diferentes domínios clínicos.

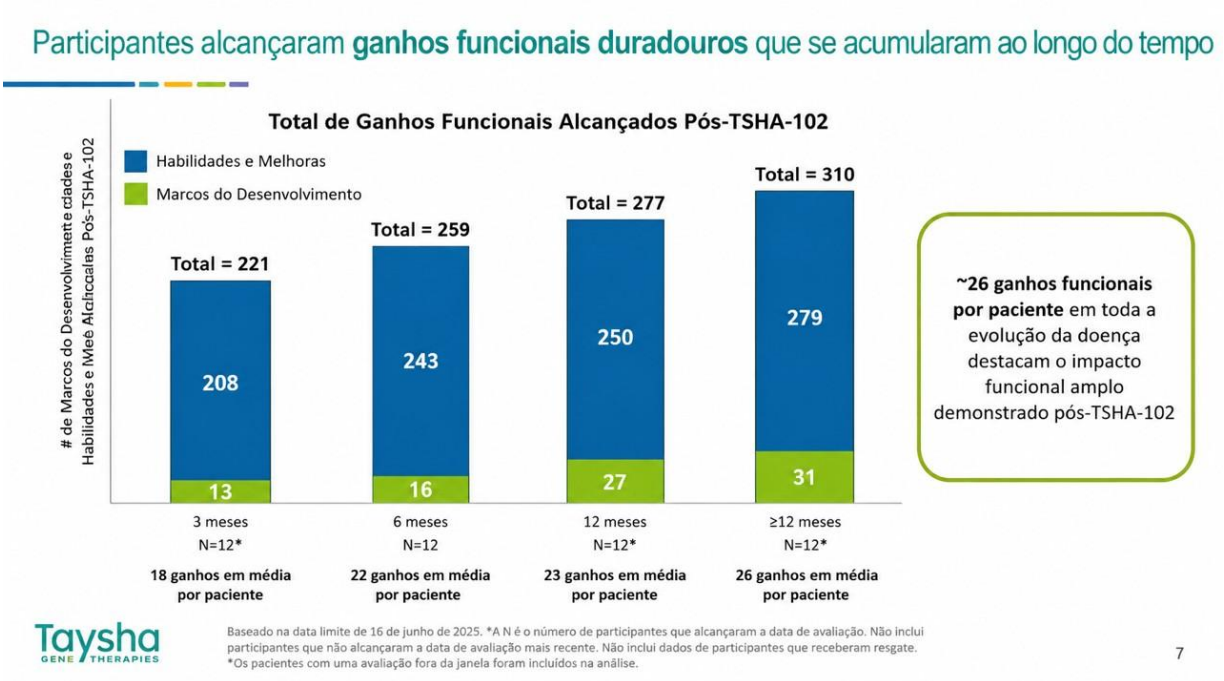


Imagem apresentada no ASCEND 2026 e traduzida pela CureRETT.

Segundo os pesquisadores, esses ganhos ocorreram independentemente da idade dos participantes, da gravidade clínica inicial ou do tipo de mutação no gene MECP2, sugerindo que diferentes perfis de pacientes podem potencialmente se beneficiar da terapia.

A apresentação dedicou atenção especial a dois estudos de caso que ilustraram de maneira bastante concreta o impacto funcional observado após o tratamento.

O primeiro caso foi o de Jane, uma mulher de 21 anos que, antes da terapia, era não verbal, apresentava pouco interesse por interações sociais, não conseguia seguir comandos, possuía uso muito limitado das mãos, caminhava com dificuldade, necessitava de supervisão constante, apresentava crises epilépticas frequentes e levava mais de trinta minutos para realizar as refeições.



Imagem apresentada no ASCEND 2026 e traduzida pela CureRETT.

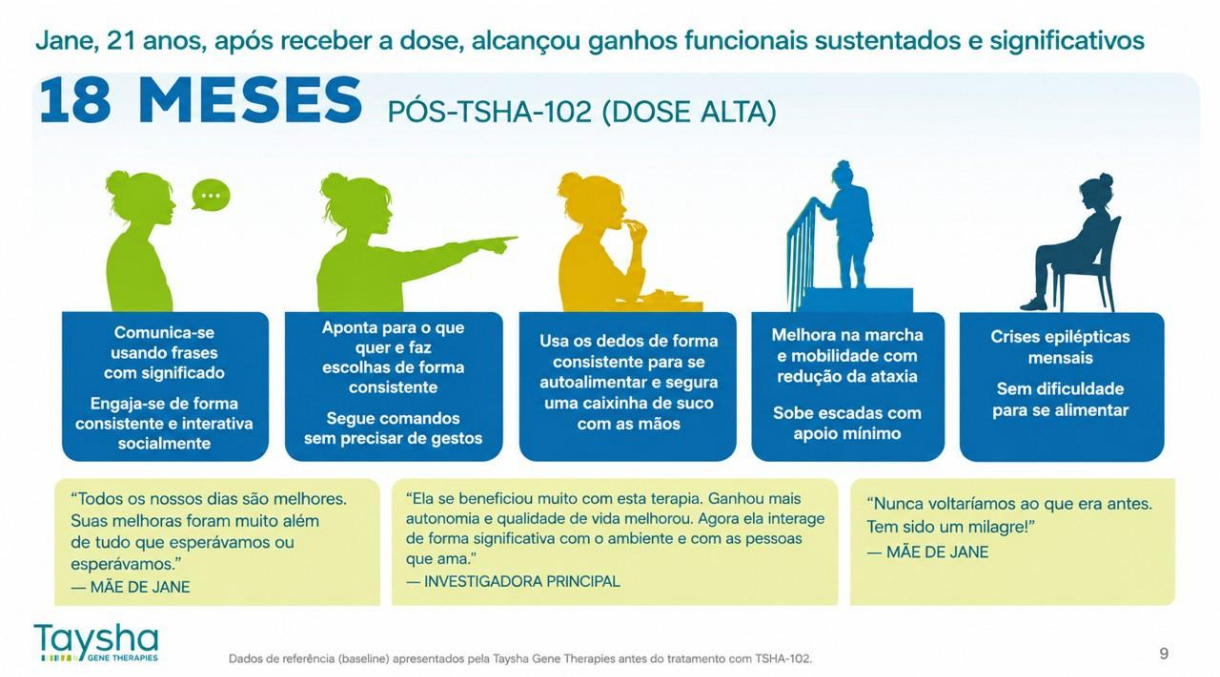


Imagem apresentada no ASCEND 2026 e traduzida pela CureRETT.

Dezoito meses após receber o TSHA-102, Jane passou a utilizar frases com significado, apontar para fazer escolhas, seguir comandos sem necessidade de gestos, utilizar as mãos para autoalimentação, segurar objetos de forma independente, subir escadas com apoio mínimo, apresentar melhora importante da marcha e redução significativa da frequência das crises epilépticas. Familiares relataram melhora expressiva da autonomia, da interação social e da qualidade de vida, descrevendo o tratamento como transformador.

O segundo caso apresentado foi o de Sarah, tratada aos seis anos de idade. Antes da terapia, utilizava apenas uma palavra com significado, respondia muito pouco aos estímulos verbais, apresentava movimentos estereotipados constantes das mãos, não utilizava utensílios para alimentação, necessitava de auxílio para caminhar e apresentava episódios frequentes de apneia e hiperventilação.

