

COMPROMETIMENTO DO DESENVOLVIMENTO INFANTIL CAUSADO PELA SÍNDROME DE RETT: UMA REVISÃO DE LITERATURA

INTRODUÇÃO: A síndrome de Rett (SR) é um distúrbio genético incurável, que afeta o neurodesenvolvimento, principalmente de meninas. Ela prejudica o desenvolvimento físico e neurológico, tendo incidência de 1:10000 nascimentos do sexo feminino. **OBJETIVO:** Evidenciar como a SR afeta o desenvolvimento infantil. **METODOLOGIA:** Foi realizada uma revisão de literatura em 13 artigos, nas plataformas BVS, Scielo e Pubmed, usando os descritores “Síndrome de Rett”, “Rett Syndrome” e “Transtornos do Desenvolvimento Infantil”. Uma compilação acerca dos principais achados desses artigos foi criada. **RESULTADOS:** A SR é causada por uma desordem dominante ligada ao cromossomo X, acometendo o gene MeCP2 que é necessário para o desenvolvimento cerebral. Tal mutação é observada em 95% das meninas, porém, não se compreende totalmente como a alteração desse gene determina o fenótipo da doença. A síndrome evolui em quatro estágios: estagnação precoce (6-18 meses), rapidamente destrutivo (1-4 anos), pseudo-estacionário (2-10 anos) e deterioração motora tardia (após 10 anos). No primeiro estágio, encontram-se crianças com perímetro cefálico anormal, hipotonia, atraso postural e estagnação do desenvolvimento. No estágio 2, ocorre choro excessivo, regressão psicomotora, irritabilidade, afasia, movimentos estereotipados com as mãos, gritos, hiperventilação e dificuldade de interação social, sendo ocasionalmente confundida com autismo. No terceiro estágio, há melhora dos aspectos sociais da doença, contudo, ocorre piora dos problemas motores, apresentando bruxismo, convulsões, escoliose, espasticidade, miastenia e ataxia. No quarto estágio, ocorre incontinência urinária e fecal, deficiência psicomotora grave e comprometimento da marcha. O diagnóstico é majoritariamente clínico, considerando o perímetro cefálico e os marcos do desenvolvimento infantil por idade, como a capacidade de andar, sentar, sustentar o tronco, interação social e observando o movimento das mãos. O tratamento é paliativo, com fisioterapia, terapia ocupacional e acompanhamento de nutricionistas, fonoaudiólogos e médicos. **CONCLUSÃO:** Os artigos revisados evidenciam o comprometimento do desenvolvimento infantil causado pela Síndrome de Rett.

REFERÊNCIAS

BRUCK, Isac et al. Síndrome de Rett: estudo retrospectivo e prospectivo de 28 pacientes. *Arquivos de Neuro-Psiquiatria*, v. 59, p. 407-410, 2001. Disponível em: <<https://www.scielo.br/j/anp/a/svxjrDGXDLdQgSKCLDNQyss/?format=html&lang=pt>>. Acesso em 15 de maio de 2022.

BRUCK, Isac et al. Síndrome de rett relato de 7 casos. *Arquivos de Neuro-Psiquiatria*, v. 48, p. 489-492, 1990. Disponível em: <<https://www.scielo.br/j/anp/a/qjphmRjMtVXncMKT6FT3jnC/abstract/?lang=pt>>. Acesso em 12 de maio de 2022.

FERNANDES, Carlos Alberto Antunes et al. Síndrome de Rett. 2011. Dissertação de Mestrado. Disponível em: <<https://recil.ensinolusofona.pt/handle/10437/1642>>. Acesso em 11 de maio de 2022.

FU, Cary et al. Consensus guidelines on managing Rett syndrome across the lifespan. *BMJ paediatrics open*, v. 4, n. 1, 2020. Disponível em: <<https://www.ncbi.nlm.nih.gov/pmc/articles/PMC7488790/>>. Acesso em 11 de maio de 2022.

