

“Síndrome de Rett: Considerações Gerais, Gênese Etiológica e Tratamento”

“Rett Syndrome: General Considerations, Etiology, Diagnostic and Treatment”

Renata Cavalcante Barbosa¹

Célia Maria Giacheti²

Resumo

A Síndrome de Rett é uma desordem genética, classicamente manifestada no sexo feminino, com início no decorrer da primeira infância. Seus sintomas são severamente progressivos e ainda pouco conhecidos. O objetivo do presente estudo é oferecer uma descrição literária acerca dos aspectos gerais, diagnósticos e de reabilitação de pacientes com a Síndrome de Rett, bem como descrever o caso de uma garota com a Síndrome de Rett de três anos e cinco meses de idade, abordando seus aspectos clínicos e fonoaudiológicos. Nossa pesquisa nos permite concluir que, embora a Síndrome de Rett constitua uma desordem gravemente progressiva, há um amplo espectro de ação terapêutica ante um diagnóstico precoce e preciso.

Palavras-chave: Síndrome de Rett, Fonoaudiologia, Distúrbio de Comunicação.

Abstract

The Rett Syndrome is a genetic disorder that usually appears in females and starts during the first childhood. Its symptoms are severely progressive and still not well known. The main aim of the present study is to discuss the general aspects, the clinical manifestation present in patients with Rett Syndrome, diagnosis, and management. We also report a female patient aged 3 years and 5 months with Rett Syndrome concerning the clinical and speech language aspects. Our research concluded that however the Rett Syndrome is a progressive disorder there are several forms of rehabilitation.

Key words: Rett syndrome, speech-language pathology, communication disorders.

1. Introdução

Observa-se, dentre as alterações genéticas na população em geral, um grande número de síndromes cujas descrições sintomatológicas envolvem alterações da linguagem, da fala, da deglutição e da audição. Enfatizaremos neste estudo a Síndrome de Rett, uma doença neuro-degenerativa,

caracterizada basicamente por disfunção motora, perda das habilidades de linguagem e de deglutição, apraxia manual, demência rapidamente progressiva, comportamentos autísticos, microcefalia adquirida e movimentos estereotipados das mãos, patognomônicas da própria síndrome, do tipo lavar as mãos, bater uma na outra ou levá-las à boca (Figura 1).
Página seguinte.

Figura 1.

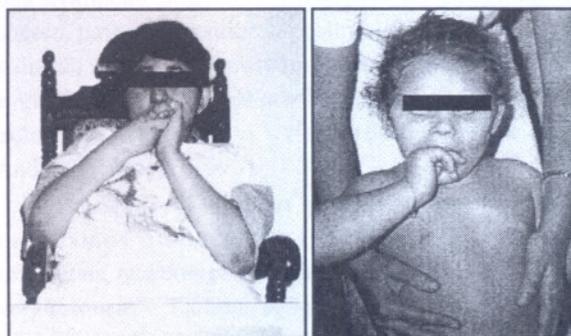


Figura 1 – Estereotipias tipo Rett. À esquerda, do tipo lavar as mãos. À direita, levar a mão à boca.

¹ Docente do Curso de Fonoaudiologia, UNIFOR, Fortaleza, CE.
Mestranda em Saúde Pública, UFC, Fortaleza, CE. Email: renatacavalcante@yahoo.com.br
Fonoaudióloga responsável pelo Serviço Integrado de Fonoaudiologia e Genética do Hospital Infantil Albert Sabin, Fortaleza, CE.

² Docente do Departamento de Fonoaudiologia, UNESP, Marília, SP.
Doutora em Distúrbios da Comunicação Humana – UNIFESP – EPM, São Paulo, SP.

A sintomatologia da Síndrome de Rett se manifesta entre os cinco e vinte e quatro primeiros meses de vida, por meio de estagnação no desenvolvimento neuropsicomotor e aparecimento de comportamentos autísticos, correspondendo ao que teoricamente se define como estágio I do seu desenvolvimento. Entre o segundo e o quarto ou quinto ano de vida, poderá evoluir para o estágio II, denominado estágio regressional ou rapidamente destrutivo, caracterizado por perda gradual das habilidades motoras e comunicativas até então adquiridas. Surgirão, neste momento, as estereotipias manuais do tipo Rett, que, por sua vez, desencadearão persistente e significativa apraxia manual. No estágio III ou pseudo-estacionário, correspondente à idade pré-escolar ou escolar, há a possibilidade de estabilização do quadro, manifestada clinicamente por redução dos comportamentos autísticos e melhora de algumas habilidades comunicativas, tais como o contato visual e o sorriso.