Após doze meses de acompanhamento, Sarah passou a utilizar múltiplas palavras com significado, comunicar necessidades por meio de dispositivos de comunicação alternativa (AAC), brincar utilizando as mãos, alimentar-se sozinha com utensílios, levantar-se com apoio, permanecer em pé por períodos prolongados e apresentou redução importante dos episódios respiratórios, além de melhora da perfusão periférica. Segundo seu investigador principal, observou-se aumento significativo da atenção, do contato visual, da comunicação e da interação com o ambiente.

Além desses relatos individuais, a empresa apresentou um panorama geral dos tipos de ganhos funcionais observados entre os participantes. As melhorias envolveram quatro grandes domínios clínicos.



Imagem apresentada no ASCEND 2026 e traduzida pela CureRETT.

Na comunicação, diversos pacientes passaram a utilizar palavras ou frases com significado, responder perguntas, participar de interações sociais e realizar escolhas de maneira mais consistente.

Na função motora fina, observaram-se redução dos movimentos estereotipados das mãos, melhora do uso funcional dos membros superiores, capacidade para manipular brinquedos, utilizar utensílios durante as refeições e segurar objetos sem auxílio.

Na função motora grossa, alguns participantes passaram a caminhar com maior estabilidade, subir ou descer escadas, manter a posição em pé por mais tempo e realizar transferências com menor necessidade de assistência.

Também foram descritas melhorias em funções autonômicas, incluindo redução da frequência das crises epilépticas, melhora dos episódios de hiperventilação e apneia, normalização da coloração das extremidades, melhora da alimentação oral e diminuição das dificuldades durante as refeições.

Na parte final da apresentação, o Dr. Nagendran discutiu os próximos passos do desenvolvimento clínico do TSHA-102. A empresa informou que continuará o acompanhamento prolongado dos participantes para documentar a durabilidade dos benefícios observados. Paralelamente, será realizada a análise interina do estudo registracional REVEAL Pivotal, cujos resultados deverão fundamentar as discussões com o FDA sobre uma possível aprovação da terapia. Caso o cronograma previsto seja mantido, os primeiros resultados do estudo pivotal deverão estar disponíveis em 2027.

Encerrando a palestra, o palestrante agradeceu às famílias que participaram dos estudos clínicos e destacou que o avanço da terapia gênica somente foi possível graças ao comprometimento dos pacientes, cuidadores, pesquisadores e organizações de apoio.

Reforçou ainda que o objetivo da Taysha é disponibilizar o TSHA-102 para uma ampla população de pessoas com Síndrome de Rett, contemplando diferentes idades, apresentações clínicas e perfis genéticos.

A principal mensagem da apresentação foi que o TSHA-102 continua demonstrando resultados bastante promissores. Os dados atuais sugerem que a terapia é capaz de promover melhorias funcionais amplas e progressivas, envolvendo comunicação, mobilidade, função manual e sintomas autonômicos, com um perfil de segurança favorável durante o período de acompanhamento disponível. Embora ainda seja necessária a confirmação desses achados em estudos registracionais maiores, a terapia representa uma das estratégias mais avançadas atualmente em desenvolvimento para a Síndrome de Rett.

Principais mensagens

- O TSHA-102 utiliza um vetor AAV9 associado à tecnologia miRARE para controlar a produção da proteína MeCP2.
- A terapia é administrada por via intratecal, permitindo ampla distribuição pelo sistema nervoso central.
- Todos os participantes acompanhados por pelo menos doze meses apresentaram aquisição ou recuperação de marcos do desenvolvimento.
- Os ganhos funcionais continuaram aumentando ao longo do tempo, alcançando cerca de 26 melhorias por participante.
- As melhorias envolveram comunicação, função motora fina, mobilidade e funções autonômicas.
- O perfil de segurança permaneceu favorável, sem eventos adversos graves relacionados ao tratamento.
- O estudo registracional REVEAL Pivotal poderá fornecer as evidências necessárias para uma futura aprovação regulatória.

Implicações para pacientes e famílias

A atualização da Taysha reforça o enorme potencial das terapias gênicas para modificar a evolução da Síndrome de Rett. Um dos aspectos mais animadores apresentados foi a continuidade das melhorias ao longo do tempo, sugerindo que os benefícios podem se acumular após a administração da terapia. Embora ainda seja um tratamento experimental, os resultados observados até o momento indicam que a reposição do gene MECP2 pode impactar múltiplos aspectos da síndrome, incluindo comunicação, mobilidade, autonomia e qualidade de vida. Os estudos registracionais atualmente em andamento serão fundamentais para confirmar esses resultados em um número maior de pacientes.

Palestra 07 - Atualizações Clínicas e da Indústria: UCB – Estudo ILLUMINATE

Palestrante: Dr. Brian Moseley (UCB Pharma)

A UCB apresentou o estudo ILLUMINATE, um ensaio clínico internacional que está avaliando a fenfluramina como potencial tratamento para a Síndrome de Rett. Embora o medicamento já seja aprovado para outras encefalopatias epilépticas, como a síndrome de Dravet, seu uso em Rett ainda permanece experimental e está sendo investigado em um estudo de Fase 3.

O objetivo do estudo é determinar se a fenfluramina pode melhorar sintomas centrais da Síndrome de Rett, incluindo aspectos do comportamento, comunicação e funcionamento diário, além de confirmar seu perfil de segurança nessa população. O estudo deverá incluir aproximadamente 200 participantes distribuídos por mais de 20 países e cerca de 110 centros de pesquisa. Após um período inicial de comparação entre placebo e medicamento ativo, todos os participantes poderão receber fenfluramina em uma fase de extensão aberta de pelo menos 52 semanas.

Também foram apresentados os principais critérios de inclusão e exclusão dos participantes, reforçando a necessidade de um diagnóstico genético confirmado, estabilidade clínica e acompanhamento cuidadoso durante todo o estudo. A apresentação teve caráter informativo e destacou que a participação em pesquisas clínicas é essencial para determinar se a fenfluramina poderá se tornar mais uma opção terapêutica para pessoas com Síndrome de Rett.



Imagem apresentada no ASCEND 2026 e traduzida pela CureRETT.

Palestra 08 - Atualizações Clínicas e da Indústria: Unravel Biosciences

Palestrante: Dr. Richard Novak (Unravel Biosciences)

A Unravel Biosciences apresentou uma atualização sobre o desenvolvimento do RVL-001 (vorinostat), uma terapia experimental para Síndrome de Rett identificada por meio da plataforma BioNAV™, que utiliza inteligência artificial e modelos de redes de RNA para selecionar medicamentos com potencial de restaurar alterações moleculares associadas à síndrome. Em vez de desenvolver uma nova molécula, a empresa busca reposicionar medicamentos já conhecidos para novas indicações clínicas.

Os resultados pré-clínicos obtidos em modelos animais motivaram o início do estudo clínico REVOLUTION, lançado em março de 2026 no centro PECET, em Medellín, Colômbia.

Trata-se de um estudo de prova de conceito com 15 participantes, utilizando um desenho "n- of-1", controlado por placebo e com avaliação de duas doses do medicamento ao longo de 20 semanas. O objetivo principal é confirmar a segurança e obter os primeiros sinais de eficácia clínica do RVL-001 em pacientes com Síndrome de Rett.

