

“UMA VISÃO MULTIDISCIPLINAR DA SÍNDROME DE RETT”

Jocely Mateus Gravino¹, Cíntia Figueiredo de M. Pereira², Daniela Valadares de Miranda³, Djiani Fiorotti Guidoti⁴, Marcela Stilpen⁵, Zuleide Carrapateira⁶

1 – rua Jorge Raimundo, 40, Santa Cândida, 36061-420, Juiz de Fora – MG. Email jocely.gravino@bol.com.br

6 – Rua Barão do Amazonas, 124, Centro, 25685-070, Petrópolis – RJ. Email zuleide.carrapateira@ucp.br

Palavras-Chave: síndrome de Rett, fonoterapia, reabilitação, equipe multidisciplinar

Área do Conhecimento: IV- Ciências da Saúde

Resumo – Síndrome de Rett é considerada uma desordem do desenvolvimento cerebral precoce. Doença genética, ligada ao cromossoma X de caráter dominante, causando distúrbios articulatorios, respiratórios. Este estudo é do tipo bibliográfico com o objetivo de colher dados significativos da síndrome, visando sua reabilitação. As meninas apresentam alterações na fala, voz, linguagem, movimentos involuntários e sialorréia. As meninas com a síndrome nascem de gestações normais, a termo e costumam ter períodos pós-natais sem grandes intercorrências. Aparentemente são crianças com desenvolvimento padrão nos primeiros seis a doze meses de vida, antes que um certo atraso psicomotor ou alterações no tônus muscular, padrões de locomoção ou posturas chamem a atenção dos pais ou pediatras. As causas são desconhecidas. Ao fonoaudiólogo cabe assistência à alimentação, controle da salivação e exercícios preparatórios de linguagem. A fonoterapia objetiva a normalização do tônus muscular, uma melhor mobilidade articular, a atividade motora automática e a prevenção de deformidades, permitindo assim uma melhor qualidade de vida e com a ajuda da equipe multidisciplinar buscando sempre uma melhor forma de comunicação e melhores condições de convívio com a doença.

Introdução

A S.R (Síndrome de Rett) vem a ser uma doença genética, ligada ao cromossoma X de caráter dominante, que causa distúrbios articulatorios e respiratórios, apresentando algumas alterações que acometem a fala, a voz e a linguagem, movimentos involuntários e sialorréia. A síndrome, desde sua descrição original (Rett, 1966), tem sido considerada uma encefalopatia infantil crônica e progressiva. A categoria de encefalopatias não fixas supõe uma progressividade de sinais e sintomas, com expectativas de pioras com a idade. Este conceito é apenas parcialmente verídico pois ao lado de comprometimentos motores que avançam com a idade, ocorrem melhoras clínicas espontâneas, algumas notáveis, em outros sintomas. Em particular, ocorrem melhoras na capacidade de fazer contato social e na comunicação não verbal durante os anos pré-escolares, e uma diminuição de frequência e intensidade de crises convulsivas, após a puberdade. As manifestações de epilepsia, nesta síndrome, porém, podem se tornar mais raras ou até deixar de ocorrer na idade adulta. Inicialmente foi considerada como uma “rara desordem neurológica”. Foi descrita pela primeira vez em 1965 ou 1966 por Andréas Rett, em Viena, em publicação em alemão que não foi muito divulgada. Os estudos sobre este assunto foram retomados nos anos 70, continuando sem divulgação. Em 1983, Hagberg publicou na Suíça,

pela primeira vez em língua inglesa, um trabalho onde se revisava a descrição de Rett, sendo acrescentadas novas observações. Esta publicação, através de maior divulgação, despertou interesse da classe médica. Até hoje só foram identificados casos da síndrome no sexo feminino, não se descartando a possibilidade de haver algum caso do sexo masculino

Metodologia – este estudo faz uso da revisão da literatura, um levantamento bibliográfico para reduzir os sinais e sintomas encontrados e minimizar o sofrimento das portadoras da síndrome.

Características

De acordo com os autores Sawicki, Moraes, Martins, et al. (1994), a síndrome de Rett, caracteriza-se por uma progressiva perda na aquisição do desenvolvimento psicomotor, tais como: regressão ou estagnação do desenvolvimento psicomotor, demência, apraxia e ataxia, perda da funcionalidade das mãos associadas a movimentos estereotipados das mesmas, modificações do controle social com alheamento progressivo, desaceleração no crescimento do perímetro encefálico, entre outros. A síndrome de Rett tem características autísticas, pois há alterações do humor, irritabilidade, crises de choro aparentemente sem motivo ou episódios de risos em sono. Movimentos corporais de

balanceios rítmicos com concomitante perda da linguagem.

