

## Trabalhos Científicos

**Título:** A Avaliação Do Neurodesenvolvimento Como Ferramenta Essencial Na Identificação Da Síndrome De Rett: Um Relato De Caso

**Autores:** VERONICA RACHEL CUNHA KERSTING (HOSPITAL REGIONAL DE TAGUATINGA (HRT)), ANA LUIZA CAMARGO PINTO (HOSPITAL REGIONAL DE TAGUATINGA (HRT)), BIANCA PIMENTA AIRES (HOSPITAL REGIONAL DE TAGUATINGA (HRT)), BIANCA ROCHA DE AGUIAR (HOSPITAL REGIONAL DE TAGUATINGA (HRT)), LAURA CRISTINA FERREIRA PEREIRA (HOSPITAL REGIONAL DE TAGUATINGA (HRT)), SAMANTHA ARNAUT OLIVEIRA MENDES (HOSPITAL REGIONAL DE TAGUATINGA (HRT))

**Resumo:** A síndrome de Rett (SR) é um distúrbio do neurodesenvolvimento caracterizado pelo atraso, seguido por regressão do desenvolvimento em lactente. Seu diagnóstico é baseado em critérios clínicos bem descritos, em adjuvância com a detecção de mutação no gene MECP2. O diagnóstico precoce auxilia no manejo adequado e seguimento multidisciplinar do paciente afetado. Paciente de 22 meses, sexo feminino, atendida em ambulatório de pediatria devido regressão no desenvolvimento. Criança sem acompanhamento nos primeiros meses de vida, sentou-se sem apoio aos 8 meses, ainda sem ficar em pé ou andar sem apoio. Iniciou lalação aos 8 meses e fala de palavras com 1 ano, mas regrediu aos 18 meses, emitindo apenas sons vocálicos. Evoluiu com episódios de irritabilidade e choro, mordendo e batendo em si mesma e terceiros. Iniciou hábito de levar as mãos à boca repetidamente. Relato de ser pouco afetuosa, com dificuldade de interação. Identificado hipotonia global, marcha com apoio com base alargada, sem uso funcional das mãos. Paciente com altura adequada para a idade, porém peso e perímetro cefálico abaixo da normalidade. Paciente foi internada para investigação e, após avaliação por neuropediatra, aventada hipótese de síndrome de Rett. Realizado exame genético, sendo detectada variante no gene MECP2, com confirmação do diagnóstico. Encaminhada para seguimento multidisciplinar com genética, fisioterapia, fonoaudiologia e neuroestimulação, porém perdeu seguimento com pediatria geral do serviço de origem. A SR afeta predominantemente indivíduos do sexo feminino, com prevalência de 5-10 casos a cada 100 mil mulheres. É caracterizada pelo desenvolvimento neuropsicomotor normal nos primeiros meses de vida, seguido por parada e regressão, geralmente entre os 6 e 18 meses de idade. Na SR típica, ou clássica, estão presentes os critérios clínicos: perda de habilidades manuais funcionais, perda da linguagem falada, anormalidades na marcha e movimentos manuais estereotipados. Pode haver desaceleração do crescimento craniano, retardo do crescimento, epilepsia, características autísticas, distúrbios ventilatórios, disfunção do sistema nervoso autônomo, distúrbios do sono, anormalidades cardíacas, escoliose, bruxismo. Já na SR atípica, ou variante, o indivíduo não apresenta todos os critérios clínicos listados. Em mais de 95% dos casos típicos e 75% dos atípicos, há associação com mutação no gene MECP2, localizado no cromossomo X. O trofinetide foi a primeira medicação aprovada para o tratamento da SR nos Estados Unidos, em 2023. Estudos clínicos ainda estão em curso com outras drogas, além da terapia gênica. Pacientes necessitam de acompanhamento multidisciplinar para manejo das comorbidades. A importância do caso clínico relatado reside em demonstrar como a avaliação e o seguimento adequados do neurodesenvolvimento em crianças pode identificar alterações de forma precoce, auxiliando no diagnóstico de distúrbios do desenvolvimento, como a SR, assim como seu manejo adequado.