

HIPÒTESI DE TREBALL



A l'inici d'aquesta tesi, el gen causant de l'RTT no havia estat identificat. La hipòtesi de treball de partida va ser que la malaltia podia estar causada per una mutació dinàmica d'un gen lligat al cromosoma X.

Després de la descripció de mutacions en el gen *MECP2* en pacients amb RTT l'octubre de 1999, les hipòtesis de treball van ser replantejades:

- L'RTT pot presentar homogeneïtat genètica, o bé poden existir altres gens implicats en la patologia.
- Mutacions en *MECP2* poden ser compatibles amb la vida en barons, i donar lloc a RTT clàssica o a formes rettoides.
- L'absència o presència de mutació, i el tipus de mutació a *MECP2*, pot tenir influència sobre les manifestacions clíniques de la malaltia.
- La regió promotora del gen *MECP2* pot estar implicada en l'expressió diferencial del gen en sistema nerviós central i en l'etiologia de l'RTT.

