



Abre-te

Janeiro . Fevereiro . Março / 2010
número 06

BOLETIM INFORMATIVO TRIMESTRAL
Associação Brasileira de Síndrome de Rett

Produtos da Abre-te

Informe-se: (11) 5083.0292

Já se encontram à disposição apresentações em power-point para divulgação da Síndrome de Rett.

Adquira o seu CD contendo as seguintes aulas:

Aula 1: Histórico da Síndrome de Rett e Sinais e sintomas iniciais.

Aula 2: Critérios diagnósticos, Quadro clínico, Protocolo médico e Avaliação.

Outras três aulas já se encontram em desenvolvimento para 2010:

Atendimento Terapêutico: Avaliação e Intervenção; Aprendizagem na Síndrome de Rett; e Convivendo com a Síndrome de Rett: Para Pais.



Caderno organizer
capa dura, pautado
R\$15,00



Calendário 2010*
com fotos artísticas

* Você ainda encontra
o calendário na
Loja do Graal56
Rod. Bandeirantes/SP
348 - Km 56,5
Jundiaí - SP

47 novas famílias de todo o Brasil fizeram ou renovaram o cadastro de suas filhas na Abre-Te em 2009

- ★ Acre
Carla Thais Costa Diógenes, 22 (Rio Branco)
- ★ Alagoas
Luisa Correia da Costa, 8 (Arapiraca)
- ★ Amazonas
Karen Letícia Mendes Gadelha, 13 (Manaus)
- ★ Bahia
Eloisa Santos Borges, 7 (Encruzilhada)
Laisa Silva Lopes, 8 (Salvador)
- ★ Ceará
Bianca Vitoria Benedito Leite, 4 (Fortaleza)
- ★ Distrito Federal
Karina Valina Souza Cristino, 16 (Ceilândia)
Luiza Freitas Gomes, 5 (taguatinga)
Thuanny dos Santos Merisse, 18 (Brasília)
- ★ Espírito Santo
Gabrielle Samara dos Santos Assis, 9 (Vila Velha)
- ★ Goiás
Larissa Ferreira de Souza, 13 (Aparecida de Goiânia)
Maria Laura Magalhaes Rocha, 2 (Bela Vista de Goiás)
- Minas Gerais
Aline Aparecida Avila, 5 (Alterosa)
Helena Antunes Pereira, 2 (Alto Rio Doce)
Laura Marone Azevedo Paiva, 6 (Santa Luzia)
Laura Schmitzberger Delgado, 10 (Bom Despacho)
Maria Aparecida Canaan Linhares (São Francisco De Paula)
Monique Mayra Bernardes, 5 (Pouso Alegre)
- ★ Paraíba
Arilyane Amanda Vidal Batista de Sousa, 3 (João Pessoa)
- ★ Paraná
Ana Clara Andrade Maçola, 2 (Maringá)
Ana Julia, 5 (curitiba)
Beatriz Montemor Jaccard, 2 (Londrina)
Cleo de Melo Silva, 20 (maringá)
- ★ Piauí
Sarah Cristiny de Souza Crstiano, 3 (Teresina)
- ★ Rio de Janeiro
Fernanda Viana Martins, 25 (Niterói)
Larissa Pereira Cavararo Corrêa, 11 (Campos Goytacazes)
- ★ Rio Grande do Norte
Adriana Souza de Moraes, 27 (Natal)
Flavia Karoliny Mazzili de Freitas, 13 (Parnamirim)
Maria Clara Teixeira Santiago, 7 (Natal)
Mary Luzia Ferreira das Chagas, 33 (Natal)
- ★ Rio Grande do Sul
Bruna, 4 (São Leopoldo)
Eduarda Brum do Nascimento, 12 (Alvorada)
Lais E Tais Pires Lucca (gêmeas), 15 (Porto Alegre)
- ★ São Paulo
Amanda Taina Santos De Jesus, 13 (Capital)
Carolina Maya B Kamimura, 3 (Capital)
Daiane C V Almeida, 12 (Cruzeiro)
Fernanda Riello, 4 (Osasco)
Flavia Barbieri Alomerovic, 5 (Capital)
Isabelle de Jesus Silva, 10 (São Roque)
Izadora Galvão de Souza, 14 (São Paulo)
Leticia Tavares Vezaro, 3 (Engenheiro Coelho)
Lucieri Claracema Leite, 6 (Itirapina)
Luisa Neves dos Santos, 3 (Carapicuíba)
Luna de Gonçalves Dos Santos, 2 (Capital)
Maria Eduarda Araujo Machado, 5 (Dracena)
Sophia Glaser de Almeida, 2 (São Bernardo Do Campo)
Yasmin Marcelino Rodrigues, 4 (Capital)



