

SÍNDROME DE RETT NA ATENÇÃO PRIMÁRIA À SAÚDE: RELATO DE CASO

RETT SYNDROME IN PRIMARY HEALTH CARE: A CASE REPORT

Eduardo Toaza¹, Gabriela Cella¹, Cristina Zanatta Albarello¹, Augusto Poloniato Gelain¹, Thais Caroline Fin¹, Thiago de Bittencourt Buss¹.

¹Universidade de Passo Fundo (UPF), Passo Fundo, RS, Brasil.

RESUMO

Introdução: a síndrome de Rett é uma desordem rara do desenvolvimento neurológico, mas pode passar despercebida pela atenção primária à saúde (APS) caso não haja uma boa suspeita diagnóstica. **Objetivo:** através do relato de caso de Síndrome de Rett, discutir o curso clínico da doença, os problemas sociais relacionados e a importância da APS no seu rastreamento e diagnóstico. **Metodologia:** o estudo foi construído a partir de uma opção metodológica de natureza qualitativa, com caráter exploratório e estratégia descritiva. **Resultados:** a síndrome de Rett é uma doença de herança dominante ligada ao cromossomo X, causada por mutações no gene MECP2. Paciente do sexo feminino, com 2 anos de idade, apresentou atraso no desenvolvimento neuropsicomotor e iniciou com quadro de episódios convulsivos. **Conclusões:** a paciente apresentou as características mais comuns da síndrome de Rett, sendo realizada investigação genética para confirmar o diagnóstico.

Descritores: Síndrome de Rett; Atenção primária à saúde; Relato de caso.

ABSTRACT

Introduction: Rett syndrome is a rare neurological development disorder, but it can go unnoticed by primary health care (PHC) if there is no good diagnostic suspicion. **Objective:** through the case report of Rett Syndrome, discuss the clinical course of the disease, the related social problems and the importance of PHC in its screening and diagnosis. **Methodology:** the study was built from a qualitative methodological option, with an exploratory character and descriptive strategy. **Results:** Rett syndrome is a dominant inheritance disease linked to the X chromosome, caused by mutations in the MECP2 gene. A 2-year-old female patient presented a delay in neuropsychomotor development and started with convulsive episodes. **Conclusions:** the patient presented the most common characteristics of Rett's syndrome, and a genetic investigation was carried out to confirm the diagnosis.

Descriptors: Rett syndrome; Primary health care; case report.

INTRODUÇÃO

A síndrome de Rett caracteriza-se como um distúrbio progressivo do neurodesenvolvimento, que afeta geralmente meninas e é atribuída à perda da função do gene Methyl-CpG binding protein 2 (MECP2) na maioria dos casos¹. Acomete 1:10.000 a 15.000 nascidos vivos femininos³ e é a segunda causa mais comum de deficiência intelectual grave, ficando atrás apenas da Síndrome de Down².

Após uma gestação, nascimento e desenvolvimento normais nos primeiros meses de vida, ocorre regressão das funções intelectual e motora. As crianças acometidas por essa síndrome desenvolvem dificuldades de coordenação, apraxia da marcha, perda dos movimentos voluntários das mãos e presença de movimentos estereotipados das mãos. Junto com essa regressão, há desaceleração do crescimento do crânio¹. A retração social é uma característica muitas vezes presente e que pode gerar dúvida diagnóstica com autismo e déficit intelectual¹.

A síndrome de Rett foi descrita, inicialmente em 1966, pelo médico austríaco Andreas Rett, quando observou duas meninas que tiveram o desenvolvimento normal no primeiro ano de vida e após regressão com perda das habilidades adquiridas⁶. No ano de 1985, Hanefeld et al. separaram a progressão da doença em quatro fases distintas².

O estágio I equivale ao período de estagnação precoce e aparece entre 6 e 18 meses de idade. Nessa fase as crianças param de cumprir seus marcos esperados de desenvolvimento. O estágio II é um período de alta regressão no desenvolvimento, entre 1 e 4 anos de idade. As crianças afetadas perdem as habilidades adquiridas, como a linguagem e a socialização, além do prejuízo de algumas habilidades motoras. É durante esse período que geralmente aparecem os movimentos estereotipados das mãos. O estágio III também é chamado de estágio pseudoestacionário, visto que ocorre uma estabilização do quadro. As crianças podem recuperar parcialmente algumas das habilidades perdidas. O último estágio, o estágio IV, é conhecido como o estágio final da deterioração motora e pode durar anos ou décadas. Essa etapa é manifestada por mobilidade reduzida, fraqueza muscular, rigidez e espasticidade, distonia e deformidades das mãos e pés à medida que envelhecem.