A apresentação reforçou que o programa ainda está em fase inicial de desenvolvimento, mas representa uma estratégia inovadora ao combinar inteligência artificial, biologia de redes e reposicionamento de fármacos para acelerar a descoberta de novos tratamentos para doenças raras.

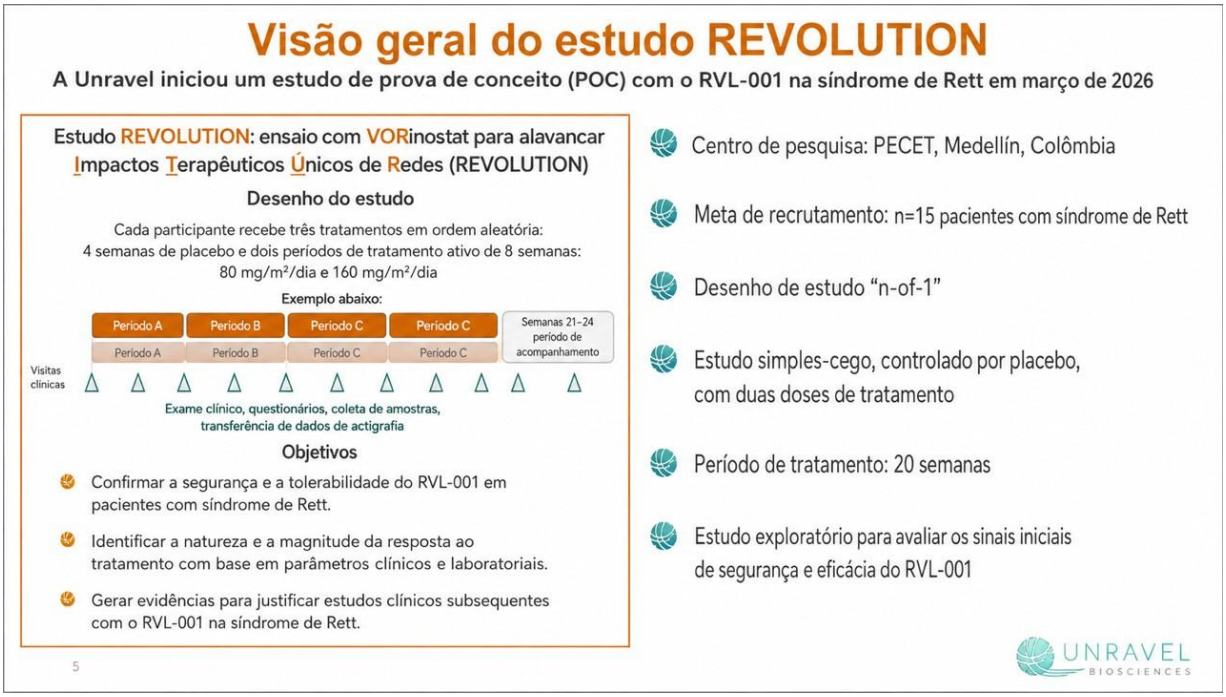


Imagem apresentada no ASCEND 2026 e traduzida pela CureRETT.

Palestra 09 - Atualizações Clínicas e da Indústria: Estudo PACIFIC

A apresentação do estudo PACIFIC trouxe uma atualização sobre o desenvolvimento da bexicaserina, uma terapia experimental para encefalopatias epilépticas do desenvolvimento, incluindo pacientes com Síndrome de Rett que apresentam epilepsia de difícil controle. Os dados apresentados referem-se ao estudo de Fase 1b/2a, que avaliou segurança, tolerabilidade e sinais preliminares de eficácia do medicamento.

Os resultados mostraram uma redução sustentada das crises motoras contabilizadas entre os participantes que receberam o tratamento. Em relação à segurança, os eventos adversos mais frequentes foram sonolência, diminuição do apetite, constipação e diarreia. Na fase de extensão aberta, não foram identificados novos sinais relevantes de segurança, e o perfil observado foi considerado consistente com os estudos anteriores. A empresa informou que o programa segue avançando para as próximas etapas do desenvolvimento clínico.

Embora a bexicaserina ainda permaneça em investigação, os resultados iniciais sugerem potencial para contribuir no controle das crises epilépticas em pacientes com encefalopatias epilépticas do desenvolvimento, reforçando a importância de estudos adicionais para confirmar sua eficácia e segurança.

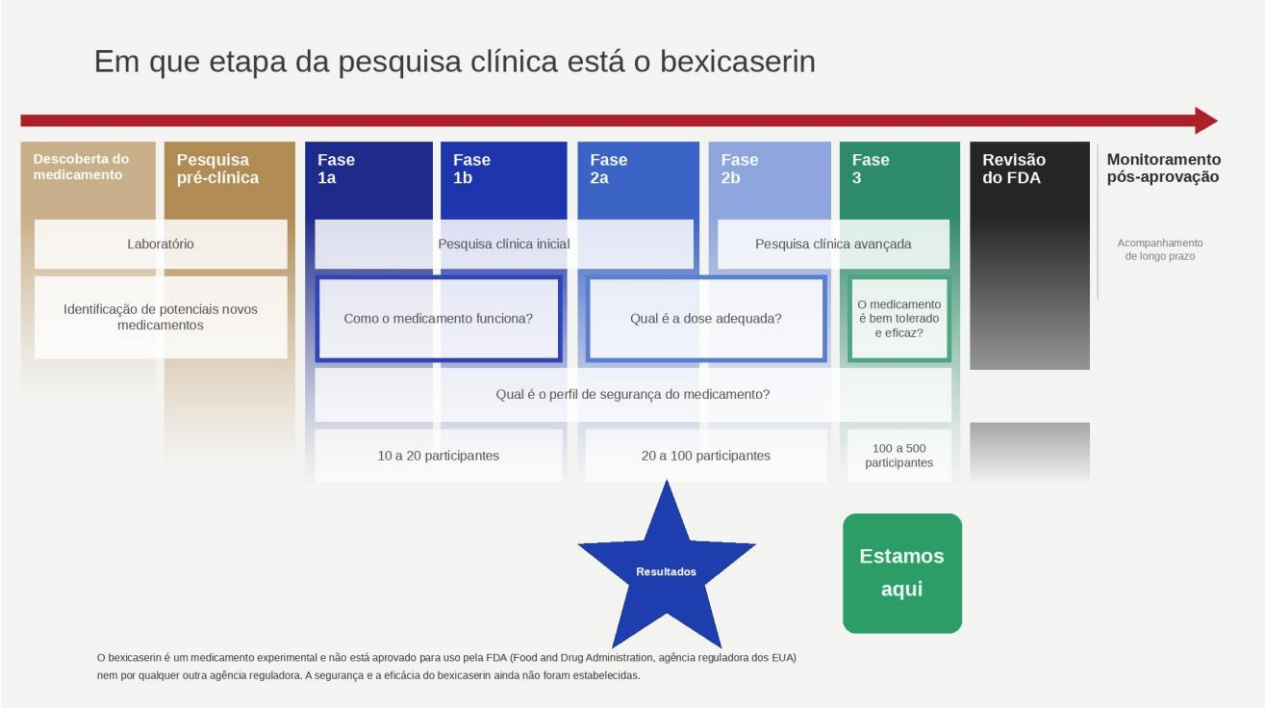


Imagem apresentada no ASCEND 2026 e traduzida pela CureRETT.