Laura M. A. Paiva, 6 anos
Santa Luzia, MG



Flávia Barbieri Alomervic, 5 anos
São Paulo, SP



Lais e Thais, 15 anos
Porto Alegre, RS



MINHA VIOLETINHA PRECISAVA DE ÁGUA.

Há algum tempo a Bela fez uma cirurgia de hérnia de hiato, e o médico optou por fazer uma gastrostomia (caso ela demorasse para voltar a se alimentar).

A cirurgia foi feita e tudo correu bem! Contrariando a suspeita do médico, a Bela voltou rapidinho a se alimentar.

Pensei comigo: Tá na hora de tirar essa "mangueirinha". Vamos viajar, e mais do que de depressa liguei pro médico para tirar a gastro. Ele sugeriu mantê-la ao menos até voltar de viagem. Quando voltamos, ele falou: Vamos colocar o boton (botão) e aí, se você não quiser, eu tiro. Eu sei que o tempo foi passando e meus medos diminuíram.

Pensava: É um buraco na barriga que pode infeccionar. O médico explicou que o local é como a nossa boca, tem problema em ficar aberta?

E aquela sonda pendurada! Que coisa mais feia! Depois trocamos pelo boton e ficou muito menos aparente.

Alguma mãe Rett já viu essa cena?

Preciso dar um medicamento e, na hora H, a filha dorme... ou cuspe fora. E quando você fica na dúvida: Será que perdeu o remédio, será que tomou?

Antibiótico às 3 da matina? Agora é muito simples, ponho o despertador, pego o remédio e injeto pela gastro sem que ela perceba.

Se um dia não está querendo comer ou beber, com o perdão da palavra, enfio-lhe "mangueira" abaixo.

Para ir na piscina? Tem um adesivo que coloco e ela entra na água numa boa.

Estava tudo bem se não fosse um problema de retenção urinária, ou seja, a Bela fazia xixi, mas sobrava sempre um pouco na bexiga. Resultado: infecção urinária repetitiva. A pediatra me dizia: Ela precisa tomar mais água, coloque pela gastro se não for por boca.

Colocava pela gastro, mas como já é sabido as meninhas têm outro problema: esvaziamento gástrico lento. Não conseguia colocar muita água, eu sentia

uma pressão na hora de injetar líquido. Nessa época começou a tomar antibiótico profilático para diminuir as infecções urinárias.

Expliquei à pediatra que não conseguia injetar muita água e, felizmente, ela teve uma grande ideia: Por que não colocar água gotejando pela gastro como se fosse um soro na veia?

Isso mudou a vida da Bela que não teve mais infecção, parou de tomar o antibiótico profilático e está muito, mas muito melhor.

Já viu uma violetinha murchinha sem água?

Márcia Ditt Cury



SE ELA MOSTRA MUITO DESCONFORTO, FIQUE DE OLHO!

Os médicos e pesquisadores norte-americanos Kay Motil e Glaze acabam de completar levantamento sobre a prevalência de diversos problemas gastrintestinais e nutricionais na Síndrome de Rett envolvendo cerca de mil famílias. São problemas que, silenciosamente, podem causar grande desconforto!

Os resultados apontaram para números surpreendentes:

Além disso, 30% das famílias relataram que suas filhas já apresentaram fraturas ósseas (certamente por deficiência de cálcio), o que significa uma taxa seis vezes mais alta do que ocorre na população geral.

Kathleen J. Motil também concluiu outro estudo sobre a influência do uso da gastrostomia sobre o

crescimento em 92 moças e mulheres com a Síndrome de Rett. Os resultados desse estudo evidenciaram que o uso da gastrostomia melhorou significativamente o crescimento e a desnutrição, independentemente da idade em que a paciente começou a usar a gastrostomia.