Até 1999, apenas as características clínicas eram usadas para diagnosticar a síndrome de Rett. No entanto, uma grande descoberta, feita em 1999 por Ruthie Amir, mostrou que a mutação do gene MECP2 é causal para o distúrbio. Portanto, concluiu-se que a síndrome de Rett não corresponde a uma doença degenerativa, como anteriormente se suspeitava, mas sim a um distúrbio caracterizado por neurodesenvolvimento interrompido por mutação⁸.

Levando em consideração este contexto, o presente trabalho foi realizado com enfoque no curso clínico da doença, os problemas sociais relacionados e a importância da

atenção primária no seu rastreio e diagnóstico, visto que uma boa avaliação investigativa pelo médico pode detectar precocemente a síndrome de Rett e iniciar precocemente a reabilitação da criança.

RELATO DO CASO

Paciente feminina, 2 anos, branca, natural e procedente de Passo Fundo. A mãe procurou atendimento na Unidade Básica de Saúde pelo motivo da criança estar com 2 anos de idade e não falar nem deambular.

Foi, então, realizada uma anamnese detalhada com a mãe da paciente que relatou ter engravidado aos 40 anos e que a gestação havia sido classificada como de alto risco, com pré-eclâmpsia ao final da mesma. Nega quaisquer parentescos com o pai da menor. Nega uso de drogas antes ou durante a gestação. Criança nascida por cesárea, com 32 semanas de gestação. Ao nascimento, apresentou-se com 2,230 Kg, sem demais intercorrências.

No decorrer dos primeiros meses de vida o desenvolvimento neuropsicomotor foi normal. Acompanhava movimentos com os olhos e reagia a sons durante o primeiro mês. Emitia sorriso social aos dois meses. Já firmava a cabeça aos quatro meses e sentava com apoio por volta do sexto mês de vida.

As primeiras anormalidades foram observadas após a criança completar 1 ano de idade. Ela ainda não engatinhava e emitia apenas sons incompreensíveis. Não caminhava com ou sem ajuda. Por volta de 1 ano e 3 meses, ocorreu uma regressão dos ganhos psicomotores, deixando de responder e brincar. Além disso, surgiram movimentos repetitivos das mãos, culminando na perda das habilidades manuais e estagnação do desenvolvimento psicomotor. Nessa mesma época, passou a apresentar crises convulsivas noturnas, sendo encaminhada para um neurologista. Está em tratamento para epilepsia, fazendo uso contínuo de carbamazepina.

A pesquisa foi aprovada pelo Comitê de Ética, sob parecer nº 3.761.832 e CAAE nº 25126719.80000.5342 de acordo com o preconizado pela Resolução nº 466/2012.

DISCUSSÃO

A síndrome de Rett é definida como uma desordem do desenvolvimento neurológico rara que tem como característica principal ocorrer no sexo feminino e serem casos esporádicos. Geralmente, os bebês nascem sem intercorrências e parecem se desenvolver dentro dos parâmetros normais até o sexto mês de vida, como ocorreu com a paciente do caso, em que alterações foram notadas apenas ao completar um ano de vida. A regressão dos ganhos psicomotores é característica clássica da síndrome de Rett.

O diagnóstico da paciente foi realizado com a avaliação clínica juntamente com exame laboratorial para pesquisa do gene MECP2, que condiz com os métodos diagnósticos propostos pela literatura.

As duas descobertas atuais mais importantes acerca do distúrbio são: a síndrome de Rett é causada por mutações de perda de função do gene MECP2 ligado ao cromossomo X e a melhora genética dos níveis de MECP2 está associada a uma melhora no curso da doença em roedores. Através de tais descobertas, os pesquisadores têm esboçado diversas estratégias de tratamento, as quais ainda estão em fase de ensaio clínico⁴.

Não obstante, nos últimos anos, mutações em outros 69 genes têm sido associadas à síndrome de Rett, incluindo duas meninas norueguesas com mutação no gene SCN1A⁷. Ambas tinham características clínicas associada a esta síndrome, como o início precoce das convulsões, convulsões febris prolongadas, estado de mal epiléptico e resistência aos medicamentos.