Palestra 10 - Diretrizes de Cuidados Abrangentes para a Síndrome de Rett: construindo parcerias entre os Profissionais de Saúde

Palestrante: Dr. Art Beisang (Gillette Children's Specialty Healthcare) e Cameron Luna (MPH - International Rett Syndrome Foundation)

Esta palestra apresentou as novas Diretrizes de Cuidados Abrangentes (Comprehensive Care Guidelines) desenvolvidas pela International Rett Syndrome Foundation (IRSF), cujo objetivo é oferecer um guia único para famílias e profissionais de saúde sobre o acompanhamento de pessoas com Síndrome de Rett. As diretrizes reforçam que o cuidado deve ser multidisciplinar, envolvendo neurologia, gastroenterologia, pneumologia, ortopedia, fisioterapia, fonoaudiologia, terapia ocupacional, atenção primária e outros especialistas, de acordo com as necessidades de cada paciente. Também foi destacada a importância de organizar uma equipe de cuidados coordenada, na qual a família exerce papel central na tomada de decisões e na integração entre os diferentes profissionais.

Os palestrantes ressaltaram que a Síndrome de Rett afeta múltiplos sistemas do organismo e, por isso, exige acompanhamento contínuo por diferentes especialistas ao longo da vida. O médico responsável pelo seguimento deve atuar como coordenador desse cuidado, garantindo que todas as necessidades clínicas sejam acompanhadas de forma integrada e que as decisões sejam compartilhadas entre a equipe de saúde e a família.



Questão do sistema orgânico	Percentual de afetados	Tipo de profissional que acompanha os sintomas
Respiratório (prender a respiração, taquipneia e dificuldade para engolir)	95%	Pneumologista / Especialista em Rett
Epilepsia	90%	Epileptologista (Neurologista)
Distúrbio do movimento	84%	Neurologista, Medicina Física e Reabilitação
Constipação	80%	Clínico geral, Cuidados complexos, Especialista em Rett
Refluxo	39%	Gastroenterologista, Clínico geral, Cuidados complexos, Especialista em Rett
Problemas de alimentação	81%	Gastroenterologista, Clínico geral, Cuidados complexos, Especialista em Rett
Sono	93%	Especialista em Sono, Clínico geral, Cuidados complexos, Especialista em Rett
Anormalidades esqueléticas incluindo escoliose e deslocamento do quadril	80%	Ortopedista, Medicina Física e Reabilitação
Anormalidades cardíacas	7%	Cardiologista

Imagem apresentada no ASCEND 2026 e traduzida pela CureRETT.

Outro conceito interessante apresentado foi a analogia de que a família é a "CEO" da equipe de cuidados. Assim como uma empresa depende de profissionais competentes para alcançar seus objetivos, a pessoa com Síndrome de Rett deve contar com uma equipe multiprofissional composta por profissionais

experientes, acessíveis, confiáveis e que mantenham boa comunicação entre si. Caso um membro da equipe não atenda às necessidades da paciente, é importante buscar outro profissional mais adequado.

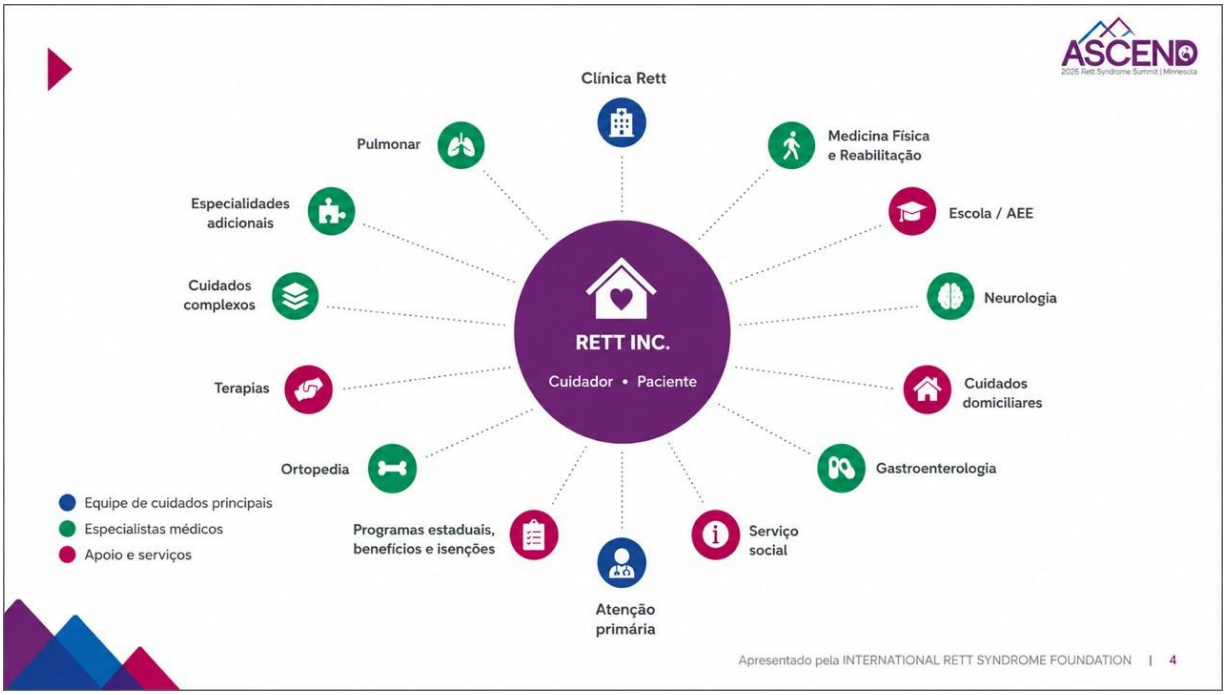


Imagem apresentada no ASCEND 2026 e traduzida pela CureRETT.

A palestra também apresentou o guia Comprehensive Care Guidelines, elaborado por especialistas internacionais em Síndrome de Rett, para servir como referência tanto para profissionais de saúde quanto para famílias. O documento organiza recomendações baseadas em evidências sobre avaliação, acompanhamento e tratamento dos principais problemas clínicos associados à síndrome, oferecendo um roteiro para o cuidado desde o diagnóstico até a vida adulta.

Esse material já foi traduzido para Português pela Associação Brasileira de Síndrome de Rett (ABRE-TE) em 2024. O documento está disponível gratuitamente para download no site da associação, permitindo que famílias e profissionais de saúde tenham acesso às recomendações internacionais em seu próprio idioma. Link para download Os palestrantes demonstraram que essas diretrizes podem ser utilizadas em diferentes momentos da jornada da pessoa com Síndrome de Rett, auxiliando famílias recém-diagnosticadas, apoiando ações de advocacy e orientando a transição do cuidado pediátrico para o atendimento de adultos. Além do guia completo, a IRSF disponibiliza materiais complementares, como guias rápidos de consulta e outros recursos clínicos destinados a profissionais e cuidadores.