Todavia, a progressão rápida de deformidades, como a escoliose e as alterações motoras, principalmente quanto à marcha, poderão instalar-se, impedindo a manutenção da condição deambulatória. Caracteriza-se, assim, o quarto e último estágio da Síndrome de Rett, a fase de deterioração motora tardia, que, freqüentemente, ocorre no período da adolescência e apresentará diversos sintomas neurológicos, diretamente relacionados à localização dos processos neurodegenerativos, dentre os quais poderá incluir-se a lesão do sistema piramidal, extra-piramidal ou do motoneurônio periférico. Esse quadro acarretará ainda mais prejuízos às condições alimentares, com agravamento da disfagia.

Diante dessa realidade, objetivamos caracterizar a sintomatologia da Síndrome de Rett, difundindo-a entre os profissionais da saúde, com enfoque para os fonoaudiólogos, por seu envolvimento mais específico com o diagnóstico e intervenção nos distúrbios da linguagem e da deglutição.

2. Incidência e Epidemiologia

A Síndrome de Rett ocorre em todos os grupos étnicos e sua incidência é estimada em um caso para cada dez ou quinze mil nascidos vivos do sexo feminino (Amir et al, 1999).

O fenótipo clássico da Síndrome de Rett não tem sido observado, de forma inequívoca, no sexo masculino (Pereira, 1995), sendo que até o ano de 1997, apenas três pacientes masculinos foram identificados (Coleman in: Naidu, 1997; Christen e Hanefeld in: Naidu, 1997). Em 1998 Yamada menciona a dificuldade na identificação de tais casos, pela ausência de um marcador biológico para a Síndrome.

A ocorrência de casos de garotas com fenótipo incompleto (casos atípicos), ou formas frustas, também tem sido mencionadas pela literatura (Hagberg in: Naidu, 1997; Yamada, 1998), correspondendo a 20% dos casos de Síndrome de Rett clássica ou típica (Pereira, 1995).

A transmissão direta mãe-filha (matrilinear) foi comprovada em dois casos de meio-irmãs. A incidência da Síndrome de Rett em irmãs não-gêmeas não alcança sequer 1% e apenas sete casos do gênero se verificaram em todo o mundo, incluindo um recentemente descrito no Brasil por Iacomini (1997). Assim, as chances de uma mãe ter uma segunda filha com Síndrome de Rett são mínimas (Yamada, 1998).

É importante ressaltar que a síndrome, por si só, não representa um fator que limita a sobrevida, pois, com cuidados médicos e de reabilitação, a criança com Síndrome de Rett poderá atingir a idade adulta (Yamada, 1998). Têm-se notícias de casos de pacientes deambulatórios no estágio III com até cinquenta e quatro anos de idade (Pereira, 1995). No entanto, a taxa de sobrevivência se reduz para 70% aos trinta e cinco anos, comparados com 98% na população feminina normal (Naidu, 1997).

As principais causas *mortis* são, segundo Pereira (1995), colapso cardiovascular (35%), pneumonias (35%), acidentes (9%), estado de mal convulsivo (6%), perfuração gástrica aguda (6%), má nutrição e caquexia (6%) e outras (incluindo morte súbita e inexplicável).

Para Naidu (1997), um terço das mortes ocorre nas primeiras duas décadas de vida, principalmente durante o sono, sem nenhum motivo aparente. Tal fato, certamente, está relacionado a crises noturnas de convulsões, que geram mortes súbitas e inexplicáveis (Pereira, 1992). Yamada (1998) acrescentou que, no chamado mal convulsivo, com várias crises seguidas sem recuperação da consciência entre elas, poderá haver risco de vida, embora as crises sejam, de um modo geral, auto-limitadas, reduzindo de intensidade ou se extinguindo com a idade.

3. Gênese Etiológica

Desde sua descrição inicial, em 1966, a Síndrome de Rett foi considerada como uma das mais enigmáticas desordens do desenvolvimento infantil, em decorrência de sua etiologia desconhecida e por afetar exclusivamente o sexo feminino, pelo menos em sua forma clássica.

A presença de alterações ou defeitos na maturação dos sistemas dopaminérgico e colinérgico, além da presença, tanto em níveis elevados como diminuídos, de beta-endorfinas no líquor de meninas com a Síndrome de Rett, foi identificada por Pereira (1995).

Rett (in: Tommaso et al, 1997) aponta para a existência de alterações na síntese ou no metabolismo dos neurotransmissores, os quais, sejam primários ou secundários, terão um efeito significativo na parada do processo maturacional (Percy, 1997).

Todavia, pesquisas sobre o papel de endorfinas e neurotransmissores têm produzido resultados conflitantes,

sendo necessários mais estudos sobre a influência dos fatores neurotróficos na Síndrome de Rett (Lappalainen in: Leonard e Bower, 1998). Além disso, a hipótese mais aceita sobre a gênese etiológica da Síndrome de Rett refere-se a evidências convincentes de uma base genética (Smith e Smith, 1998), sendo, desse modo, considerada como uma provável doença hereditária de transmissão dominante, ligada ao sexo, e letal para os embriões hemizigóticos do sexo masculino (Clarke in: Leonard e Bower, 1998; Yamada, 1998; Amir et al, 1999).

