Eficácia do Tratamento Fisioterapêutico na Síndrome de Rett: Um relato de caso

Autor(res)

Karine Franciele Toldo De Toledo
Gabriele Andrade Da Silva

Categoria do Trabalho

Trabalho Acadêmico

Instituição

UNICESUMAR - CENTRO UNIVERSITÁRIO CESUMAR

Introdução

A Síndrome de Rett é uma doença genética do neurodesenvolvimento causada por mutação no gene MECP2, localizado no cromossomo X, que afeta principalmente meninas, com prevalência de 1 em cada 10.000 nascidos vivos. Caracteriza-se por regressão progressiva das habilidades cognitivas, linguísticas e motoras, associada a estereotipias manuais, distúrbios respiratórios, apraxia da marcha, crises convulsivas e alterações comportamentais semelhantes ao autismo. O quadro clínico evolui em quatro estágios: desaceleração precoce, regressão rápida, fase pseudoestacionária e deterioração motora tardia. Problemas respiratórios, como hiperventilação, apneia e aspiração, são frequentes e responsáveis por grande parte das complicações e óbitos. A fisioterapia respiratória desempenha papel essencial na melhora da mecânica ventilatória, permeabilidade das vias aéreas e qualidade de vida. Além disso, o comprometimento motor inclui hipotonia, espasticidade, fraqueza e contraturas, levando à perda de deambulação e dependência funcional. A fisioterapia motora, com uso de métodos como o Bobath, busca manter habilidades, prevenir deformidades e otimizar a função. Instrumentos como GMFM e GMFCS auxiliam na avaliação e planejamento terapêutico. A síndrome apresenta sobreposição com o Transtorno do Espectro Autista, embora as características autistas tendam a diminuir ao longo da vida. A expectativa de vida é de cerca de 50 anos, exigindo acompanhamento contínuo e abordagem multidisciplinar. A compreensão da fisiopatologia e das manifestações clínicas é fundamental para a elaboração de estratégias terapêuticas individualizadas, visando maximizar a funcionalidade e qualidade de vida dessas pacientes.

Objetivo

Descrever a evolução clínica e funcional de uma criança portadora da Síndrome de Rett submetida a tratamento fisioterapêutico através de análise de prontuário da paciente e entrevista com a responsável legal, destacando os efeitos na melhora da função respiratória, motora e da qualidade de vida.

Material e Métodos

O presente trata-se de um relato de caso com abordagem descritiva, exploratória e qualitativa, voltado à análise clínica e funcional de uma paciente diagnosticada com Síndrome de Rett. As informações serão obtidas por meio da revisão do prontuário da paciente e de uma entrevista com a responsável legal, realizados na Clínica Escola de Fisioterapia da UniCesumar. A análise de prontuário terá informações sobre o diagnóstico clínico, queixa principal, história da moléstia atual e pregressa, antecedentes pessoais e familiares, histórico medicamentoso, histórico do

desenvolvimento motor, exame físico, exames complementares, diagnóstico funcional, objetivos e plano fisioterapêutico. A entrevista terá duração de 30 a 40 minutos, contará com coleta de dados pessoais, clínicos e informações sobre a evolução respiratória, motora e funcional da paciente, bem como aspectos relacionados à qualidade de vida. Paralelamente, será conduzida uma revisão de literatura nas bases PubMed, PEDro, SciELO, LILACS e Google Acadêmico, utilizando os descritores “síndrome de Rett”, “fisioterapia respiratória”, “transtorno do espectro autista” e “fisioterapia sensório-motora”. Serão incluídos estudos em português, inglês e espanhol, publicados nos últimos 20 anos.

A pesquisa será submetida na Plataforma Brasil e ao Comitê de Ética em Pesquisa. A participação ocorrerá mediante assinatura do Termo de Consentimento Livre e Esclarecido (TCLE) pela responsável legal, garantindo sigilo e confidencialidade dos dados, que serão utilizados exclusivamente para fins científicos. O Termo de Assentimento não será aplicado devido à incapacidade de verbalização da paciente. O prontuário será mantido por um ano e descartado de forma segura após o prazo.