Palestra 11 - Terapias Importam: Fisioterapia, Terapia Ocupacional e Intervenções não farmacológicas na Síndrome de Rett

Palestrante: Profa. Jenny Downs, PhD (The Kids Research Institute Australia)

Nesta palestra, a Profa. Jenny Downs destacou que, mesmo diante dos avanços da medicina de precisão e do desenvolvimento de terapias gênicas, as terapias de reabilitação continuam sendo um dos pilares fundamentais do cuidado da Síndrome de Rett. A mensagem central foi que fisioterapia, terapia ocupacional e fonoaudiologia não competem com os novos tratamentos; ao contrário, potencializam seus benefícios ao favorecer a plasticidade cerebral, preservar funções e promover maior participação nas atividades do dia a dia.

A palestrante apresentou o conceito dos "6 Fs" (Fitness, Function, Family, Friends, Fun e Future; em Português: Condicionamento físico, funcionalidade, família, amigos, diversão e futuro), baseado na Classificação Internacional de Funcionalidade da Organização Mundial da Saúde (OMS). Essa abordagem reforça que o sucesso do tratamento não deve ser medido apenas por habilidades motoras, mas também pela participação social, qualidade de vida, inclusão e bem-estar da pessoa com Síndrome de Rett.

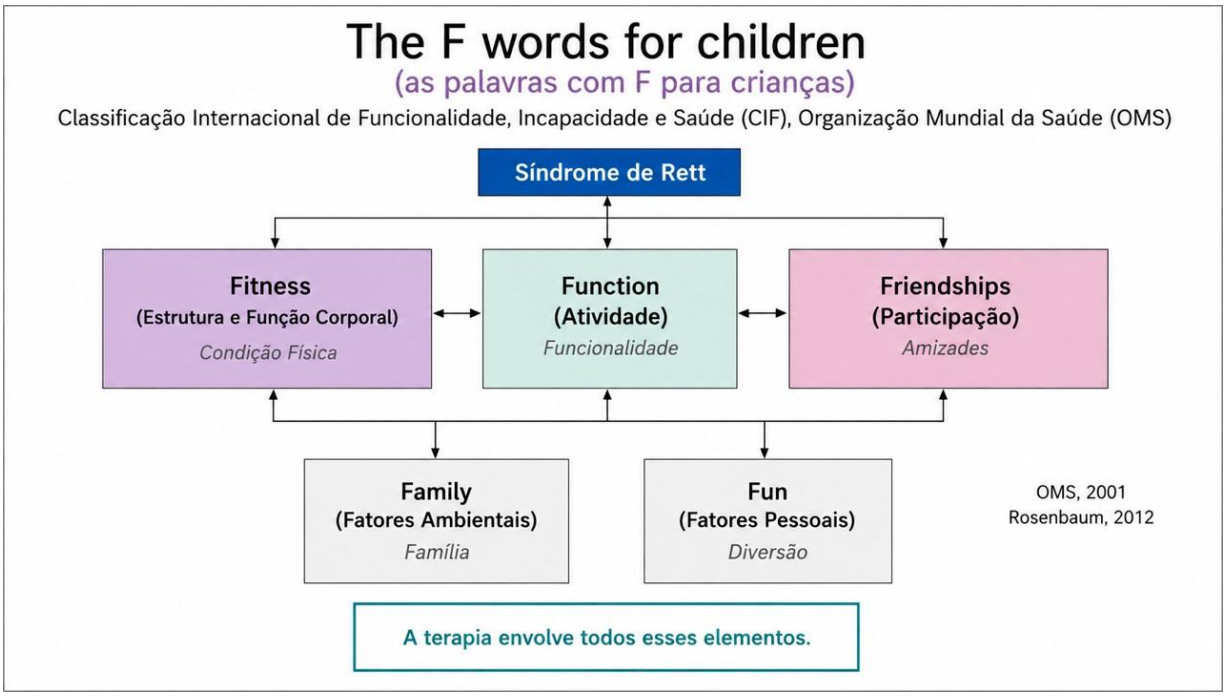


Imagem apresentada no ASCEND 2026 e traduzida pela CureRETT.

Outro ponto importante foi que a terapia deve ser centrada na pessoa e na família, com objetivos funcionais e individualizados. A fisioterapia concentra-se principalmente na mobilidade, força e equilíbrio; a terapia ocupacional busca ampliar a independência nas atividades de vida diária e o uso de tecnologias assistivas; enquanto a fonoaudiologia atua na comunicação e na alimentação. Todas essas áreas devem trabalhar de forma integrada, utilizando metas claras e baseadas em evidências.

A comunicação recebeu destaque especial. A palestrante enfatizou que muitas pessoas com Síndrome de Rett compreendem muito mais do que conseguem expressar e que diferentes formas de comunicação — incluindo olhar, gestos, expressões faciais e sistemas de Comunicação Aumentativa e Alternativa (CAA) — devem ser incorporadas às terapias e às atividades cotidianas. O sucesso da comunicação depende tanto das habilidades da pessoa quanto da capacidade dos familiares e profissionais de interpretar seus sinais e oferecer oportunidades reais de interação.

Também foram apresentados diversos exemplos de como a terapia pode ser incorporada à rotina diária. Atividades simples, como caminhar, permanecer em pé, participar das tarefas domésticas, brincar, fazer escolhas, conviver com amigos e familiares e participar da comunidade representam oportunidades terapêuticas tão importantes quanto as sessões formais de reabilitação. Estudos apresentados mostraram que a prática diária pode promover melhora progressiva da função motora ao longo dos meses e reduzir o comportamento sedentário. A palestrante também apresentou o programa ActiveRett, desenvolvido para ajudar famílias a incorporar atividades físicas ao cotidiano de maneira prática e sustentável.

A palestra foi encerrada reforçando que a chegada de medicamentos e terapias gênicas torna a reabilitação ainda mais importante. A prática repetida favorece a plasticidade neural, melhora a eficiência das conexões cerebrais e prepara o organismo para aproveitar ao máximo os benefícios das novas terapias. Em outras palavras, a medicina de precisão e a reabilitação devem caminhar juntas para oferecer o melhor resultado possível às pessoas com Síndrome de Rett.

Palestra 12 - Presuma Potencial: comunicação e alfabetização ao longo da vida na Síndrome de Rett

Palestrante: Profa. Andrea Etkie, PhD, CCC-SLP (Speech-Language Pathologist | International Rett Syndrome Foundation)

Nesta palestra, Andrea Etkie apresentou um dos conceitos mais transformadores da reabilitação em Síndrome de Rett: presumir potencial. A ideia central é simples, porém revolucionária: em vez de exigir que a pessoa demonstre previamente determinadas habilidades para receber oportunidades de aprendizagem, devemos partir do princípio de que ela possui capacidade para desenvolver linguagem, comunicação, leitura e escrita. O papel da família, dos terapeutas e dos educadores é oferecer essas oportunidades, removendo barreiras e criando caminhos para que esse potencial possa emergir.

A palestrante explicou que "presumir potencial" significa acreditar que a pessoa com Síndrome de Rett é capaz de pensamento complexo e compreensão da linguagem, mesmo quando suas limitações motoras dificultam a expressão. Esse conceito difere de simplesmente "presumir competência", pois enfatiza o compromisso ativo de ensinar, apoiar e criar oportunidades de aprendizagem ao longo de toda a vida.

