

# Divulgando a Síndrome de Rett

Walter Camargos Júnior \*

## Introdução

Embora tenha sido descrita em 1966 por Andreas Rett, em alemão <sup>(1)</sup> só em 1983 teve uma real divulgação no meio médico, após estudo multicêntrico publicado por Hagberg e colaboradores em língua inglesa em revista de ampla divulgação <sup>(2)</sup>.

É de natureza ainda não claramente compreendida, mas supõe-se que seja devido a distúrbios do cromossomo "X". Em sua forma típica só afeta meninas, numa proporção estimada de 1:10.000 meninas. Tem um caráter degenerativo neuro-muscular com progressivo acometimento das funções regidas por estes sistemas, apresentando também distúrbios de comportamento (sintomas psiquiátricos).

Em 1988 foi publicado um artigo <sup>(3)</sup> que é hoje o parâmetro para diagnóstico clássico. Este modelo possui três critérios, um necessário, um de suporte e outro de exclusão. Também apresenta uma divisão da clínica em quatro estágios.

Os critérios necessários são: período pré e peri-natal aparentemente normais; desenvolvimento psicomotor normal durante os primeiros seis meses de idade; perímetro cefálico dentro dos limites de normalidade ao nascer; desaceleração do crescimento do crânio entre 5 meses e 4 anos; perda das aquisições manuais voluntárias em período entre 6 e 30 meses associado com comprometimento da comunicação e relacionamento social; desenvolvimento de grave comprometimento da linguagem expressiva e receptiva e aparência de retardo psicomotor grave; estereotipia de mãos como entrelaçamento dos dedos, bater palmas e mãos na boca após perda do uso proposital das mãos; ataxia e apraxia de tronco no período entre 1 a 4 anos; suposição diagnóstica entre 2 a 5 anos.

Os critérios de suporte são: disfunção respiratória como apnéia periódica durante vigília; hiperventilação intermitente; expulsão forçada de ar ou saliva; alterações de EEG como ondas lentas de fundo com intermitentes ondas lentas rítmicas (3-5 Hz); convulsões; espasticidade muscular; distúrbios vaso-motores periféricos; escoliose; retardo do crescimento; pés pequenos.

## RESUMO

O autor apresenta um cartaz-diagnóstico sobre Síndrome de Rett com o objetivo de divulgar a existência desta Síndrome. A S. Rett é uma doença degenerativa neuro-muscular com sintomatologia também na esfera psiquiátrica infantil. O relativo desconhecimento por parte dos profissionais da área de Saúde e as peculiaridades de seu tratamento são algumas das razões que motivaram o autor a produção deste trabalho.

## UNITERMOS

Síndrome de Rett

\* Médico Psiquiatra Infantil, Diretor Clínico da Fundação Navantino Alves, Belo Horizonte, MG.

Os de exclusão são: evidência de retardo do crescimento intra-útero; organomegalia ou evidências de outros sinais de doença de depósito; retinopatia ou atrofia óptica; microcefalia ao nascimento; evidência de danos cerebrais em período peri-natal; identificação de doenças metabólicas ou outras doenças neurológicas de evolução progressiva; desordens neurológicas resultantes de processos infecciosos ou traumas cerebrais.

Os quatro estágios são dispostos de acordo com o quadro clínico, o período que compreendem e a duração.

Assim temos o 1º estágio denominado **DESACELERAÇÃO PRECOCE** que surge entre 6-18 meses e dura meses. Caracterizado clinicamente por estagnação do desenvolvimento; desaceleração do crescimento do crânio; desinteresse por atividades lúdicas e hipotonia muscular.

Segue o 2º estágio entre 1-3 anos, durando semanas ou meses, **DESTRUIÇÃO RÁPIDA**. Apresenta rápido desenvolvimento de regressão acompanhado de irritabilidade; perda do uso das mãos; estereotípias das mãos em bater palmas, entrelaçar os dedos e mãos na boca; sintomas autísticos; perda da linguagem expressiva e auto-agressividade.