Etiologia

As causas da Síndrome de Rett são desconhecidas. Até o momento não existem exames de laboratoriais que venham diagnosticar essa síndrome. Há hipóteses sobre alterações no mecanismo genético, como:

- Herança autossômica dominante.
- Manifestações limitadas ao sexo feminino.
- Mutação do cromossoma X dominante.
- Não fixação/aborto prematuro do sexo masculino
- Uma mutação em duas etapas do cromossoma X
- Um gen X recessivo herdado.
- Mutação de uma célula somática.
- Um distúrbio numa proteína específica de desativação responsável pela desativação do cromossoma X.

Critérios para o diagnóstico:

Os critérios para o diagnóstico estão listados em três tabelas:

Tabela 1 manifestações obrigatórias na síndrome de rett clássica , manifestações e idade

- Criança aparentemente normal. Período pré-perinatal, bem como os seis primeiros meses de vida;
- Estagnação na circunferência cefálica: seis meses – quatro anos. Normal no crescimento, desacelerando posteriormente;
- Perda da habilidade manual intencional: nove meses – dois anos e meio; Perda da habilidade adquirida com os dedos ou do interesse em atividades lúdicas;
- Regressão psicomotora: nove meses – dois anos e meio. Disfunção na comunicabilidade, afastamento social, deficiência mental, perda da fala/balbucio;
- Movimento clássico estereotipado das mãos. Após um – três anos. Movimentos de lavar as mãos, torção e aplaudir/bater;
 - Dispraxia no andar/postura: dois – quatro anos. Ataxia no andar mais ou menos espasmódica, ataxia do tronco.

Tabela 2 – Critérios de Suporte-Distúrbios respiratórios: Apnéia periódica (durante o dia e completamente acordada);

- Intermitente hiperventilação (respiração ofegante);
- Anormalidades no eletroencefalograma; convulsões epiléticas;
- espasticidade freqüentemente associada com aumento da flacidez muscular, distúrbios

vasomotores periféricos, pés pequenos e atrofiados; -Retardo no crescimento.-Frac controlado muscular da postura, freqüentemente associado a movimentos involuntários do tronco; -Escoliose;

Tabela 3 Critérios de exclusão

- Evidência de retardamento no crescimento intra-uterino;
- Retinopatia ou atrofia ocular;
- Microcefalia no nascimento;
- Suspeita de dano cerebral adquirido durante o parto;
- Existência de distúrbio metabólico ou outro distúrbio neurológico progressivo identificáveis;
- Distúrbio neurológico adquirido resultante de grave infecção ou trauma craniano;

Como a síndrome de Rett é uma doença de caráter progressivo, ela evolui por estágios clínicos divididos do primeiro ao quarto.

Estágios da doença

1º estágio – estagnação precoce

Idade - 6 a 18 meses

Desaceleração do desenvolvimento craniano;

Parada no desenvolvimento;

Desinteresse pelo meio, comunicação e contatos de olhos.

2º estágio – Destrutivo – Deteriorização do Desenvolvimento

Idade – um e quatro anos (duração semanas ou meses):

- Manifestações autísticas;
- Perda de habilidades adquiridas;
- Crises convulsivas – epilepsia (75 a 80 % dos casos);
- Inabilidade/ apraxia/ ataxia da motilidade;
- Podem surgir problemas respiratórios;
- Bruxismo.

3 ° estágio – Pseudo-estacionário

Idade após o II estágio (duração – vários anos)

- Apraxia do andar;
- Ataxia do tronco;
- Epilepsia;
- Disfunção variável da motricidade grosseira;
- Retardo mental;
- Início de contato emocional – alguma comunicabilidade

4 ° estágio – Deteriorização motora tardia

Idade - após II ou III estágio (duração– décadas)

- Parada na deambulação (cadeira de rodas)
- Sinais de paraparesia ou tetraparesia;
- Escoliose;
- Distúrbios tróficos dos pés;

Tratamento

Até hoje não existem medicamentos que ajudem a melhorar ou diminuir os sintomas da SR, apenas

os remédios para convulsões produziram algum resultado.

Cada vez mais nos certificamos de que a interação da equipe de reabilitação só contribui para a melhora e o equilíbrio do paciente. É interessante também que a sessão seja acompanhada por um responsável pela criança, de maneira que ele possa perceber algum sinal ou expressão facial que o terapeuta não saiba interpretar. Garante-se dessa maneira que o paciente seja respeitado, ouvido e bem atendido.