Para ilustrar essa abordagem, Andrea apresentou um estudo qualitativo envolvendo três meninas com Síndrome de Rett, entre 9 e 13 anos, acompanhadas em seus próprios ambientes familiares. O objetivo foi compreender como elas percebiam suas próprias habilidades de comunicação, leitura e escrita. Foram realizadas entrevistas filmadas, observações e utilização do protocolo Talking Mats, permitindo que as participantes expressassem suas preferências e opiniões utilizando recursos visuais adaptados.

Um dos exemplos mais marcantes foi o relato de uma participante chamada Maven. Antes mesmo da primeira pergunta da entrevista, ela utilizou uma mensagem previamente gravada em seu dispositivo de comunicação para dizer: "I still have trouble with this." Ao longo da entrevista, entretanto, demonstrou capacidade para refletir sobre suas próprias habilidades, preferências e dificuldades, evidenciando um nível de consciência e autorreflexão frequentemente subestimado em pessoas com Síndrome de Rett.

Os resultados do estudo mostraram que a comunicação dessas participantes era altamente adaptável e multimodal, utilizando olhar, dispositivos de comunicação alternativa, expressões faciais e diferentes estratégias para transmitir suas intenções. Também revelaram que a percepção das próprias habilidades de alfabetização nem sempre correspondia às expectativas de familiares ou profissionais, reforçando a importância de ouvir diretamente a própria pessoa sempre que possível.

A palestra dedicou uma parte importante ao método Talking Mats, uma ferramenta de comunicação visual de baixa tecnologia desenvolvida para facilitar conversas com pessoas que apresentam dificuldades de comunicação. O sistema utiliza uma escala simples de respostas, figuras representando diferentes opções e permite que cada item seja apresentado individualmente. O profissional aceita qualquer forma de resposta — olhar, gesto, expressão facial ou comunicação alternativa —, confirma a interpretação com a pessoa e revisa todas as respostas ao final, permitindo alterações sempre que desejado. Essa metodologia reduz a carga cognitiva da conversa e favorece uma participação muito mais ativa da pessoa com Síndrome de Rett.

Andrea destacou ainda que o desenvolvimento da comunicação e da alfabetização não deve ter limite de idade. Pessoas com Síndrome de Rett podem continuar aprendendo durante toda a vida quando recebem ensino adequado, recursos de comunicação alternativa e oportunidades reais de participação. O foco deve ser menos nas limitações motoras e mais na construção de autonomia, autodefesa e participação social.

A principal mensagem para famílias foi clara: nunca assumir que alguém "é incapaz"

porque não consegue falar. Devemos sempre oferecer oportunidades para aprender, comunicar-se, ler, escrever, fazer escolhas e participar das decisões que envolvem sua própria vida. Presumir potencial significa abrir portas para que esse potencial possa finalmente ser demonstrado.

Palestra 13 – O Que Foi Isso? Diferenciando episódios de Rett e crises epilépticas

Palestrante: Dr. Dallas Armstrong (UT Southwestern Medical Center)

Esta sessão teve como objetivo ajudar famílias e profissionais de saúde a diferenciar dois eventos frequentemente confundidos na Síndrome de Rett: os episódios de Rett (Rett Episodes) e as crises epilépticas. Embora ambos possam cursar com alteração da responsividade e movimentos anormais, sua origem, investigação e tratamento são diferentes, tornando essencial o reconhecimento correto de cada situação.

O Dr. Dallas Armstrong explicou que os Rett Episodes são eventos paroxísticos não epilépticos, caracterizados por alterações transitórias do comportamento e da função autonômica. Entre suas características mais comuns estão respiração acelerada ou pausas respiratórias, movimentos repetitivos, diminuição da responsividade e, frequentemente, associação com situações de estresse, ansiedade ou frustração. Apesar de se parecerem com crises epilépticas, esses episódios não são causados por descargas elétricas anormais no cérebro.

Como esses eventos podem ser confundidos com epilepsia, a investigação deve ser cuidadosa. O palestrante destacou que um dos recursos mais importantes é o registro em vídeo feito pela família, preferencialmente mostrando todo o corpo da paciente, a evolução completa do episódio e, quando possível, a tentativa de interação durante o evento. Além disso, o eletroencefalograma (EEG) pode auxiliar na diferenciação, embora alterações no EEG sejam comuns em pessoas com Síndrome de Rett e nem sempre indiquem que o episódio observado seja uma crise epiléptica. Em alguns casos, pode ser necessário um teste terapêutico com medicamentos para esclarecer o diagnóstico.

Na segunda parte da apresentação, o Dr. Armstrong revisou conceitos básicos sobre epilepsia, lembrando que uma crise epiléptica corresponde a uma descarga elétrica anormal dos neurônios e que a epilepsia é caracterizada por crises recorrentes ou por um risco elevado de novas crises. Também foram discutidos os diferentes tipos de crises, principalmente as de início focal e as de início generalizado, ressaltando que a classificação correta auxilia na escolha do tratamento mais adequado.

Em relação ao tratamento, foi enfatizado que alguns medicamentos anticonvulsivantes, como topiramato, zonisamida, acetazolamida, lamotrigina e ácido valproico, podem beneficiar tanto o controle das crises epilépticas quanto alguns episódios de Rett em determinados pacientes. Entretanto, o manejo não deve se limitar ao uso de medicamentos.

Estratégias como melhorar a comunicação da pessoa com Síndrome de Rett, reduzir momentos de tédio, tratar distúrbios do sono e problemas gastrointestinais, além de controlar ansiedade quando necessário, também podem diminuir a frequência desses episódios.

A palestra terminou com orientações bastante práticas para as famílias. Sempre que um evento novo ocorrer, é importante registrar informações como horário, duração, atividade que estava sendo realizada, o que aconteceu antes e depois do episódio, possibilidade de interação durante o evento e fatores que possam ter contribuído, como doença intercorrente, constipação ou privação de sono. Também foi recomendado compartilhar vídeos e informações com o neurologista e, quando necessário, com a escola, para facilitar o reconhecimento correto dos diferentes tipos de eventos e evitar tratamentos inadequados.

Palestra 14 - Escoliose e Saúde Física: reconhecimento precoce, monitoramento e tomada de decisão

Palestrante: Dr. Harry L. Shufflebarger (Pediatric Orthopaedic Surgeon)

A escoliose é uma das complicações ortopédicas mais frequentes na Síndrome de Rett e foi o tema desta palestra, que abordou seu reconhecimento precoce, evolução natural e as principais estratégias de tratamento. O Dr. Harry Shufflebarger destacou que a escoliose deve ser acompanhada de forma sistemática, pois tende a progredir ao longo do crescimento e pode comprometer significativamente a qualidade de vida da pessoa com Síndrome de Rett.

A apresentação iniciou revisando o conceito de escoliose, definida radiograficamente por uma curvatura da coluna superior a 10 graus, medida pelo ângulo de Cobb. Na Síndrome de Rett, entretanto, a preocupação maior está nas curvas moderadas e graves, que costumam aumentar progressivamente durante a infância e adolescência. Quanto maior a curvatura, maior a probabilidade de continuar progredindo, com taxas de crescimento estimadas entre 14° e 21° por ano durante períodos de crescimento acelerado. Estudos apresentados mostraram que escoliose significativa (acima de 40–45°) já está presente em aproximadamente um quarto das crianças entre 6 e 9 anos e em mais da metade das pacientes acima de 9 anos.