Estudos recentes identificaram a alteração genética na Síndrome de Rett, situada no gene MECP2, que se localiza no cromossomo X (relacionado à determinação do sexo do embrião), justificando sua incidência exclusiva no sexo feminino (Van den Veyver & Zoghbi, 2000).

4. Diagnóstico

Dezesseis anos após a descrição inicial da Síndrome de Rett, realizada pelo Dr. Andreas Rett, Hagberg et al. estabeleceram achados clínicos obrigatórios, de suporte e de exclusão, para o seu diagnóstico, pela ausência, na época, de exames laboratoriais específicos que possibilitassem sua identificação (Woodyatt e Ozanne, 1992).

Os critérios obrigatórios para o diagnóstico da Síndrome de Rett são em número de oito, a saber:

- 1- Períodos pré e peri-natal normais;
- 2- Desenvolvimento psicomotor aparentemente normal nos primeiros seis meses de vida;
- 3- Perímetro cefálico normal ao nascimento;
- 4- Desaceleração do crescimento craniano entre cinco meses e quatro anos;
- 5- Perda dos movimentos manuais voluntários entre seis e trinta meses;
- 6- Desenvolvimento de prejuízo severo da linguagem expressiva e receptiva na presença de grave retardo motor;
- 7- Movimentos estereotipados das mãos tais como apertar/deslizar as mãos, bater uma na outra, bater palmas, levá-las à boca ou lavar/esfregar as mãos;
- 8- Aparecimento de apraxia da marcha e ataxia/apraxia do tronco entre um e quatro anos.

Em 1992, o Dr. Andreas Rett mencionou a possibilidade de uma tentativa de diagnóstico entre nove e vinte e quatro meses de vida, diferente do que estava ocorrendo até o momento, uma vez que a identificação da Síndrome de Rett só era conseguida entre três e quatro anos de idade.

A normalidade dos períodos pré e peri-natal constitui o primeiro dos oito critérios clínicos indispensáveis ao diagnóstico da Síndrome de Rett, contudo, diversos autores preconizam a existência de alterações precoces que mesmo quando presentes não invalidam sua identificação, tais como: prematuridade e baixo peso (Woodyatt & Ozanne, 1992),

sucção fraca e choro anormal após o nascimento (Naidu et al in: Leonard & Bower, 1998), hiperamonemia (Rett in: Leonard & Bower, 1998), além de problemas alimentares, *apgar* reduzido, broncomalácia e sofrimento fetal (Leonard & Bower, 1998).

O diagnóstico baseado na observância dos critérios comentados anteriormente constitui uma identificação eminentemente clínica. Não obstante, atualmente, com a descoberta de mutações do gene MECP2, como fatores etiológicos da Síndrome de Rett, tornou-se possível o seu diagnóstico através de um marcador laboratorial específico, e, conseqüentemente, mais fidedigno. Huppke et al (2000) mencionaram a possibilidade de tais alterações serem identificadas em 77% dos pacientes com a Síndrome de Rett na sua forma clássica. Em oposição, danos neurológicos mais graves constituem critério de exclusão para o seu diagnóstico (Trevathan & Moser in: Leonard & Bower, 1998).

O desenvolvimento psicomotor normal nos primeiros seis meses de vida também poderá manifestar discretas alterações, como por exemplo, hipotonia desde o nascimento (Woodyatt e Ozanne, 1992; Pereira 1995; Yamada, 1998), ou ainda atrasos motores sutis, anteriores à manifestação dos primeiros sintomas da doença (Yamada, 1998).

Embora a circunferência cefálica normal, no nascimento, seja um critério necessário ao diagnóstico da Síndrome de Rett, alguns autores mencionaram a probabilidade de ela ser menor do que a encontrada na população em geral (Holm, Colemam et al e Witt – Engerstrom in: Leonard e Bower, 1998).

Yamada (1998) não considera a desaceleração do perímetro cefálico como critério absoluto, haja vista apenas 50% das crianças com Síndrome de Rett apresentarem microcefalia adquirida. Já a perda dos movimentos voluntários das mãos constitui um dado característico e obrigatório no diagnóstico, pelo menos na forma típica, da Síndrome de Rett.

Para que se configure o diagnóstico de um quadro clássico da desordem, tem-se como obrigatória a presença de oito critérios de inclusão da Síndrome de Rett; seis para os casos atípicos e alguns para os casos potenciais. A presença de pelo menos um dos critérios de exclusão invalida o seu diagnóstico (Leonard e Bower, 1998).