O 3º estágio dura meses até anos, ocorre entre 2 e 10 anos e seu nome é **PSEUDO-ESTACIONÁRIO**. Compreende aparência demencial ou retardo mental grave; há melhora dos sintomas autísticos; convulsões; persistem as estereotípias; evidente ataxia e apraxia; espasticidade muscular; hiperventilação e aerofagia; períodos de apnéia durante a vigília; escoliose precoce; bruxismo e perda de peso associado a excelente apetite.

O 4º estágio que é nomeado por **DETERIORAÇÃO MOTORA TARDIA** ocorre por volta dos 10 anos e dura anos. Apresenta sinais de lesão do neurônio motor central e periférico combinados; progressiva escoliose, fraqueza e rigidez muscular; decrescente mobilidade levando ao uso de cadeira de rodas; retardo do crescimento; melhora do contato visual; linguagem expressiva e receptiva praticamente inexistente; distúrbios tróficos dos pés e melhora das manifestações epiléticas.

## O Cartaz

O autor é psiquiatra infantil e vem trabalhando há cerca de cinco anos com pacientes com S. Rett e suas famílias. Desenvolveu o projeto com base em aspectos de sua experiência clínica, sendo que os que considerou mais importante são:

- ✓ O relativo desconhecimento da Síndrome por parte dos profissionais da área;
- ✓ A extrema gravidade do quadro;
- ✓ O grande número de quadros que pertencem ao rol dos diagnósticos diferenciais;

- ✓ A necessidade do profissional possuir uma boa experiência clínica, principalmente das doenças que formam o grupo dos Transtornos Invasivos do Desenvolvimento;
- ✓ O prognóstico degenerativo;
- ✓ A consequência para a psicodinâmica familiar do conhecimento deste prognóstico e em que isto afeta na condução do tratamento das pacientes.
- ✓ O fato do Psiquiatra Infantil não estar acostumado a lidar com patologias degenerativas;
- ✓ O tratamento ser específico e fundamentalmente diferente dos quadros diferenciais;
- ✓ Esta forma de divulgação de informações sobre doenças apresentam um bom grau de aceitação pelo público, podendo até funcionar como um pré-diagnóstico. Um exemplo disto é o cartaz sobre a S. Autismo Infantil em que a família muitas vezes fala: "Dr. estou convencido de que meu filho tem Autismo pois ele têm uma porção de coisas do cartaz".

Para que o trabalho atingisse o objetivo previsto, havia necessidade de que tal instrumento tivesse uma ótima capacidade de comunicação visual, estivesse escrito em linguagem de fácil compreensão e fornecesse uma idéia geral do quadro clínico. O Projeto teve de cerca de 18 meses.

Um dos pontos mais difíceis de ser superado foi encontrar um artista que aceitasse a incumbência do trabalho. Foram consultados oito profissionais e empresas, sendo aceito somente pelo que concluiu o serviço.

Nas entrevistas com os artistas, o autor apresentava os critérios de suporte traduzindo-os visualmente e mostrava o cartaz-diagnóstico sobre S. Autismo, como um modelo possível. A dificuldade evidenciada pelos artistas não era técnica mas sim a capacidade pessoal de superar a angústia que a imagem da doença causava.

Logo que o trabalho foi aceito pelo artista, a primeira discussão foi sobre quais os sinais e sintomas que fariam parte do cartaz. Foram escolhidos os mais importantes para um diagnóstico de certeza (exemplo: desaceleração do crescimento do crânio ao invés de auto-agressividade, que não é específico). Outra questão trabalhada foi discriminar quais sintomas que desenhados seriam dificilmente decodificados pelo público (exemplo: hiperventilação e apnéia transitória).

No decorrer do trabalho conjunto foram apresentadas ao artista fotos e vídeos de pacientes afetadas. Isto teve como finalidade proporcionar a este profissional uma visão mais real da doença e clareza de certos detalhes, como a estereotípias de mãos e a ataxia.

