

OBJECTIUS

A l'inici de la tesi, quan el gen causant de l'RTT no havia estat encara identificat, l'objectiu principal del treball era refinar la seva localització en el cromosoma X mitjançant anàlisi de desequilibri de lligament, sota la hipòtesi que l'RTT podia estar causada per una mutació dinàmica lligada al cromosoma X. Per aquest motiu, el primer capítol resumeix els resultats preliminars d'aquests estudis previs a la identificació del gen.

Després de la descripció del gen *MECP2* com a causant de l'RTT, els objectius van ser:

1. Anàlisi de mutacions en la regió codificant del gen *MECP2* en una àmplia sèrie de pacients espanyoles:
 - Cerca de mutacions per tècniques convencionals: SSCP/HD i seqüenciació.
 - Cerca de mutacions mitjançant altres aproximacions metodològiques.
2. Anàlisi de l'RTT en barons.
3. Anàlisi de correlacions genotip-fenotip.
4. Anàlisi de mutacions en la regió promotora del gen *MECP2* en pacients RTT sense mutació identificada en la regió codificant.