O palestrante enfatizou que a escoliose não é apenas uma alteração da coluna. Quando progride, pode levar à perda da capacidade de caminhar, dificuldade para permanecer sentada, dor, desconforto, comprometimento da função pulmonar e aumento da dificuldade dos cuidadores durante transferências e posicionamentos. Por isso, o objetivo do tratamento não é apenas corrigir uma radiografia, mas preservar função, conforto e qualidade de vida.

Foram discutidas as recomendações internacionais para o manejo da escoliose na Síndrome de Rett, desenvolvidas a partir de consenso entre especialistas e famílias. O acompanhamento deve ser contínuo, permitindo identificar precocemente a progressão da curva e definir o momento mais adequado para cada intervenção.

Em relação ao tratamento conservador, o Dr. Shufflebarger explicou que o uso de órteses (coletes) não demonstrou impedir a progressão da escoliose. No entanto, quando bem indicado e tolerado, pode melhorar o posicionamento, o equilíbrio ao sentar e o conforto, além de, em alguns casos, retardar a necessidade de cirurgia. Também foram discutidas possíveis limitações do uso do colete, como lesões de pele, desconforto, dificuldade para os cuidados diários e impacto sobre a respiração e o abdome.

A palestra destacou que adaptações da cadeira de rodas, sistemas de posicionamento e outros recursos posturais também desempenham papel importante para melhorar a funcionalidade e oferecer maior conforto no dia a dia.

Quando a curvatura atinge aproximadamente 40 a 50 graus, deve-se iniciar a discussão sobre tratamento cirúrgico. O palestrante ressaltou que a cirurgia não deve ser adiada até o final do crescimento apenas por causa da idade, pois atrasar excessivamente a intervenção pode aumentar o risco de complicações e comprometer os resultados. A decisão deve considerar não apenas o ângulo da curva, mas também a idade fisiológica da criança, sua estatura, função respiratória, mobilidade e os objetivos da família.

A cirurgia de fusão vertebral foi apresentada como o tratamento de escolha para escolioses graves. Seu objetivo é realinhar e estabilizar a coluna, melhorar o equilíbrio ao sentar, reduzir dor e desconforto,

preservar a função pulmonar e facilitar os cuidados diários. Em geral, utiliza-se instrumentação posterior estendendo-se até a pelve, proporcionando estabilização permanente da coluna.

O Dr. Shufflebarger também chamou atenção para a importância de um cuidado perioperatório especializado. Pessoas com Síndrome de Rett apresentam maior risco de complicações respiratórias, permanência prolongada em unidade de terapia intensiva e necessidade de ventilação mecânica por mais tempo quando comparadas à população geral.

Por isso, a cirurgia deve ser realizada em centros experientes, com equipes multidisciplinares familiarizadas com as particularidades da síndrome.

A principal mensagem da palestra foi que a escoliose deve ser monitorada desde cedo e tratada de forma individualizada. O acompanhamento regular permite identificar o momento ideal para cada intervenção, preservando mobilidade, conforto, função respiratória e qualidade de vida.

Palestra 15 - Sono na Síndrome de Rett: como melhorar a qualidade do sono e quando investigar distúrbios do sono

Palestrante: Dr. Payal Kenia Gu (Child Neurologist & Sleep Physician)

Os distúrbios do sono estão entre as queixas mais frequentes das famílias de pessoas com Síndrome de Rett e podem afetar significativamente a qualidade de vida de toda a família.

Nesta palestra, a Dra. Payal Kenia Gu apresentou uma abordagem prática para compreender como o sono funciona, identificar as principais causas de alterações do sono e orientar intervenções comportamentais, medicamentosas e diagnósticas.

A palestrante iniciou revisando a fisiologia normal do sono. O sono ocorre em ciclos repetidos durante a noite, compostos pelos estágios NREM (N1, N2 e N3) e REM. O sono profundo (N3) é responsável pela recuperação física, enquanto o sono REM está relacionado aos sonhos, consolidação da memória e desenvolvimento cerebral. Esses ciclos se repetem diversas vezes ao longo da noite e fazem parte do ritmo circadiano normal.

O sono é regulado por dois mecanismos principais. O primeiro é a pressão homeostática do sono, que aumenta progressivamente durante o período em que permanecemos acordados e diminui à medida que dormimos. Quanto maior o tempo acordado e maior a atividade física durante o dia, maior tende a ser essa pressão para dormir. Cochilos prolongados, especialmente próximos ao horário de dormir, reduzem essa pressão e podem dificultar o início do sono.

O segundo mecanismo é o ritmo circadiano, nosso relógio biológico de aproximadamente 24 horas, sincronizado principalmente pela exposição à luz solar e por horários consistentes de sono e vigília. A principal recomendação para fortalecer esse ritmo é manter um horário regular para acordar todos os dias, inclusive nos finais de semana.

Uma recomendação prática foi a utilização de um diário do sono por duas semanas.

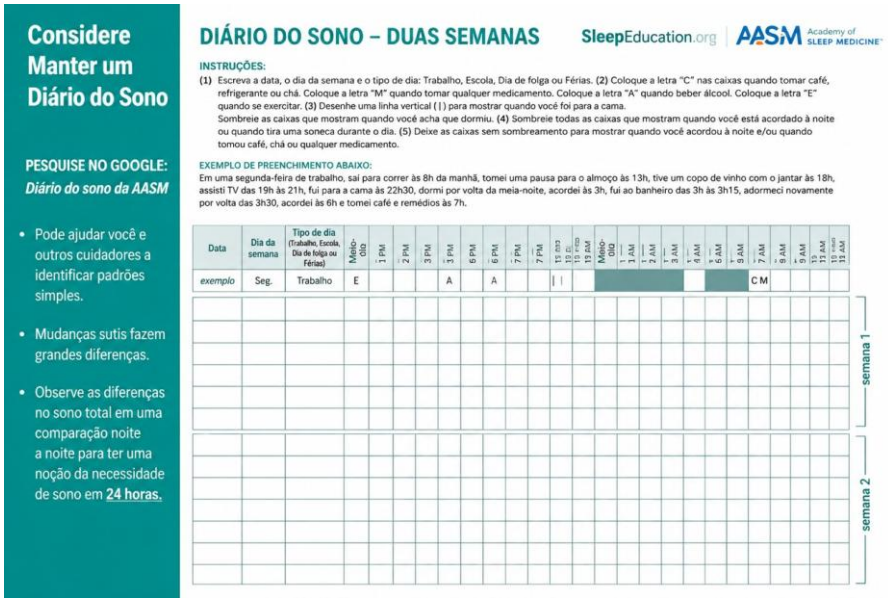


Imagem apresentada no ASCEND 2026 e traduzida pela CureRETT.

Registrar horários de dormir, despertares, cochilos, medicamentos e comportamentos permite identificar padrões e avaliar se pequenas mudanças na rotina realmente produzem benefícios. A palestrante sugeriu modificar apenas uma variável de cada vez para facilitar a interpretação dos resultados.

A Dra. Gu destacou que não existe um número ideal de horas de sono que seja igual para todas as crianças. Embora existam recomendações gerais por faixa etária, cada indivíduo possui uma necessidade própria de sono. Em vez de focar apenas no número de horas dormidas, deve-se observar sinais clínicos como sonolência excessiva durante o dia, necessidade frequente de cochilos, irritabilidade, dificuldade de concentração e dificuldade para acordar pela manhã.