Dentre os critérios de suporte, os mais comuns constituem disfunção respiratória, hiperventilação e períodos de apnéia, crises convulsivas, retardo no crescimento corporal, escoliose e distúrbios tróficos dos pés. Smith e Smith (1998) acrescentaram, dentre outros critérios, bruxismo, padrões anormais de sono, irritação ou agitação, dificuldades de mastigação e deglutição.

Embora o seu diagnóstico seja eminentemente clínico, diversos estudos têm procurado encontrar dados que forneçam subsídios para uma determinação mais precisa e confiável da síndrome.

Dentre eles, menciona-se a existência, ainda que inconsistente, de um marcador biológico para a Síndrome de Rett: a análise de glicolipídeos do cérebro e líquido, a qual demonstraria uma redução de gangliosídeos (Hagberg in: Pereira, 1995), evidência suficiente para explicar a diminuição da arborização dendrítica e axonopatias demonstradas em exames anátomo - patológicos (Armstrong in: Pereira, 1995).

Mesmo não sendo um achado patognomônico, a presença de atrofia cortical, principalmente nos estágios iniciais, é freqüente (Osby et al, 1990; Pereira, 1995), podendo atingir, preferencialmente, a região frontal, sem nenhuma atrofia significativa do cerebelo, amígdala e hipocampo (Nihei e Naitoh, 1990). Com isso, o cérebro apresenta-se macroscopicamente normal, mas uniformemente menor (Armstrong in: Pereira, 1995), indicando falha do desenvolvimento que poderá estacionar em um estágio muito imaturo (Nihei e Naitoh, 1990).

Um outro achado neuro-patológico, tão significativo quanto a atrofia cortical, consiste na redução ou ausência de pigmentação dentro dos neurônios da substância negra (Osby et al, 1990; Wiedemann, Kunze e Dibbern, 1992), semelhante à degeneração observada no Mal de Parkinson (Morton et al, 1997). Pereira (1995) confirmou a presença de degeneração da substância negra do tronco encefálico, mas rejeitou a hipótese de existência de níveis reduzidos de dopamina, como os encontrados na doença mencionada.

5. Diagnóstico Diferencial

A demora na descoberta do gene defeituoso na Síndrome de Rett restringiu sua diagnose, durante todo esse período, a uma avaliação eminentemente clínica, ocasionando, assim, diversos diagnósticos errôneos, especialmente aqueles relacionados ao Autismo Infantil (Yamada, 1998).

Estima-se que cerca de 80% das crianças com a Síndrome de Rett são inicialmente diagnosticadas como autistas, apesar de constituírem dois quadros extremamente diversos (Schwartzman, 1995).

Carmagnat – Dubois (1997) realizou estudo comparativo entre três grupos de nove crianças cada, sendo o primeiro grupo constituído por crianças com Síndrome de Rett, o segundo por autistas e o terceiro por crianças normais.

Sua pesquisa confirmou um período assintomático da Síndrome de Rett entre o nascimento e os seus primeiros sinais, e definiu o aparecimento de distúrbios de algumas funções, como a intenção e a imitação, especialmente no período de doze a dezoito meses. As crianças com a Síndrome de Rett poderão ser diferenciadas de crianças autistas, com base no envolvimento da função cognitiva e na presença de alterações do tônus, da motricidade e da postura, mais proeminentes na Síndrome de Rett.

Outras possíveis diferenças entre as duas desordens residem no fato de a Síndrome de Rett ser marcada por comportamentos estereotipados extremamente característicos; enquanto, no autismo, as estereotipias são mais variadas, podendo incluir além de movimentos manuais, como na Síndrome de Rett, movimentos com os braços, com o próprio corpo ou mesmo com objetos diversos. Também diferem quanto à ocorrência, haja vista a Síndrome de Rett afetar apenas meninas, ao passo que o Autismo atinge, três vezes mais, a população masculina (Sousa et al, 1991).

Dessa forma, torna-se imprescindível o diagnóstico diferencial entre as duas enfermidades no estágio I e, principalmente, no decurso do estágio II, em virtude do maior pronunciamento de comportamentos autísticos entre um e três anos. De modo geral, após quatro anos de idade, esse diagnóstico não apresentará nenhuma dificuldade (Witt – Engerstrom in: Pereira, 1995).

Também no estágio I, faz-se necessário o diagnóstico diferencial de Hipotonia Congênita Benigna, Síndrome de Prader – Willi e Paralisia Cerebral.

Durante o segundo estágio, é necessário que se descartem, além do Autismo e Psicoses, quadros de Encefalopatia Epiléptica, Desordens Neuro-degenerativas e uma rara enfermidade chamada Forma Infantil de Ceróide-Lipofuscionese Neuronal, diferenciada apenas através de exames especializados (Yamada, 1998).