Em resumo, problemas gastrintestinais e nutricionais geralmente complicam e muito o curso clínico de meninas, moças e mulheres com a Síndrome de Rett, e, por isso, o médico de sua filha deve estar consciente de que evitar, diagnosticar e tratar esses problemas adequadamente é uma das maneiras mais eficazes para melhorar a qualidade de vida de sua filha.

Distúrbios da motilidade intestinal	95%
Constipação	81%
Incoordenação orofaríngea	63%
Refluxo gastroesofágico	38%
Gastroparesia*	14%
Problemas nutricionais	62%
Mastigação deficitária	55%
Disfunção da deglutição	43%
Ganho de peso pobre**	39%
Necessidade de suplementos nutricionais	47%
Necessidade de gastrostomia	28%

(*) Quando o esvaziamento do estômago é demasiadamente lento.

(**) O ganho de peso pobre certamente decorre dos déficits na mastigação e deglutição.

ATENÇÃO!

Equipe de pesquisadores australianos (Mari Kondo, Laura Gray e Anthony Hannan, do Howard Florey Institute; Gregory Pelka e Patrick Tam do Children's Medical Research Institute, e John Christodoulou do Children's Hospital at Westmead) observaram que o enriquecimento do ambiente com estímulos adequados tem mostrado efeitos significativamente benéficos sobre o fenótipo comportamental.

O ambiente rico em estímulos adequados melhorou a coordenação motora em ratos fêmeas, mas não em ratos machos com Síndrome de Rett, que geralmente morrem muito jovens (como acontece com os meninos que apresentam a mutação do MECP2), além de ter aumentado os níveis de BDNF, que é uma substância química importante para o crescimento e a maturação das células nervosas.

NOSSA DIRETORIA

- Silvana Santos, Presidente
- Sílvia Rosas, Vice-presidente
- Maria Helena V. Battaglia, Secretária
- Ademir Orlando Duarte, Tesoureiro
- José Salomão Schwartzman, Diretor Clínico
- Marisa Uezato, Coordenadora Técnica

Conselheiros:

- Aurea Eukei
- Fátima Araújo
- Isis de Castro Riechman
- Márcia Dagnesi Franci
- Maria Eloísa Famá D'Antino



Fone (11) 5083.0292



(11) 5083.0292

Artigo Científico . AS MARAVILHAS DO ÔMEGA-3

O cérebro humano pesa em média 1.400 gramas, representando aproximadamente 2% do nosso peso total. Além disso, nosso cérebro utiliza 20% do oxigênio consumido por todo o nosso corpo, quando este está em repouso.

Atualmente, tanto os profissionais da área da saúde quanto indivíduos da população em geral reconhecem que os alimentos que ingerimos influenciam o funcionamento do nosso corpo. Por outro lado, algumas pessoas ainda não sabem que tais alimentos exercem uma importante influência no funcionamento do cérebro. Curiosamente, mais de 20% do nosso cérebro é composto de substâncias gordurosas que desempenham importantes funções. Desse modo, a saúde do nosso cérebro depende não só da quantidade de gordura, mas principalmente do tipo de gordura que ingerimos. Dentre os vários tipos de alimentos (neste caso, gorduras) benéficos ao nosso cérebro, os ácidos graxos ômega-3 ocupam um lugar de destaque nesse cenário.

Os ácidos graxos ômega-3 são componentes fundamentais da membrana externa dos neurônios (ou células do cérebro), através da qual fluem os impulsos ou sinais nervosos. Nesse sentido, a presença de ômega-3 gera um ambiente favorável para troca rápida de "mensagens" entre as células do nosso cérebro. Infelizmente, o ser humano, assim como os demais mamíferos, é incapaz de sintetizar (produzir) ômega-3. Por essa razão, os ácidos graxos ômega-3 devem ser obtidos de fontes externas e incluídos na dieta alimentar. As principais fontes de ômega-3 são os peixes de águas profundas e frias (como salmão, atum, bacalhau, arenque, cavallinha, sardinha, truta) e os óleos de peixe. Para quem não gosta ou não inclui os peixes ou os óleos de peixe no cardápio, as sementes de linhaça e o óleo de linhaça são boas opções como fonte de ômega-3. Atualmente, recomenda-se a ingestão de duas ou três porções de peixes por semana. Vale ressaltar que o ideal é que os peixes sejam cozidos, assados ou grelhados.