Grande parte da palestra foi dedicada às estratégias comportamentais, consideradas a primeira linha de tratamento para a maioria dos problemas do sono. Para crianças com dificuldade para iniciar o sono, recomenda-se colocá-las na cama próximo ao horário em que naturalmente adormecem, evitar atividades muito estimulantes na hora anterior ao sono e estabelecer uma rotina previsível. A palestrante ressaltou que o objetivo não é "treinar" o sono, mas torná-lo o mais previsível possível.

Nos casos de despertares frequentes durante a noite, é importante investigar fatores que possam estar contribuindo para o problema. Entre eles estão associações inadequadas para adormecer (como precisar ser embalado ou receber estímulos específicos), refluxo gastroesofágico, dor, rigidez muscular, crises epilépticas, distúrbios do movimento, horários inadequados para dormir e excesso de cochilos durante o dia. Vídeos gravados pelos familiares durante os episódios noturnos podem auxiliar muito na avaliação clínica.

A Dra. Gu também discutiu o papel dos medicamentos para o sono. Eles podem ser úteis temporariamente, principalmente enquanto mudanças comportamentais estão sendo implementadas, mas não substituem uma boa higiene do sono. Para dificuldade em iniciar o sono, foram citados melatonina, magnésio, clonidina e guanfacina. Para pacientes com dificuldade tanto para iniciar quanto para manter o sono, foram mencionados doxepina, suvorexant, trazodona, gabapentina e mirtazapina. Também foi lembrado que alguns medicamentos utilizados para outras condições, como baclofeno, clonazepam e clobazam, podem aumentar a sonolência diurna e devem ser considerados na avaliação clínica.

Outro ponto importante foi a indicação da polissonografia (estudo do sono). O exame deve ser considerado quando houver sonolência excessiva durante o dia, aumento dos cochilos, roncos, pausas respiratórias, respiração ruidosa durante o sono, ganho importante de peso, perda da capacidade de deambular, escoliose significativa, doenças pulmonares associadas ou insônia persistente sem resposta às intervenções iniciais.

A palestrante explicou que o principal objetivo da polissonografia é identificar distúrbios respiratórios do sono, especialmente a apneia obstrutiva do sono. O exame também permite diagnosticar apneia central, hipoxemia noturna e hipoventilação, condições relativamente frequentes em indivíduos com doenças neurológicas complexas. Ela orientou que os pacientes mantenham suas medicações habituais, evitem cochilos no dia do exame e procurem reproduzir ao máximo sua rotina normal de sono.

Como mensagem final, a Dra. Gu ressaltou que a maioria dos problemas do sono pode ser significativamente melhorada por meio de uma avaliação cuidadosa, rotina consistente, intervenções comportamentais individualizadas e investigação adequada quando houver suspeita de distúrbios respiratórios ou outras condições médicas associadas. Melhorar o sono beneficia não apenas a pessoa com Síndrome de Rett, mas toda a família.

Palestra 16 - Saúde Gastrointestinal na Síndrome de Rett: nutrição, digestão e estratégias de manejo

Palestrante: Dra. Faith D. Ihekweazu, MD, MS (Texas Children's Hospital e Baylor College of Medicine)

Os problemas gastrointestinais estão entre as comorbidades mais frequentes da Síndrome de Rett e podem impactar significativamente o conforto, o estado nutricional e a qualidade de vida. Nesta palestra, a Dra. Faith Ihekweazu apresentou uma abordagem prática para o manejo das principais alterações gastrointestinais, com destaque para a constipação intestinal, além de discutir aspectos relacionados à nutrição e à saúde óssea.

A constipação foi apresentada como um dos problemas mais comuns na Síndrome de Rett e seu tratamento deve envolver diferentes estratégias. A primeira etapa consiste em otimizar a alimentação, aumentando a ingestão de fibras por meio de frutas, verduras, legumes e cereais integrais. Frutas ricas em sorbitol, como ameixa e pera, também podem auxiliar o funcionamento intestinal. Além disso, alguns probióticos, incluindo cepas de *Lactobacillus* e *Bifidobacterium*, podem beneficiar determinados pacientes.

A atividade física também desempenha um papel importante na motilidade intestinal.

Sempre que possível, caminhadas, fisioterapia e outras formas de mobilização devem fazer parte da rotina, contribuindo não apenas para a saúde intestinal, mas também para o bem- estar geral.

Quando as medidas não farmacológicas não são suficientes, diferentes opções de tratamento medicamentoso podem ser utilizadas. Entre elas estão os laxativos osmóticos, como polietilenoglicol (PEG), lactulose, óleo mineral e leite de magnésia, além de laxativos estimulantes, como sene e bisacodil. Em situações específicas, podem ser indicados medicamentos como linaclotida, terapias retais com supositórios de glicerina ou bisacodil e, nos casos de impactação fecal, enemas ou lavagem por gastrostomia. Em situações graves e refratárias, procedimentos cirúrgicos, como cecostomia ou ressecção colônica, podem ser considerados.

A apresentação também destacou a importância da saúde óssea nas pessoas com Síndrome de Rett. Pacientes com mobilidade reduzida apresentam maior risco de baixa densidade mineral óssea e fraturas por fragilidade. Por isso, recomenda-se garantir ingestão adequada de cálcio de acordo com a faixa etária, suplementação de vitamina D quando indicada e incentivo às atividades com sustentação de peso para aquelas que conseguem caminhar. Para pacientes com mobilidade limitada, programas individualizados de fisioterapia, incluindo caminhada assistida ou esteira com suporte de peso, podem ajudar na manutenção da saúde óssea e da função física.

A principal mensagem da palestra foi que muitos dos problemas gastrointestinais da Síndrome de Rett podem ser controlados com acompanhamento regular e intervenções relativamente simples. O manejo adequado da constipação, associado a uma boa nutrição, atividade física e atenção à saúde óssea, contribui para melhorar o conforto, reduzir complicações e promover melhor qualidade de vida.

RADAR CureRETT

ASCEND 2026

Aprendizados para a comunidade Rett brasileira

SOBRE A CureRETT

O Instituto CureRETT é uma organização sem fins lucrativos fundada em 2016 por pais cuja filha foi diagnosticada com a síndrome de Rett. Atua em três pilares: conscientização, inclusão e qualidade de vida.

Por meio do Radar CureRETT, reúne artigos, pesquisas e informações atualizadas sobre a síndrome de Rett para apoiar famílias, profissionais e toda a comunidade.

AGRADECIMENTO

A participação da CureRETT no ASCEND 2026 foi viabilizada por uma bolsa concedida pela International Rett Syndrome Foundation (IRSF). Agradecemos à IRSF, aos palestrantes e a todas as famílias que participam das pesquisas e tornam esses avanços possíveis.

AVISO IMPORTANTE

Este e-book tem caráter informativo e reflete o conhecimento apresentado no ASCEND 2026. Muitas das pesquisas descritas ainda estão em andamento e seus resultados podem mudar. Este material não substitui a consulta a artigos científicos nem a orientação da equipe responsável pelo acompanhamento de cada paciente.

Siga e compartilhe conhecimento

www.curerett.org.br • @curerett

CureRETT

Redigido por **Paula Godke**