Tratamento multidisciplinar

Médicos – diagnóstico clínico e diferencial, controle medicamentoso, aportes nutricionais específicos ou dietas especiais, manejo ortopédico: escoliose e deformidades dos pés.

Fonoaudiólogo – assistência à alimentação, controle da salivação e exercícios preparatórios de linguagem. A terapia fonoaudiológica terá como objetivo, a normalização do tônus muscular, uma melhor mobilidade articular, a atividade motora automática e a prevenção de deformidades, permitindo assim uma melhor qualidade de vida, buscando sempre, dentro das possibilidades de cada paciente, uma melhor forma de comunicação.

Fisioterapeutas – manutenção da deambulação, espasticidade, contraturas e deformidades articulares e hidroterapias. A fisioterapia é recomendada para prevenir enrijecimento dos membros e motivar os movimentos, apesar de o resultado não ser muito satisfatório.

Terapeutas Ocupacionais e Musicoterapeutas – melhoria das apraxias manuais e o uso de condicionamento operante, treinamento em atividades da vida diária, treinamento de esfínteres, recreação. A musicoterapia tem sido usada desde 1976 com certo sucesso e aparentemente tem sido o meio de comunicação das meninas. Mostra-se também benéfica na redução do movimento compulsivo das mãos e aumento do período de atenção dessas meninas. Ficou comprovado que a música causava um grande benefício ao ambiente de aprendizado bem como às áreas próximas. Os pais concordaram que fariam uso de vídeos musicais ou filmes que tivessem bastante música quando a criança não conseguisse dormir ou quando parecesse angustiada. A música é utilizada como facilitador para o relaxamento. Em alguns casos, pode-se investigar se há alguma música da história pessoal daquela criança que o terapeuta possa cantar, estimulando lembranças agradáveis que facilitem o relaxamento.

Psicólogo – suporte emocional ou psicoterapêutico aos pais, criação de novos canais de comunicação.

Outros - A hidroterapia e a hidromassagem também tem sido muito úteis. Watsu é um trabalho corporal realizado em piscina aquecida, com temperatura média de 35°. É uma junção de duas palavras: watsu e shiatsu; literalmente, massagem na água.

Conclusão

A síndrome de Rett é uma patologia para muitos ainda desconhecida. Precisa-se ainda de muito estudo e pesquisas para melhor ajudar as crianças afetadas. É fundamental a atuação da equipe multidisciplinar para a atenuação dos comprometimentos da síndrome para que haja uma maior interação da criança na sociedade. Até hoje não existem medicamentos que ajudem a melhorar ou diminuir os sintomas da Síndrome de Rett, apenas os medicamentos para convulsões produziram algum resultado.

Referências

- GUYTON, A. C. - Fisiologia humana. Rio de Janeiro: Guanabara koogan, 1988.
- HASLAN, R. H. - O sistema nervoso. In: BEHRMAN, R. E.; KLIEGMAN, R. M.; ARVIN, A. M. Tratado de pediatria. Rio de Janeiro: Guanabara koogan, 1997. p.1929-1940.
- _____. Lugar em Fonoaudiologia – julho de 1991 nº 5
- PEREIRA, J. L. P. - Síndrome de Rett: perguntas e respostas. Brasília: Corde, 1994.
- PEREIRA, J. L. P.; - História natural da síndrome de Rett. Temas sobre desenvolvimento, 45(8):19 - 22, 1999. Especial síndrome de Rett
- ROSEMBERG, S.; ARITA, F.; CAMPOS, C. - Síndrome de Rett. Análise dos primeiros casos diagnosticados no Brasil. Arq.Neuropsiquiar. São Paulo, 45:143, 1987.
- SANVITO, W. L. - Síndromes neurológicas. São Paulo: Atheneu, 1997.
- SAWICKI, A.; MORAES, A. C.; MARTINS, A. P. et.al. - Intervenção primária da fisioterapia na síndrome de Rett. Fisioterapia em movimento, 2(6):65- 1, 1994
- TISSOT, M.; BRUCK, I e PEREIRA. - Diagnóstico clínico e diferencial entre Lipofuscinose ceróide neuronal infantil e síndrome de Rett. Temas sobre desenvolvimento, 3(17):28-34, 1994.
- VICIANY, E .F. - Lesões celulares reversíveis e irreversíveis In: MONTENEGRO, M. R. ; FRANCO, M. - Patologia: processos gerais. São Paulo: Atheneu, 1999.p.41-80.