

Trabalhos Científicos

Título: Síndrome De Rett E Seus Efeitos Deletérios No Desenvolvimento Neuromotor: Um Relato De Caso.

Autores: ALYNNY DE CARVALHO (ITPAC PORTO), JANDREI MARKUS (ITPAC PORTO), WLADIMIR PEREIRA COURTE JUNIOR (ITPAC PORTO), ALEX RUAN SILVA SOUSA (ITPAC PORTO), ANNA CLARA DE SOUSA MARQUES (ITPAC PORTO), ANA CECÍLIA LOPES PORFIRO (ITPAC PORTO), AXEL ROCHA DE ALENCAR COSTA (ITPAC PORTO), MARCELA ORLANDO NUNES (ITPAC PORTO), DALARA LOUISE DE ALCÂNTARA E FIGUEIREDO (ITPAC PORTO), DEYVID FREIRE ZANGIROLAMI, ZANGIROLAMI (ITPAC PORTO), JULIANA MARTINS COELHO DE OLIVEIRA (ITPAC PORTO), KAMILLY VICTÓRIA JACQUES SILVA ASSIS (ITPAC PORTO), LEONARDO CASTELO BRANCO OLIVEIRA OLIVEIRA (ITPAC PORTO)

Resumo: A síndrome de RETT é um transtorno genético do cromossomo X que leva a deterioração neuromotora progressiva na faixa etária pediátrica e, preferencialmente, no sexo feminino. Acarretando em comportamentos autistas, apraxia da marcha, movimentos estereotipados das mãos e perda de expressão facial. Paciente, sexo feminino, 8 anos, comparece a consulta pediátrica para investigação de doença auto-imune primária. A mãe relata que a criança apresentava um desenvolvimento neuromotor adequado até os 12 meses mas que regrediu após receber a vacina de tríplice viral no primeiro ano de vida, além de começar a apresentar alterações do comportamento, como: não responder a comando, não olhar ao ser chamado, evitar contato visual, afasia e estrabismo voluntário. Concomitante a isso, aos 2 anos e 6 meses recebeu a vacina influenza, evoluindo com ataxia em menos de 48 horas, com exames de imagem de crânio sem alterações. Além disso, relata-se também que sempre que a criança adoecer, nota-se uma piora do DNPM. A evolução da Síndrome de Rett ocorre em quatro estágios clínicos, sendo iniciado entre os 6 e os 18 meses de vida. Cada estágio apresenta características específicas, como comportamentos estereotipados e dificuldades motoras, afetando a qualidade de vida e a interação social desses pacientes. Para o seu diagnóstico, deve-se associar as manifestações clínicas apresentadas pela criança e pesquisas de anomalias genéticas. Ressalta-se que o objetivo do tratamento é voltado a melhorar a qualidade de vida desses indivíduos, mas não trazem cura. Profissionais como médicos, fonoaudiólogos e fisioterapeutas desempenham papéis importantes, oferecendo suporte diagnóstico, controle medicamentoso, e terapias de reabilitação. A fisioterapia ajuda a normalizar tônus muscular, prevenir deformidades e estimular habilidades motoras. Intervenções como cirurgia de escoliose, musicoterapia, e hidroterapia também são comuns e obtêm bons resultados. A Síndrome de Rett é causada por mutações no gene MECP2 que levam a um quadro clínico de declínio do desenvolvimento neuromotor, perda de habilidades motoras e linguísticas e estereotípias. Sendo seu tratamento complexo e dependente de uma equipe multiprofissional para melhorar a qualidade de vida dos pacientes afetados pela doença. O seu estudo visa melhor conscientizar a comunidade médica sobre o tema e, assim, possivelmente minimizar o impacto no neurodesenvolvimento dessas crianças.