Tentou-se uma ordenação dos quadros baseado na sequência dos estágios. Detalhes como o laço de fitas no cabelo foram apresentados pelo artista como proposição de uma menina de menor idade.

O quadro referente aos sintomas autísticos foi transposto do cartaz da S. Autismo Infantil.

Foi proposital que as legendas não contivessem termos médicos, pois se assim fosse restringiria a compreensão do público não-médico.

A legenda em inglês têm como objetivo a divulgação do cartaz a nível internacional utilizando a atual língua universal, o inglês. O próprio Dr. Rett parabenizou o trabalho, fato que provavelmente não ocorreria se fosse legenda somente em português.

O detalhe do olhar foi enfatizado, por determinação do autor, pois é fruto da experiência clínica de que "elas falam com os olhos".

Alguns itens foram proposição do artista.

- ✓ O formato objetiva uma melhor interação comunicativa e o tamanho reflete em maior aproveitamento da folha do papel e portanto maior economia na confecção;
- ✓ A disposição plástica dos quadros, principalmente o que mostra a estereotipia manual que fica praticamente no centro do cartaz;
- ✓ As cores preto, branco e vermelho. A disposição do vermelho em praticamente só três pontos, delimita o espaço de atenção do leitor, enfatiza e resume as informações em três: Atenção, no andar superior, Síndrome de Rett no inferior e no meio, as estereotípicas de mãos que é o sinal que mais chama a atenção de qualquer um, médico ou leigo, no contato com uma menina afetada;
- ✓ O desenhar em negativo (desenhar em volta e deixar o fundo branco) tem maior impacto de comunicação visual;
- ✓ Tipos e tamanho das letras;

Antes da elaboração da arte-final, o trabalho foi examinado por outro profissional que propôs algumas mudanças quanto ao tema de um quadro e algumas legendas. Algumas propostas foram acatadas.

## Conclusão

O autor espera que este cartaz sirva como um efetivo instrumento de divulgação da S. de Rett e que a partir daí as meninas afetadas sejam corretamente diagnosticadas e encaminhadas para o tratamento adequado.

Deseja ainda que haja uma conscientização técnica sobre a importância do diagnóstico e tratamento precoce das patologias componentes do grupo nosológico denomi-

nado Transtornos Invasivos do Desenvolvimento pela CID-10<sup>(4)</sup>.

## SUMMARY

The author presents a dignostic chart about Rett Syndrome with the basic objective of spreading this syndrome existence.

The Rett Syndrome is a neuro-muscular degenerating disease with the sympton also in the childhood psychiatric field.

The relevant unknowing about it by the health professionals and the particularities on the treatment are some of the reasons that caused the author to produce this article (essay).

## KEY WORDS

Rett Syndrome

## Agradecimentos

Agradeço a Profa. Maria de Lourdes Santana de Oliveira, Coordenadora da Coordenadoria de Apoio e Assistência a Pessoa Deficiente (CAADE-MG) por possibilitar a concretização deste trabalho na forma de seu financiamento; ao Dr. José Salomão Schwartzman que fez a revisão técnica e a Sra. Isis Castro Reichelmann, Presidente da ABRE-TE.

## Bibliografias

- 1 RETT, A. Uber ein eigenartiges Syndrom bei Hyperammonamie in Kindesalter. J. Wien Med. Wochenschr., 16:723-6,1966.
- 2 HAGBERG, B., AICARDI, J., DIAS, K. et RAMOS O. A Progressive Syndrome of Autism, Dementia, Ataxia and Loss of Purposeful use of Hands: Rett's Syndrome: Report of 35 cases. Ann. Neurol., 14:471-9,1983.
- 3 The Rett Syndrome Criteria Work Group. Diagnostic Criteria for Rett Syndrome. Ann. Neurol., 23:425-8,1988.
- 4 Classificação de Transtornos Mentais e de Comportamento da CID-10: Descrições Clínicas e Diretrizes Diagnósticas - Coordenação da Organização Mundial de Saúde; tradução Dorgival Caetano - Porto Alegre: Artes Médicas, 1993.

