

SÍNDROME DE RETT

de A a Z



Os sintomas descritos a seguir são muito característicos da Síndrome de Rett (SR). No entanto, nem todos esses sintomas estão presentes em todas as pessoas com a SR, e também podem ser apresentados em níveis de gravidade variados. Mas toda pessoa com SR apresentam uma boa parte desses sintomas.

Quando nos referimos a pessoas com SR, estamos falando de seres humanos tão jovens quanto crianças com menos de 2 anos de idade até senhoras que já beiram a sexta década de vida.

Aerofagia

Aerofagia é a ingestão excessiva de ar que se acumula no esôfago e no estômago. Quando mais grave, pode interferir significativamente na alimentação e nos processos respiratórios.

Alterações de humor

Crises de choro inconsolável, ataques de riso desmotivado, e comportamentos erráticos sem causa aparente são bastante frequentes nas pessoas com SR. Essas alterações de humor podem durar dias, e, ainda, podem variar de euforia a depressão num mesmo dia. Com o tempo, as famílias conseguem associar algumas dessas alterações especialmente com dor ou com crises convulsivas gelásticas. Em alguns casos, essas alterações não têm de fato uma causa. De toda forma, na manifestação dessas alterações de humor, principalmente no caso de choro inconsolável, recomenda-se que a pessoa com SR seja cuidadosamente avaliada, no sentido de descartar qualquer incômodo físico que a esteja fazendo sofrer, como fissura anal, obstrução intestinal, cólicas menstruais ou fraturas, por exemplo.

Apneia

Apneia é uma parada da respiração que, na SR, pode durar longos segundos. Nos casos mais graves, pode ocasionar crises convulsivas não epiléticas.

Apraxia

A apraxia é resultado de disfunção dos Hemisférios cerebrais, especialmente o lobo parietal. A absoluta maioria das pessoas com SR apresenta algum grau importante de alguma forma de apraxia. Essa disfunção motora pode incluir a impossibilidade de realização de movimentos mais finos (como pegar um grão de feijão) e/ou de movimentos precisos como resposta a um comando verbal (por exemplo, andar em direção a alguma coisa que se pede à pessoa ou movimentar os olhos em direção a quem a chama); a incapacidade de coordenar atividades que exigem diversos movimentos sequenciados (como vestir-se, alimentar-se ou banhar-se); a inability total de articular os movimentos orais com os movimentos necessários para a fala; e a impossibilidade de fazer uso intencional das mãos (como pegar o que deseja ou segurar um brinquedo). Essa apraxia manual é consistentemente frequente nas pessoas com SR.



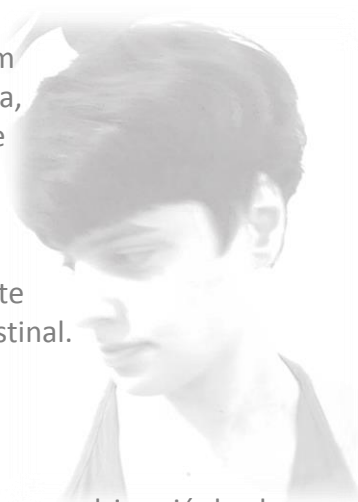
Bruxismo

Bruxismo, ou ranger dos dentes, é uma condição frequente e que pode ser severa na SR. O bruxismo ocorre tanto durante o dia quanto durante o sono, e pode ser tão intenso a ponto de prejudicar seriamente a dentição e, sobretudo, o esmalte dos dentes. No caso da SR, esse bruxismo parece ser decorrente mais uma estereotipia do que de um simples ato inconsciente de ranger os dentes.

Constipação intestinal

Dentre todos os sintomas bastante sérios da SR, a constipação intestinal, ou prisão de ventre severa, talvez seja o de mais difícil resolução na maioria absoluta dos casos de SR. Desde o diagnóstico da SR, deve-se prevenir o agravamento da constipação intestinal, pois se trata de um sintoma que causa muita dor e muito desconforto, prejudicando a atenção, a motivação, o aprendizado

e a interação social da pessoa com SR. Saber lidar com esse sintoma, desde a parte da alimentação adequada, incluindo o consumo ideal de água, até a necessidade de limpeza sistemática do intestino, é crucial para a qualidade de vida das pessoas com SR. Muitos dos comportamentos inexplicáveis de tristeza, agitação e apatia das pessoas com a SR podem estar intimamente associados com as desordens do funcionamento intestinal.



