



SÍNDROME DE RETT: UM OLHAR PARA A FISIOTERAPIA

Yasmim Karoline da Silva Santos

Nataliene Ruth David Dias

Maria Clara Andrade de Souza

Marcelino da Silva Souza

Bertran Gonçalves Coutinho

Wilson José de Miranda Lima

RESUMO: A Síndrome de Rett (SR), é uma desordem neuropsicomotora causada por uma mutação genética do gene MECP2 localizado no cromossomo X, que codifica a proteína MECP2 e tem a função de inativar outros genes através de mecanismos de repressão da transcrição, envolvendo ligações a regiões CpG metiladas. Realizou-se uma revisão de literatura considerando publicações entre 2014 a 2018, nas bases de dados PubMed/ MEDLINE e Scientific Electronic Library Online. Para profissionais da área de reabilitação, a SR é uma condição particularmente desafiadora, tendo em vista a gravidade do comprometimento motor e cognitivo. O início precoce da fisioterapia e da hidroterapia para potencializar os movimentos sem os efeitos da gravidade, para favorecer a postura ereta, são métodos que têm sido utilizados com eficácia. A escoliose, principal problema ortopédico, se deve detectar e combater desde que se tem o diagnóstico da Síndrome, devido ser neurogênica e de rápida evolução. Deve-se realizar reabilitação funcional tanto no que diz respeito aos aspectos fisioterapêuticos, como a outras terapias ocupacionais. É necessário um tratamento lento, pois é preciso um maior tempo para que o paciente realize uma função solicitada, se não houver esse tempo ele desestimula-se em realizar a função. O tratamento respiratório é uma das condutas favoráveis ao portador da síndrome de Rett, visto que a escoliose apresentada nestes pacientes um fator que vem agravar na reexpansão dos pulmões trazendo mais complicações.

Palavras-chave: Síndrome de Rett, Fisioterapia, Tratamento.

1 INTRODUÇÃO

A Síndrome de Rett (SR), é uma desordem neuropsicomotora causada por uma mutação genética do gene MECP2 localizado no cromossomo X, que codifica a proteína MECP2 e tem a função de inativar outros genes através de mecanismos de repressão da transcrição, envolvendo ligações a regiões CpG metiladas. A síndrome atinge principalmente meninas e mulheres, cerca de uma a cada 10.000 pessoas.

Embora existam formas atípicas da doença, os achados clínicos característicos são: perda de habilidades e objetivos de comunicação, desenvolvimento motor, ataxia (perda do controle muscular durante movimentos voluntários, como andar ou pegar



objetos) ou distaxia (perda parcial do controle muscular), tendência autista, microcefalia e convulsões. Por se tratar de uma doença que compromete a locomoção e cognição, se faz necessária a reabilitação das funções por profissionais como fisioterapeutas. O presente trabalho teve como objetivo principal realizar uma revisão de literatura sobre a síndrome de Rett, correlacionando com a atuação do Fisioterapeuta no seu tratamento.

2 MATERIAL E MÉTODOS

Realizou-se uma revisão de literatura considerando publicações entre 2014 a 2018, nas bases de dados PubMed/ MEDLINE e Scientific Electronic Library Online.

3 RESULTADOS E DISCUSSÃO

Para profissionais da área de reabilitação, a SR é uma condição particularmente desafiadora, tendo em vista a gravidade do comprometimento motor e cognitivo. O início precoce da fisioterapia e da hidroterapia para potencializar os movimentos sem os efeitos da gravidade, para favorecer a postura ereta, são métodos que têm sido utilizados com eficácia.

A escoliose, principal problema ortopédico, se deve detectar e combater desde que se tem o diagnóstico da Síndrome, devido ser neurogênica e de rápida evolução. Deve-se realizar reabilitação funcional tanto no que diz respeito aos aspectos fisioterapêuticos, como a outras terapias ocupacionais. É necessário um tratamento lento, pois é preciso um maior tempo para que o paciente realize uma função solicitada, se não houver esse tempo ele desestimula-se em realizar a função.

Cada portador se expressa de uma maneira e cabe a nós fisioterapeutas, conhecê-las e pensar na melhor maneira de lidar com cada caso. Em alguns atendimentos fisioterapêuticos objetiva-se readquirir a marcha, diminuição da espasticidade em membros inferiores, melhoraria do equilíbrio, mobilidade articular e a capacidade pulmonar. Uma das principais ferramentas usadas pelos fisioterapeutas é a terapia manual, sendo a cinesioterapia a conduta mais utilizada.

4 CONCLUSÃO



O tratamento fisioterapêutico é de grande importância em portadores de SR, e deve ser realizado de forma constante. Além de resultados significativos como retorno da marcha e melhora na função respiratória, o tratamento é indispensável principalmente a fim de evitar a progressão da patologia. O tratamento respiratório é uma das condutas favoráveis ao portador da síndrome de Rett, visto que a escoliose apresentada nestes pacientes um fator que vem agravar na reexpansão dos pulmões trazendo mais complicações.

REFERÊNCIAS

- ANPAR – Associação Nacional de Pais e amigos de Rett: Síndrome de Rett. Disponível em: rettportugal.blogspot.com/p/sindrome-de-rett.html; Acesso em 05 de out. de 2018.
- De Felice C, Leoncini S, Signorini C, Cortelazzo A, Rovero P, Durand T, et al. Rett syndrome: An autoimmune disease?. **Autoimmun Rev.** 2016;15(4):411-6.
- Síndrome de Rett: tratamento, expectativa de vida, sintomas e mais. Disponível em: minutosaudavel.com.br/sindrome-de-rett-tratamento-expectativa-de-vida-sintomas-e-mais/; Acesso em 05 de out. de 2018.
- Síndrome de Rett. Disponível em: www.abrete.org.br/sindrome_rett.php; Acesso em 05 de out. de 2018.
- Smeets EEJ, Pelc K, Dan B. Rett Syndrome. **Mol Syndr.** 2011;2(3-5):113-27.
- Tratamento fisioterapêutico ao paciente portador da Síndrome de Rett. Disponível em: efdeportes.com/efd181/tratamento-fisioterapeutico-da-sindrome-de-rett.htm; Acesso em 03 de out. de 2018.
- Neul JL, Kaufmann WE, Glaze DG, Clarke AJ, Leonard H, Bailey MES, et al. Rett Syndrome: Revised Diagnostic Criteria and Nomenclature. **Ann Neurol.** 2011;68(6):944-50.