Inúmeros estudos científicos reforçam os benefícios dos ácidos graxos ômega-3 na prevenção e tratamento de doenças cardiovasculares (como o infarto do miocárdio), psiquiátricas (como depressão e esquizofrenia) e neurológicas (como autismo, epilepsias e doença de Alzheimer). Assim, a comprovação científica dos benefícios à saúde do ômega-3 está tão bem definida que a médica norte-americana Carol A. Locke, especialista em ômega-3, juntamente com uma equipe de médicos especialistas nessa área, está capitaneando o primeiro Dia Internacional de Conscientização sobre o Ômega-3, marcado para 3 de março de 2010 (para maiores informações, acessar www.omega3day.com).

O médico John Ratey, especialista em neurociências da Universidade de Harvard e membro-fundador dessa equipe, comenta: "Na primeira consulta, digo a todos os pacientes que há duas coisas que devem fazer, sejam quais forem os problemas que tenham: exercitar-se diariamente e ingerir ômega-3. Ambas têm provas científicas inquestionáveis a seu favor". Seguindo esse raciocínio, os médicos salientam que, além dos benefícios gerais à saúde proporcionados pelo ômega-3, este também se mostra essencial para o desenvolvimento cerebral normal. Além disso, o ômega-3 melhora os índices de leitura e cognição de alguns grupos populacionais de crianças e, potencialmente, oferece ajuda no tratamento do autismo e de outras síndromes neurológicas da infância. Idealmente, devemos escolher muito bem o que ingerimos. Dessa forma, apesar dos efeitos benéficos proporcionados pelo consumo de ômega-3 descritos até o momento, devemos lembrar que nenhuma atitude deve ser iniciada sem o consentimento de um profissional habilitado. Sendo assim, FALE SOBRE ISSO COM O MÉDICO DE SUA FILHA!

PROF. DR. FULVIO ALEXANDRE SCORZA

Professor Adjunto, Departamento de Neurologia e Neurocirurgia
UNIFESP/EPM / Chefe da Disciplina de Neurologia Experimental

Olá

Esta história que vou contar pra vocês, além de ser muito importante para a minha família, é também uma forma de conscientizar a todos sobre a Síndrome de Rett... porque a Síndrome de Rett chegou na minha família, e amanhã pode chegar na sua, e conhecê-la é muito importante.

Bom! Tudo começou no dia 11 de março de 2002... foi nesse dia que conheci o Maurício. Foi amor à primeira vista! Namoramos... noivamos... e no dia 28 de janeiro de 2006 enfim nos casamos.

Logo que casamos, eu quis engravidar... porque toda mulher apaixonada quer ter um filho do seu amado, e então engravidei! Foi lindo! Foi mágico ficar nove meses com uma coisinha linda crescendo dentro de mim! No dia 28 de fevereiro de 2007 ela nasceu, e eu e o Maurício decidimos chama-lá de Luna (minha pequena luazinha).

Ela nasceu de parto normal, com peso e medidas de uma criança normal. Muito boazinha, mamava e dormia. Quando ela completou um ano, começou a olhar muito para as mãos, e ficar olhando para um ponto fixo. Quando ela completou um ano e cinco meses, o pediatra a encaminhou para a neurologista, porque ela não sentava nem andava ainda. Ai começou uma bateria de exames, e todos apontavam resultados normais. Nessa época, ela começou a morder as mãos a ponto de feri-las.

Agora que ela esta com dois anos e cinco meses é que conseguimos ter o diagnóstico da Luna: Síndrome de Rett! E tive sorte, porque muitos pais não conseguem confirmar o



diagnóstico clínico pelo exame molecular, que é muito caro! Graças a Deus, temos amigos maravilhosos que nos ajudaram a realizar esse exame, e o resultado confirmou a Síndrome de Rett.

Foi um choque quando li a respeito da doença e tudo o que ela pode causar!

A Luna deixou de fazer algumas coisas que ela já fazia, como falar algumas coisas que ela já falava. Ela não brinca com brinquedos, e tem perdido as funções das mãos.

A Síndrome de Rett não tem cura. E o tratamento adequado é muito caro, pois as meninas com essa síndrome precisam de estímulos da fisioterapia, da fonoaudiologia, da terapia ocupacional, da musicoterapia, dentre outras intervenções.