Crises convulsivas

Cerca de 70% das pessoas com SR apresentam crises convulsivas já desde a infância. Muitas dessas crises não são de base epilética, mas sim decorrentes de episódios de apneia mais prolongados, e isso é um problema: se essas crises são medicadas com anticonvulsivantes, podem provocar mais episódios de apneia e, por consequência, mais crises convulsivas não epiléticas. Mas outra parte importante dessas crises (cerca de 50% dos casos) é de fato de base epilética. Nesse grupo de pessoas, o quadro epilético pode ser controlado com medicação adequada em boa parte dos casos. No entanto, em outra parte dos casos, são crises epiléticas de muito difícil controle. Atualmente, devido a estudos muito sérios em todo o mundo, podemos, mais ou menos, saber a qualidade e a evolução dessas crises de acordo com o tipo de mutação no gene MECP2 que a pessoa com SR apresenta.

Deficiência intelectual

As desordens motoras são de tal ordem na SR que se torna impossível avaliar, com os instrumentos disponíveis, as habilidades cognitivas dessas pessoas. De toda forma, acredita-se que todas as pessoas com SR apresentem deficiência intelectual bastante acentuada. Novos instrumentos de avaliação, baseados no rastreamento do olhar (a habilidade mais preservada e ativa na SR), poderão, com o tempo, revelar o que de fato elas aprendem e compreendem.

Desordens do sono

Acredita-se que as desordens de sono apresentadas pelas pessoas com SR sejam geralmente devidas aos padrões respiratórios alterados e à atividade convulsiva. Episódios de terror noturno e de risadas desmotivadas durante o

sono não são raros. Pessoas com SR podem apresentar enorme dificuldade para adormecer, podem permanecer completamente acordadas por dias e noites seguidos, ou podem dormir de forma exagerada ao longo de alguns dias. A mesma pessoa pode apresentar todos esses padrões alterados de sono, conforme o período de vida, o estágio da doença, e o estado de saúde geral. O uso orientado de melatonina tem ajudado a regulação do sono noturno em muitos casos.



Disfagia

A disfagia é uma dificuldade de deglutição que envolve, também, problemas motores de mastigação e de movimentação da língua. Trata-se de um grande problema para alimentação e nutrição adequadas, e pode levar a uma desmotivação para comer nas pessoas com a SR, devido ao esforço descompensado, apesar do apetite que parece bastante normal nessas pessoas. Em casos mais graves, deve-se considerar a realização de gastrostomia, de modo que os nutrientes, e mesmo as medicações, sejam ingeridos da maneira a mais eficaz possível. A disfagia geralmente acarreta refluxo gastresofágico, outra condição que causa muita dor e sofrimento para pessoas com SR.

Distensão abdominal

A distensão abdominal geralmente é consequência de aerofagia, que comumente resulta de um padrão respiratório anormal. Nos casos mais graves, há necessidade de gastrostomia percutânea. Em outros casos, medicação adequada pode ajudar.

Fala

Na forma clássica da doença, pessoas com SR nunca aprendem a falar. Das poucas que aprendem algumas palavras ou frases com significado, muitas perdem essa habilidade ainda na infância, e, nas poucas que mantêm essa habilidade, a fala nem sempre tem natureza comunicativa.

Escoliose

Um número importante de pessoas com SR, especialmente dentre aquelas que nunca andaram, desenvolve escoliose (desvio da coluna) com o passar do tempo (já observável aos 9-10 anos de idade).

A escoliose pode alcançar um grau tão grave que pode prejudicar os mecanismos respiratórios de forma irreversível. Por isso, o acompanhamento de um Ortopedista é imprescindível, de modo a detectar e intervir no desenvolvimento da escoliose o mais precocemente possível. Um número importante de pessoas com a SR precisa, obrigatoriamente, da cirurgia da coluna para correção da escoliose.



Estereotipias

As estereotipias (movimentos restritos e repetitivos) são comuns nas pessoas com SR, em maior ou menor intensidade. As estereotipias manuais, presentes na absoluta maioria dessas pessoas, são, inclusive, uma espécie de marca registrada da SR. Outros movimentos estereotipados incluem a movimentação da língua (de um lado para o outro) e mesmo o bruxismo, dentre outros. Não há uma explicação consensual para a causa das estereotipias na SR, mas a mais verossímil é que sejam decorrentes das disfunções neurológicas e, portanto, de base biológica.