Os diagnósticos errôneos mais comumente relacionados às crianças com a Síndrome de Rett no estágio III foram os de Degeneração Espinocerebelar, Paralisia Cerebral Atáxica ou Tetraparesia Espástica e Síndrome de Angelman (Naidu, 1997). A Síndrome de Angelman é uma alteração semelhante à Síndrome de Rett, mas clinicamente diferenciada por apresentar distúrbio psicomotor desde o início, labilidade emocional e sinais dismórficos craniofaciais (Pereira, 1995).

Durante o quarto e último estágio de seu desenvolvimento, a Síndrome de Rett pode ser confundida com alguma desordem degenerativa de etiologia desconhecida (Budden, Meek e Henighan, 1990; Naidu, 1997).

6. Intervenção

Existem, via de regra, três condições que dificultam, ou mesmo inviabilizam, a intervenção nas crianças com Síndrome de Rett: o desconhecimento preciso dos seus mecanismos etiológicos, a ausência do diagnóstico precoce e o próprio quadro que caracteriza a doença.

Desse modo, os recursos terapêuticos limitam-se à intervenção com o objetivo de minimizar as alterações presentes, iniciando-se na maioria das vezes tardiamente, no decorrer do segundo ou terceiro estágio, quando algumas dificuldades estão permanentemente instaladas.

A atuação conjunta e integrada de todos os profissionais que participam do diagnóstico e tratamento da Síndrome de Rett constitui fator indispensável ao estabelecimento de uma melhoria efetiva das condições de sobrevivência de garotas afetadas pela desordem (Barbosa & Giacheti, 2000).

Durante o estágio I de desenvolvimento da Síndrome de Rett, o enfoque terapêutico deve ser dado à aquisição de habilidades motoras grosseiras, como sentar e engatinhar. No segundo estágio, o foco deverá ser a manutenção da mobilidade e da marcha. No estágio III, as maiores restrições referem-se à severidade da apraxia manual, tornando-se, assim, imprescindível a realização de atividades que estimulem a apreensão voluntária das mãos e orientações quanto à alimentação. Como nesse período há uma redução dos comportamentos autísticos, o contato visual melhora sensivelmente, devendo, pois, ser mantido como um canal comunicativo. Já no quarto estágio, atenção especial deve ser dispensada à progressão da escoliose e à presença de alterações tróficas e/ou circulatórias dos membros inferiores (Yamada, 1998).

Com referência ao tratamento médico, a conduta de maior relevância relaciona-se ao controle das crises convulsivas, que acompanham cerca de 70 a 80% dos casos (Yamada, 1998), geralmente com início entre o primeiro e o quinto ano de idade e com tendência à melhora na segunda década de vida (Pereira, 1992).

Uma característica observada em diversos casos constitui o emagrecimento progressivo, podendo levar à caquexia e à morte nos casos mais graves (Pereira, 1992). Os mecanismos desencadeadores dessa alteração permanecem desconhecidos, todavia, existem duas explicações plausíveis: o emagrecimento resulta do alto gasto energético das crianças com Síndrome de Rett, em decorrência da hiperatividade e estereotípias constantes (Yamada, 1998), ou decorre da presença de quadros graves de alterações da deglutição (Smith & Smith, 1998), capazes, por vezes, de constituir uma ameaça para a vida de garotas com a Síndrome de Rett.

Por tais motivos, uma análise precoce do estado nutricional e funcional da alimentação, realizada pelo nutricionista e acompanhada pelo fonoaudiólogo, possibilitará atuação rápida e especializada, a fim de promover a manutenção de alimentação segura e com o aporte nutricional adequado, principalmente antes que a escoliose progrida ao ponto de impedir a postura sentada, aumentando, assim, os riscos de aspiração e, conseqüentemente, de infecções pulmonares, que constituem, segundo Pereira (1992), a principal causa *mortis* de garotas com Síndrome de Rett, em conjunto com colapsos cardíaco-vasculares.

Com base em estudo realizado com 42 garotas e mulheres norueguesas com Síndrome de Rett, Von Tetzchner (1997) concluiu que a terapia de linguagem deverá incluir treinos de

interpretação por parte dos familiares, dos comportamentos indicativos de interesse, necessidades e preferências, que embora não conduzam sistematicamente a atitudes intencionais das crianças, possibilitam uma forma de comunicação com aqueles que vivem em seu meio familiar.

A reabilitação motora é imprescindível para a prevenção da escoliose e manutenção da condição deambulatória da criança, assim como a intervenção do terapeuta ocupacional na adaptação de utensílios que possibilitem a realização das atividades de vida diária (AVD's), de talas para os membros superiores, com o intuito de evitar a auto-agressão (Pereira, 1995) e na manutenção das habilidades manuais ainda não deterioradas pela presença de apraxia manual.

Yamada (1998) acrescentou a importância do psicólogo na equipe de apoio aos pais e na atuação frente ao quadro sintomatológico dos filhos com a referida síndrome, bem como a importância do trabalho multidisciplinar no prognóstico dessas crianças.