Resultados e Discussão

Espera-se, com este estudo, descrever a eficácia do tratamento fisioterapêutico em pacientes portadores da Síndrome de Rett, por meio de análise de prontuário e entrevista com o(a) responsável legal. Do mesmo modo, analisar como o manejo adequado, pode impactar positivamente o desenvolvimento desses pacientes, especialmente nos aspectos motores, respiratórios e na qualidade de vida.

Além disso, espera-se compreender a necessidade de implementação de mais ações públicas voltadas ao atendimento individualizado desse grupo, bem como contribuir para a conscientização da população sobre a importância de pesquisas relacionadas a síndromes genéticas raras, como a Síndrome de Rett.

Conclusão

O estudo encontra-se em andamento e busca analisar a eficácia do tratamento fisioterapêutico em uma paciente com Síndrome de Rett. Espera-se que as intervenções respiratórias e motoras contribuam para melhora da função respiratória, motora e da qualidade de vida. Além disso, espera-se que a pesquisa reforce a importância da fisioterapia e de uma abordagem multidisciplinar para manejo das disfunções e pomoção do bem-estar de pacientes com síndromes genéticas raras.

Referências

CABAL-HERRERA, Ana M.; BEATTY, Christopher W. Síndrome de Rett: desde la fisiopatología a las novedades en el tratamiento. Medicina (Buenos Aires), Buenos Aires, v. 84, supl. III, p. 45–49, 2024. ISSN 1669-9106.

FONZO, Marta; SIRICO, Felice; CORRADO, Bruno. Evidence-based physical therapy for individuals with Rett syndrome: a systematic review. Brain Sciences, [S.l.], v. 10, n. 7, p. 1–15, 30 jun. 2020. DOI: https://doi.org/10.3390/brainsci10070410. Disponível em: https://www.mdpi.com/2076-3425/10/7/410. Acesso em: 3 maio 2025.

FU, C.; ARMSTRONG, D.; MARSH, E. et al. Consensus guidelines on managing Rett syndrome across the lifespan. BMJ Paediatrics Open, [S.l.], v. 4, e000717, 2020. DOI: https://doi.org/10.1136/bmjpo-2020-000717.

IRIGOYEN, Irache Arrubla. Eficacia de las técnicas de fisioterapia respiratoria en el tratamiento de la sintomatología respiratoria de pacientes pediátricos con el Síndrome de Rett. 2019. Trabalho de Conclusão de Curso (Graduação em Fisioterapia) – Universidad de Lleida, Facultat d'Infermaria i Fisioteràpia, Lleida, 25 mayo 2019.

LOTAN, Meir. Rett syndrome: guidelines for individual intervention. TheScientificWorldJOURNAL, [S.l.], v. 6, p.

1504–1516, 6 dez. 2006. DOI: https://doi.org/10.1100/tsw.2006.252. ISSN 1537-744X. Disponível em: https://www.thescientificworld.com. Acesso em: 3 maio 2025.

NEUL, J. L. A relação da síndrome de Rett e dos transtornos MECP2 com o autismo. Diálogos em Neurociência Clínica, [S.l.], v. 14, n. 3, p. 253–262, 2012. DOI: https://doi.org/10.31887/DCNS.2012.14.3/jneul. Acesso em: 3 maio 2025.

RAMIREZ, J. M.; KARLEN-AMARANTE, M.; WANG, J. J.; HUFF, A.; BURGRAFF, N. Breathing disturbances in Rett syndrome. Handbook of Clinical Neurology, [S.l.], v. 189, p. 139-151, 2022. DOI: https://doi.org/10.1016/B978-0-323-91532-8.00018-5. PMID: 36031301; PMCID: PMC10029146.