A Abre-te, é uma associação que, desde 1991, estuda profundamente a Síndrome de Rett e, desde 2000, oferece atendimento terapêutico a um grupo de meninas com a doença. Desse atendimento, o aprendizado fica cada vez maior, e possibilita a instituição a capacitar profissionais de todo o país para o tratamento da doença.

Agora também faço parte da Abre-Te, que vive de contribuições (visite o site www.abrete.com.br).

É um trabalho muito bonito! Colabore com esse trabalho e divulgue a Abre-Te!

É muito importante pra mim, para a minha família e para muitas meninas com a Síndrome de Rett!

Daniela Gonçalves de Castro Silva

RECEITAS		
1. Contribuições		102.000,02
	Famílias	45.080,00
	Fixas	52.888,02
	Boletos bancários	17.090,00
	(-) Taxa de cobrança	-1.148,76
	Visa	10.200,00
	(-) Taxa	-393,63
	Depósito	20.873,01
	Igreja Suíço-Holandesa	6.267,40
	Subtotal	52.888,02
	Avulsas	4.032,00
2. Bazar		3.137,80
3. Vendas		7.991,00
	Produtos Abrete	4.453,00
	Camisetas	60,00
	Cadernetas	1.725,00
	Calendários	2.668,00
		4.453,00
	Livros usados	2.650,00
	Cartuchos	372,00
	Literatura e aulas	236,00
	Livro Kathy Hunter	280,00
4. Avaliações		420,00
	Diagnóstica	70,00
	Global	350,00
5. Cursos		765,00
6. Iniciativas de apoio		16.076,91
	Pizza de Jundiá	8.262,01
	Bingo de Moerna	3.299,90
	Pizzeria 1900	3.515,00
	Rifa	1.000,00
Total de receitas		130.390,73
DESPESAS		
1. Instalação		35.833,42
	Aluguéis + IPTU + IRRF	33.245,99
	Impostos e taxas	463,52
	Sabesp	1.409,49
	Eletropaulo	612,82
	Registros	101,60
2. Operacionais		10.088,35
	Telefônica	2.395,72
	Terra + Locaweb	621,28
	Limpeza e higiene	699,95
	Copa e cozinha	125,35
	Material de escritório	126,80
	Xerox	470,75
	Correio	416,70
	Manutenção	5.231,80
	Contador	0,00
	Advogado	0,00
3. Pessoal		66.903,61
	Administrativo	6.331,50
	Técnico	53.746,03
	GPS	826,08
	Ação trabalhista	6.000,00
4. Diversas		3.615,44
	Pesquisas	0,00
	Viagens	1.394,94
	Cursos	0,00
	Eventos e bazares	595,50
	Produtos Abre-Te	1.625,00
5. Bancárias		8.201,97
	Tarifas e taxas	664,60
	Juros Banco do Brasil	3.192,74
	Juros Banco Itau	395,74
	Cheque especial BB	3.948,89
6. Total de despesas		124.642,79
Resultado financeiro de 2009		455,30
Saldos bancários		455,30
Saldo em caixa		0
A receber		1.210,00
A pagar:		
a) Aluguel em atraso		-2925,03
b) Honorários profissionais		-4.670,00
c) Impostos a recolher		-1.811,91
Deficit acumulado em 2009		-7.741,64