A musicoterapia apresentou resultados encorajadores tanto para a manutenção de um canal comunicativo como para a diminuição da agitação comum às crianças com Síndrome de Rett (Rett, 1992). Tal recurso já havia sido mencionado com sucesso pelo próprio Andreas Rett desde a sua descrição.

A identificação da alteração genética na Síndrome de Rett, sem dúvida, traduz-se em um grande avanço para o diagnóstico, haja vista representar um marcador laboratorial, possibilitando, assim, sua caracterização precisa e precoce (Van den Veyver & Zoghbi, 2000, Huppke et al, 2000), o que, por sua vez, permitirá ampliar estudos específicos sobre o tratamento dessa condição.

7. Resultados e Discussão

Caso Clínico

F. K. M. F., sexo feminino, branca, nascida no ano de 1996, apresentando três anos e cinco meses na data da avaliação. Gestação sem intercorrência física ou emocional, parto normal e a termo sem complicações no período perinatal. Desenvolvimento psicomotor normal no primeiro semestre de vida (figura 2), nunca engatinhou e começou a andar com apoio aos três anos, desenvolvendo marcha atáxica com base alargada. Não apresentou dificuldades para se alimentar nos primeiros seis meses de vida, manifestando engasgos freqüentes com a idade de 7-8 meses. Comunicação pré-verbal normal, falou as primeiras palavras com um ano, sendo perdidas seis meses mais tarde. As primeiras manifestações percebidas pela mãe constituíram a ausência de aquisição do engatinhar, perda das habilidades verbais e aparecimento de comportamentos autísticos.

Com um ano e seis meses surgiram as estereotípias manuais, de levar as mãos à boca e apertá-las na linha média

batendo uma na outra. Apresentou uma única crise convulsiva com a idade de dois anos e três meses. Na mesma idade surgiram episódios de apnéia.

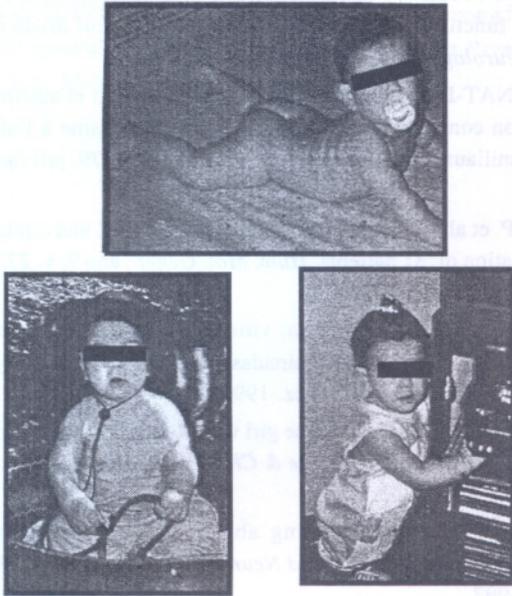


Figura 2 – Sujeito da nossa amostra (F.K.M.F.), com aparente normalidade do desenvolvimento psicomotor. No alto, criança com 4 meses. Em baixo, à esquerda, criança com 6 meses. Em baixo, à direita, criança com 8 meses.

Diagnóstico Genético: Aos 2 anos e 2 meses recebeu diagnóstico de Síndrome de Rett – Estágio III, fornecido por neuropediatra em clínica particular situada na cidade de Fortaleza, capital do estado do Ceará, com base nos achados clínicos, haja vista a ausência de um marcador laboratorial para a desordem.

A classificação da criança como pertencendo ao Estágio III de desenvolvimento da síndrome ou período pseudo-estacionário deveu-se à presença das seguintes manifestações clínicas: estabilização do quadro clínico, redução dos comportamentos autísticos, melhora do contato visual e de algumas habilidades comunicativas, assim como aparecimento de ataxia da marcha.

Exames Complementares

Eletroencefalograma e Tomografia Computadorizada: realizados aos dois anos, ambos demonstrando resultados normais;

Exame auditivo (Avaliação Instrumental): realizado também aos dois anos de idade, revelando audição social normal.

Avaliação fonoaudiológica: demonstrou ausência de comunicação verbal e preservação do choro e do contato visual como habilidades empregadas para comunicar sentimentos de fome, dor ou alegria. Ausência de atividade gestual. Não interage ou manuseia objetos ou brinquedos. Apresenta apraxia

manual e movimentos de apertar as mãos constantes, cessando apenas durante o sono. Alimentação preferencialmente líquida e pastosa, com engasgos periódicos e escape oral sistemático. Presença de bruxismo e sialorréia pouco frequente.

Diagnóstico Fonoaudiológico: Distúrbio de Linguagem e Disfagia.