FU, Cary et al. Multisystem comorbidities in classic Rett syndrome: a scoping review. *BMJ paediatrics open*, v. 4, n. 1, 2020. Disponível em: <<https://www.ncbi.nlm.nih.gov/pmc/articles/PMC7509967/>>. Acesso em 11 de maio de 2022.

GLASER, D.; MARX, H.; PAWLOWITZKI, I. H. Rett Syndrom-Kasuistischer Beitrag. *Klinische Pädiatrie*, v. 199, n. 04, p. 307-308, 1987. Disponível em: <<https://www.thieme-connect.com/products/ejournals/abstract/10.1055/s-2008-1026809>>. Acesso em 13 de maio de 2022.

MONTEIRO, Carlos Bandeira de Mello et al. Caracterização das habilidades funcionais na síndrome de Rett. *Fisioterapia e Pesquisa*, v. 16, p. 341-345, 2009. Disponível em: <<https://www.scielo.br/j/fp/a/33gQ3pgBFZrH5nLvhsByMmJ/?lang=pt&format=html>>. Acesso em 15 de maio de 2022.

SCHWARTZMAN, José Salomão. Síndrome de Rett. *Brazilian Journal of Psychiatry*, v. 25, n. 2, p. 110-113, 2003. Disponível em: <<https://www.scielo.br/j/rbp/a/jW3cdDNRLz8CFYbzNv89jnH/?format=pdf&lang=pt>>. Acesso em 10 de maio de 2022.

SILVA, Natália Lorena Sousa; PASSOS, Xisto Sena; PARREIRA, Samara Lamounier Santana. Síndrome de Rett: uma revisão da literatura. *J. Health Sci. Inst*, p. 53-57, 2016. Disponível em: <<https://pesquisa.bvsalud.org/portal/resource/pt/biblio-2048>>. Acesso em 10 de maio de 2022.

SUMUANO, Manuel Esquer; CÓRDOVA, Jesús Ernesto Valencia. El síndrome de Rett. Reporte de un caso. *Revista Mexicana de Pediatría*, v. 76, n. 5, p. 209-211, 2009. Disponível em:

<<https://www.medigraphic.com/cgi-bin/new/resumen.cgi?IDARTICULO=22860>>.
Acesso em 15 de maio de 2022.

PAZETO, Talita de Cassia Batista et al. Síndrome de Rett: artigo de revisão. Cadernos de Pós-Graduação em Distúrbios do Desenvolvimento, v. 13, n. 2, p. 22-34, 2013. Disponível em: <https://www.mackenzie.br/fileadmin/ARQUIVOS/Public/6-pos-graduacao/upm-higienopolis/mestrado-doutorado/disturbios_desenvolvimento/2013/cadernos/2/2_Sindrome_de_rett.pdf>. Acesso em 12 de maio de 2022..

TARQUINIO, Daniel C. et al. The changing face of survival in Rett syndrome and MECP2-related disorders. Pediatric neurology, v. 53, n. 5, p. 402-411, 2015.

Disponível em:

<https://www.sciencedirect.com/science/article/pii/S0887899415002817?casa_token=bAyUw_0LdzwAAAAA:OO-fllcDg02kx-QNZigxHuloG6km5AJ7HOtaAXcfgSk5GJZwUEk-xtmMxdf3gCmoom8Bf_oJNQ>.

Acesso em 13 de maio de 2022.

VIDAL, Silvia et al. Genetic landscape of Rett syndrome spectrum: Improvements and challenges. International Journal of Molecular Sciences, v. 20, n. 16, p. 3925, 2019. Disponível em: <<https://www.mdpi.com/1422-0067/20/16/3925>>. Acesso em 14 de maio de 2022.

PALAVRAS CHAVE: Síndrome de Rett. Transtornos do Desenvolvimento Infantil. Transtornos do Neurodesenvolvimento.