LABORATÓRIO	Contato	Técnica	Valor	Prazo entrega
BIOCOD	Av. do Contorno 9636 – 3º andar 30.110-936 – Belo Horizonte – MG (31) 3036.5001 Em outros estados: 0800.2835505 (atende qualquer lugar do país) DNA@biocod.com.br	Análise dos exons do Gene MECP2 por PCR, dHPLC e sequenciamento	R\$ 1.440,00	60 dias úteis
CENTRO DE ESTUDOS DO GENOMA HUMANO USP	Rua do Matão, Travessa 13, n. 106 Cidade Universitária 05508-090 – São Paulo – SP (11) 3091.7966 – ramal 215	Sequenciamento direto (três fragmentos). Potencia de detecção de 80%.	R\$ 750,00	60 dias úteis
FLEURY	Rua Dias Freitas 214 22.431-050 – Rio de Janeiro – RJ 0800.7040822 Em São Paulo: Alphaville, Braz Leme, Chácra Klabin, Higienópolis, Ibirapuera, Itaim, Jardim América, Paraíso, Morumbi, Sopping Anália Franco, Shopping Jardim Sul, Sumaré e Villa-Lobos. (11) 3179.0822 Em Campinas, Jundiá e São Bernardo do Campo 0800.7040822 SEPS 715/915 – Conjunto A – Bloco D Sala 501 – Asa Sul 70.390-155 – Brasília – DF 0800.7040822	PCR (análises realizadas no exterior)	R\$ 5.100,00	60 dias úteis
GENE	Av. Afonso Pena 3111 – 9º andar 30.130-909 – Belo Horizonte – MG (31) 3284.8000 Em outros estados: 0800.0316316 0800.7029040 (ligações gratuitas) gene@gene.com.br	Minissequenciamento 75% Sequenciamento completo MLPA (deleções e duplicações) Sequenciamento Completo + MLPA	R\$ 800,00 R\$ 3.000,00 R\$ 2.560,00 R\$ 4.100,00	30 dias 45 dias 45 dias 45 dias
GENETIKA	Av. do Contorno 4747 – sala 1305 30.110-921 – Belo Horizonte – MG (31) 3283.9858 genetika.bh@genetika.com.br Alameda José Paula da Silva 17 12.245-489 – São José dos Campos – SP (12) 3942.2703 genetika.sjcampos@genetika.com.br Rua Saldanha Marinho 1782 80.730-180 – Curitiba – PR (41) 3306.6838	Gene CDKL5 (STK9) Sequenciamento de toda a região codificante.	De R\$ 2.180,00 a R\$ 5.000,00	60 a 225 dias (Informar-se)

Nossos contribuintes

- Adriana Vieira Telles Pereira
- Aldo Hilarino Silva
- Ana Maria Calixto
- Andrea Morales
- Annelise Nachsin
- Antônio Maria da Silva
- Auristela Santana de Oliveira
- Branca Guilherme
- Cláudio Cândido Lima
- Cláudio Higa
- Cora Adelinda Felisatti
- Cristiany S. Mariano
- Edna Regina de Oliveira
- Edna Santo Mauro
- Eliane Pereira Cotrim
- Emerson Alves Scors
- Fernanda T. Junqueira
- Francina Loen
- Iara Iris da Silva
- John G. Gottheiner
- José Antonio Zuncheto
- José Eloisio Lourenço
- Katia Priscilla Paes Rett
- Leandro Parras Abbud
- Livia Maria Zago
- Luizete Alves Carvalho
- Maria Inês Vitori Saliani
- Maria Luiza Nasarian
- Maria Madalena M. de Oliveira
- Maria Rosária Fabris
- Marilena Nascimento
- Marilena Soares V. de Oliveira
- Masa Namura
- Mauro Rodrigues
- Miriam Zaterka
- Mylena Baccaro Kalil
- Myrna Amélia Lobão T. de Abreu Lima
- Raila Batista Menezes
- Ronilson Dadalto
- Rosária A. Godoy Pagotto
- Ruth Cohn
- Sarah Schwartzman
- Selma Martins Meirelles
- Silvana Martins Meirelles
- Simone Bolfer
- Simone Scioletto
- Umbelina S. Pradenas
- Zuleica Zier Voorluys
- Alpha Laval Ltda.
- Divinal Distribuidora de Vidros
- Duas Unidade Médica Ltda.
- Igreja Evangélica Reformada
- Mosteiro São Geraldo
- Pizzeria 1900
- Nossos apoios
- Advocacia Luiz Tzirulnik
- Artes Gráficas Pizelly
- Autoposto Graal 56 Jundiá
- Gráfica Visão
- Quéfren Contábil
- Legatto Propaganda
- Memnon Edições Científicas Ltda.
- Organização Contábil Armelin
- Redoma Indústria Gráfica Ltda.
- Revista Vitriini
- Revista Quartieri
- Ritec Máquinas e Ferramentas
- Nossa parceira
- AVAPE
- Associação para Valorização e Promoção de Excepcionais



Com a sua doação, pudemos continuar mantendo o atendimento a pessoas com a Síndrome de Rett e suas famílias.