Conduta Fonoaudiológica

De modo geral, todo o processo de intervenção deverá ser realizado com equipe multiprofissional e participação sistemática dos pais ou de um membro escolhido pela família para acompanhar as atividades e executá-las durante todo o dia. Esse processo necessita estar voltado para a manutenção das habilidades ainda não deterioradas, sejam elas cognitivas, motoras, comunicativas ou relacionadas à saúde geral da criança, haja vista a Síndrome de Rett tratar-se de uma desordem neurodegenerativa e progressiva.

Smith & Smith (1998) consideram que a rápida evolução da Síndrome de Rett poderá ser minimizada por meio de recursos terapêuticos que retardem a progressão da debilidade motora e melhorem ou preservem as habilidades comunicativas.

Tendo em vista o caráter degenerativo da desordem, a atuação na manutenção das habilidades comunicativas não deterioradas tem grande relevância na preservação de alguma forma de comunicação com o meio. Assim, o fonoaudiólogo deverá realizar um trabalho de intensificação das funções remanescentes, com enfoque nas atitudes intencionais, cuja perda, representa, segundo Woodyatt & Ozanne (1992), o fator de maior interferência na comunicação funcional de crianças com Síndrome de Rett. Budden, Meek e Henighan (1990) atribuíram a preservação das habilidades comunicativas observada em cinco das nove garotas do seu estudo, à participação em terapia de fala e de linguagem.

Desse modo, foram estabelecidos os seguintes objetivos terapêuticos com relação à linguagem e à função comunicativa: manutenção das habilidades comunicativas preservadas, especialmente do contato visual, estimulação de trocas comunicativas não-verbais e compreensão de atos comunicativos situacionais.

O processo de reabilitação foi desenvolvido durante 10 meses em duas sessões semanais de 45 minutos cada, abrangendo atividades com a criança e orientação aos pais. Quanto à comunicação, nossos objetivos foram mais facilmente alcançados, tendo em vista a permanência da criança no terceiro estágio de desenvolvimento da síndrome, período em que há uma melhoria espontânea das habilidades comunicativas. Assim, com a aceleração fornecida pelo processo terapêutico, conseguimos estabelecer e manter durante esse período o emprego de recursos comunicativos intencionais, por meio do olhar e da atividade corporal/facial.

No que concerne aos aspectos alimentares, buscamos oferecer condições que fornecessem uma alimentação segura, ou seja, sem riscos de aspiração, com aporte nutricional adequado às necessidades da criança e com a possibilidade de gerar estímulos prazerosos de satisfação.

Com referência às habilidades alimentares, entrevistamos, inicialmente, na modificação da consistência alimentar, que passou a ser essencialmente pastosa grossa, com exceção da água, facilitando assim o controle oral do bolo alimentar e, por conseguinte, a redução do escape precoce do alimento para a faringe, bem como dos engasgos antes da deglutição. Além disso, utilizamos estimulação térmica, principalmente através de deglutições de sorvete, para melhorar a eficiência do reflexo de deglutição e exercícios para maximizar o fechamento glótico. Tais estratégias repercutiram no final da reabilitação, na manutenção de alimentação via oral de forma segura e efetiva.

8. Conclusões

Diante do exposto, permitimo-nos concluir que, embora a Síndrome de Rett constitua uma desordem gravemente progressiva, há um amplo espectro de ação terapêutica ante um diagnóstico precoce, especialmente até o estágio II do seu desenvolvimento, momento em que não há, via de regra, a instalação de alterações mais debilitantes.

Dáí, a importância de fonoaudiólogos, fisioterapeutas e terapeutas ocupacionais conhecerem as características de desenvolvimento desta desordem, haja vista serem, na maioria dos casos, os primeiros profissionais a atenderem tais crianças, possibilitando, assim, encaminhamento à equipe médica e realização do diagnóstico em tempo hábil.

Em complemento à sua identificação, as maiores esperanças para as garotas com Síndrome de Rett referem-se ao descobrimento de uma gênese etiológica precisa que propicie a descoberta de medicamentos mais eficazes, além de propostas de reabilitação motora, de linguagem e de alimentação que minimizem perdas e trabalhem os ganhos, permitindo, assim, a preservação de uma melhor qualidade de vida e o estabelecimento de novas possibilidades para as crianças afetadas e seus familiares.

Desse modo, não obstante a consumação do primeiro e decisivo passo, a descoberta do gene alterado, faz-se imprescindível incrementar a atuação de equipes multidisciplinares na realização do diagnóstico precoce das crianças afetadas, incluindo pediatras, geneticistas, fonoaudiólogos, fisioterapeutas e terapeutas ocupacionais, a fim de conduzi-las, tempestivamente, a processos de reabilitação funcionalmente mais eficazes e efetivos.