Não há uma terapêutica específica ou curativa para a síndrome de Rett, fazendo que ainda seja muito discutido a respeito dos objetivos de tratamento para estes pacientes⁹. As crianças com crises convulsivas podem se beneficiar de medicamentos antiepiléticos, como é o fato da paciente relatada. A fisioterapia e a hidroterapia também podem ser aliadas para auxiliar na reabilitação motora¹⁰.

Até o momento não existem instrumentos validados para avaliar a evolução de um paciente com Síndrome de Rett. Estes pacientes possuem uma taxa de sobrevivência até por volta dos seus 5 a 6 anos de idade, geralmente com deficiências bastante graves.

A família de uma criança com deficiência grave, como a gerada pela síndrome de Rett, pode enfrentar muitos desafios que terminam por afetar a sua qualidade de vida. Já existem evidências sugerindo que uma criança com distúrbio neurológico sensibiliza fortemente o bem-estar da família e que esses pais experimentam mais situações estressantes e correm um risco maior de desenvolver depressão e distúrbios cardiovasculares⁵.

Diante do exposto acima, um estudo realizado na Espanha procurou avaliar as dimensões da qualidade de vida das famílias afetadas pela síndrome de Rett, incluindo pais e filhos. Com base nos relatos dos pais, o fator que mais diminuiu a qualidade de vida é a convulsão. Portanto, do ponto de vista clínico, o controle da atividade convulsiva de crianças portadoras da síndrome é a principal maneira de melhorar a qualidade de vida de seus pais⁵.

É imprescindível que haja acompanhamento constante com uma equipe multidisciplinar para trabalhar da melhor maneira cada uma dessas limitações, abrangendo áreas tais como: fisioterapia, fonoaudiologia e terapia ocupacional. Na APS, é possível suprir tais recursos através de ações integradas e articuladas de promoção à saúde, à prevenção, ao tratamento e à reabilitação, de maneira longitudinal e articulada.

CONCLUSÃO

Este relato de caso teve como propósito descrever as principais características da síndrome de Rett, dando ênfase para a APS, visto que ela é a porta de entrada e o centro articulador do acesso dos usuários ao Sistema Único de Saúde (SUS). A APS desempenha papel importante na identificação precoce de todos os conjuntos de doenças, até mesmo as mais raras como a descrita acima.

Até o presente momento pouco se conhece sobre a síndrome de Ret e ainda não existe tratamento para a mesma, apenas para uma das comorbidades que é a crise convulsiva. Logo, busca-se trazer uma melhor qualidade de vida para a família e para a criança portadora da síndrome.

REFERÊNCIAS

- Louis ED, Mayer SA, Rowland LP. Merrit - Tratado de Neurologia, 13ª edição.
- Gold WA, Krishnaraj R, Ellaway C, Christodoulou J. Rett syndrome: a genetic update and clinical review focusing on comorbidities. *Acs chemical neuroscience* 2017, 9(2), 167–176.
- Kyle SM, Vashi N, Justice MJ. Rett syndrome: a neurological disorder with metabolic components. *Open biology* 2018, 8(2), 170216.
- Gogliotti RG, Niswender CM. A coordinated attack: rett syndrome therapeutic development. *Trends in pharmacological sciences* 2019, 40(4), 233–236.
- Corchón S, Carrillo-lópez I, Cauli O. Quality of life related to clinical features in patients with rett syndrome and their parents: a systematic review. *Metabolic brain disease* 2018.
- Chahil G, Yelam A, Bollu PC. Rett syndrome in males: a case report and review of literature. *Cureus* 2018, 10(10): e3414.
- Henriksen MW, Ravn K, Paus B, Von TS, Skjeldal OH. De novo mutations in *scn1a* are associated with classic rett syndrome: a case report. *Bmc medical genetics* 2018, 19(1).
- Sharma ER, Debsikdar AV, Naphade NM, Shetty JV. A case report on rett syndrome. 2015, volume8, issue number 2, page 247-249.
- Sousa AM, Perdise GDP, Yokota KHDA, Ceconi R, Pacheco VG. Síndrome de Rett na Atenção Primária à Saúde: um relato de caso. *Anais do 15º Congresso Brasileiro de Medicina de Família e Comunidade*, 2019.

Castro TM, Leite JMRS, Vitorino DFM, Prado GF. Síndrome de rett e hidroterapia: estudo de caso. Revista Neurociências 2004.

Autor Correspondente: Eduardo Toaza

E-mail: eduardotoaza2@gmail.com

Recebido em: 2020-09-26

Aprovado: 2020-12-15