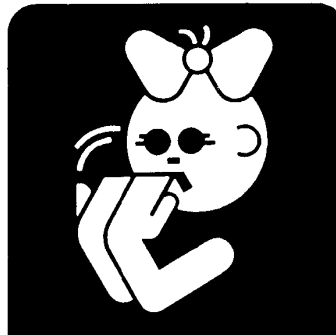
# ATENÇÃO

## ATTENTION

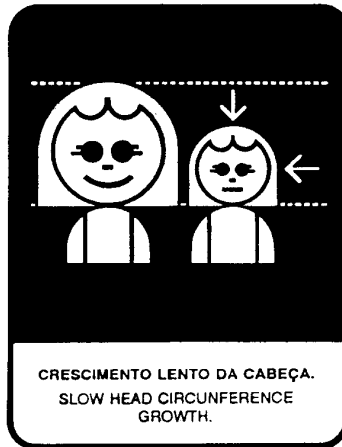
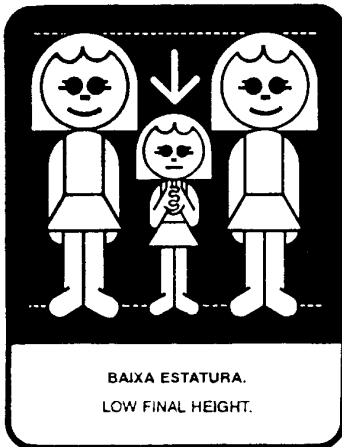
**A** SÍNDROME DE RETT afeta só meninas causando progressivo comprometimento das funções motora e intelectual assim como distúrbios de comportamento. O diagnóstico precoce é importante para direcionar o tratamento.

RETT SYNDROME is a condition which affects girls causing progressive impairment of motor and intelectual functions besides behaviour problems. A precocious diagnosis is important as to direct the treatment proceedings.

### CARACTERÍSTICAS : CHARACTERISTICS :



MOVIMENTOS MANUAIS ATÍPICOS: BATER PALMAS, ENTRELAÇAMENTO DE DEDOS E MÃOS, TORCER AS MÃOS,  
LAVAR AS MÃOS, MÃO NA BOCA.  
ATIPICAL HAND MOVIMENTS: CLAPPING, TURTUOUS WRINGING, TWISTING, WASHING, HAND TO MOUTH.



SALVESTRE - (031) 337-4444

# SÍNDROME DE RETT

## RETT SYNDROME



**FUNDAÇÃO NAVANTINO ALVES**  
INSTITUIÇÃO FILANTROPICA FUNDADA EM 1932

ALAMEDA EZEQUIEL DIAS, 465 • CEP: 30130-110  
BELO HORIZONTE - MG - BRASIL  
TEL.: (031) 224-6900



COORDENADORIA DE APOIO E ASSISTÊNCIA  
A PESSOA DEFICIENTE  
SECRETARIA DE ESTADO  
DO TRABALHO E AÇÃO SOCIAL

RUA DA BAHIA, 2.200 • CEP: 30160-012  
BELO HORIZONTE - MG - BRASIL  
TELS.: (031) 337-7111 • 275-3301



ASSOCIAÇÃO BRASILEIRA DE  
SÍNDROME DE RETT

ESTRADA DA GAVEA, 611 - BLOCO 1 - APT\* 1302  
CEP: 22610-000 - RIO DE JANEIRO - RJ - BRASIL  
TEL.: (021) 322-0811

APOIO: SOCIEDADE DE PROTEÇÃO AO EXCEPCIONAL - Tls.: (031) 531-1295 e 291-7101 • FAMÍLIA DOWN - Tel.: (031) 241-1932