9. Referências

AMIR, R. E. et al. Rett syndrome is caused by mutations in X-linked MECP2, encoding methyl-CpG-binding protein 2. *Nature Genetics*, v. 23, n. 2, p. 185-188. Oct. 1999.

BARBOSA, R. C.; GIACHETI, C. M. Síndrome de Rett: caracterização do desempenho comunicativo. *Jornal Brasileiro de Fonoaudiologia*, Curitiba, ano 1, n. 2, p. 23-26, jan./mar. 2000.

BUDDEN, S.; MEEK, M.; HENIGHAN, C. Communication and oral-motor function in Rett syndrome. *Developmental Medicine & Child Neurology*, v. 32, n. 1, p. 51-55, jan. 1990.

CARMAGNAT-DUBOIS, F. et al. Syndrome de Rett et autisme: revue comparative précoce des signes d'autisme à l'aide de films familiaux. *L'encephale*, v. 23, n. 4, p. 273-279, juil./août 1997.

HUPPKE, P. et al. Rett syndrome: analysis of MECP2 and clinical characterization of 31 patients. *Hum. Mol. Genet.*, ano 9, v. 22, n. 9, p. 1369-1375, May 2000.

IACOMINI, F. Uma doença rara: vítimas da síndrome de Rett, duas crianças brasileiras são examinadas nos Estados Unidos. *Veja*, São Paulo, v. 30, n. 50, p. 75, dez. 1997.

LEONARD, H.; BOWER, C. Is the girl with Rett syndrome normal at birth? *Developmental Medicine & Child Neurology*, v. 40, n. 2, p. 115-121, 1998.

MORTON, R. E. et al. Feeding ability in Rett syndrome. *Developmental Medicine & Child Neurology*, v. 39, n. 5, p. 331-335, may 1997.

NAIDU, S. Rett syndrome: natural history and underlying mechanisms. *European Child and Adolescent Psychiatry*, v. 6, n. 1, p. 14-17, 1997. Supplement.

NIHEI, K.; NAITOH, H. Cranial computed tomographic and magnetic resonance imaging studies on the Rett syndrome. *Brain & Development*, Netherlands, v. 12, n. 1, p. 101-105, 1990.

OSKI, F. A. et al. *Princípios e práticas em pediatria*. Rio de Janeiro: Guanabara Koogan, 1990. v. 2.

PERCY, A. K. Neurobiology and neurochemistry of Rett syndrome. *European Child and Adolescent Psychiatry*, v. 6, n. 1, p. 80-82, 1997. Supplement.

PEREIRA, J. L. P. Perspectivas à terapia medicamentosa na síndrome de Rett. *Temas Sobre Desenvolvimento*, São Paulo, v. 2, n. 7, p. 5-8, jul./ago. 1992.

_____. Síndrome de Rett: forma clássica, formas atípicas e quadros retóides. *Temas Sobre Desenvolvimento*, São Paulo, v. 2, n. 23, p. 4-16, mar./abr. 1995.

RETT, A. The mystery of the Rett syndrome. *Brain & Development*, Netherlands, v. 14, p. 141-142, May 1992. Supplement.

SCHWARTZMAN, S. Neurobiologia do autismo infantil. In: SCHWARTZMAN, J. S.; ASUMPÇÃO JÚNIOR, F. B. (Ed.). *Autismo infantil*. São Paulo: Memnon, 1995.

SMITH, A.; SMITH, K. *Rett syndrome, what is it?* Disponível em: <http://www2.paltech.com/irsa/what_is.htm>. Acesso em: 18 nov. 1998.

SOUZA, E. P. et al. Síndrome de Rett. *Lugar em Fono*, Rio de Janeiro, n. 5, p. 24-30, jul. 1991.

TOMMASO, A. M. A. et al. Síndrome de Rett: revisão da literatura. *Revista da Faculdade de Ciências Médicas da UNICAMP*, Campinas, v. 5, n. 2, p. 12-14, ago. 1997.

VAN DEN VEYVER, I. B.; ZOGHBI, H. Y. Methyl-CpG-binding protein 2 mutations in Rett syndrome. *Curr. Opin. Genet. Dev.*, v. 10, n. 3, p. 275-279, June 2000.

VON TETZCHNER, S. Communication skills among females with Rett syndrome. *European Child and Adolescent Psychiatry*, v. 6, n. 1, p. 33-37, 1997. Supplement.

WIEDEMANN, H-R, KUNZE, J; DIBBERN, H. *Atlas de síndromes clínicas dismórficas*. 3. ed. São Paulo: Manole, 1992.

WOODYATT, G. C.; OZANNE, A. E. Communication abilities in a case of Rett syndrome. *Journal of Intellectual Disability Research*, v. 36, pt. 1, p. 83-92, Feb. 1992.

YAMADA, M. N. *Síndrome de Rett*. Disponível em: <<http://members.xoom.com/SRETT/>>. Acesso em: 30 nov. 1998.