Expectativa de vida

Grande parte das pessoas com Síndrome de Rett vive até a quinta ou sexta década de vida, e geralmente com deficiências bastante graves. As taxas de sobrevivência podem declinar a partir dos 10 anos de idade, embora 70% delas atinjam os 35 anos de idade. A morte dessas pessoas geralmente é secundária a um quadro de pneumonia, e não são raras as mortes súbitas, provavelmente devidas aos transtornos respiratórios e à baixa saturação de oxigênio.

Hiperventilação

Hiperventilação é um padrão respiratório com ritmo suficientemente rápido para promover ventilação pulmonar anormalmente elevada, que pode resultar na redução da pressão de dióxido de carbono que, por sua vez, se for prolongada, pode levar a alcalose (isto é, desequilíbrio dos ácidos corpóreos). Na SR, é causa comum de aerofagia.

Marcha

Na forma clássica da SR, cerca de 30% das pessoas nunca aprendem a andar. Dentre as que preservam a habilidade de andar, a grande maioria delas apresenta marcha apráxica, ou seja, andam de um lado para o outro, mas sem um destino funcional. Apenas uma pequena parte possui marcha minimamente funcional. Mesmo nas que mantêm a habilidade de andar, a marcha é alterada, com base de sustentação alargada.



Osteoporose

A osteoporose (perda óssea) não é incomum na SR, sobretudo nas pessoas que nunca andaram ou naquelas que apresentaram puberdade precoce. Geralmente é causa de fraturas que, por sua vez, causam grande incômodo e dor nas pessoas com SR e, por isso, devem ser investigadas quando a pessoa com SR se mostra incomodada sem causa aparente.

Pneumonia por aspiração

A pneumonia por aspiração é ocorrência comum na SR, e resulta da fraca coordenação dos músculos que envolvem a deglutição. São casos em que a epiglote falha na sua função de cobrir a traqueia, o que ocasiona a inalação de líquidos e alimentos. É uma das causas mais frequentes de internação e causa frequente de morte na SR, e, por isso, uma ampla avaliação da deglutição e orientações adequadas são recomendadas já desde o diagnóstico da SR. O correto posicionamento da pessoa com SR é crucial para a melhor deglutição possível, e é imprescindível conhecer as texturas de alimentos e a consistência de líquidos indicadas em cada caso.

Problemas cardíacos

Pessoas com SR podem apresentar alterações cardíacas, as quais incluem a síndrome do intervalo QT longo, taquicardia, e alterações não específicas relacionadas às ondas T. Dado o padrão respiratório frequentemente alterado nessas pessoas, o que pode interferir no funcionamento cardíaco, recomenda-se a avaliação eletrocardiográfica e ecocardiográfica periódica.

Refluxo gastroesofágico (RGE)

O RGE decorre das dificuldades de coordenação muscular presentes nas pessoas com SR e pode estar associado com esofagite, hérnia diafragmática e retardo no esvaziamento gástrico. Manifestações de RGE incluem irritabilidade, recusa do alimento e vômitos. O diagnóstico inclui exames como raios-X contrastados de esôfago, estômago e duodeno, endoscopia digestiva alta, cintilografia e pHmetria. Dependendo da severidade e das complicações clínicas do caso, o tratamento clínico pode não ser eficaz, e o tratamento cirúrgico passa a ser obrigatório. As intervenções cirúrgicas incluem a funduplicatura e, mais frequentemente, a colocação de sonda de gastrostomia.



Resposta alterada para dor

Respostas alteradas para a dor são muito comuns. Pessoas com SR podem tolerar a dor de certos procedimentos que outras pessoas não tolerariam. Por outro lado, coisas menos dolorosas para a população em geral podem ser intoleráveis para elas. Trata-se de uma questão bastante delicada, pois, embora pareça que não sentem dor, podem sentir dor extrema. Este conhecimento é especialmente importante para os centros de atendimento de emergência, pois um episódio de dor extrema pode impedir que essas pessoas respondam adequadamente a certas medicações, como, por exemplo, doses mais altas de opiáceos.

Sinais autismo-like

A SR **nada tem a ver com os Transtornos do Espectro do Autismo**, desde a causa até o mais extremo episódio de sua evolução clínica. No entanto, alguns sinais parecidos ou, talvez, erroneamente confundidos com manifestações do autismo causaram e ainda causam diagnósticos equivocados da SR. Dentre esses sintomas se destacam o isolamento das crianças quando da manifestação da SR; a variabilidade nos graus de interação social; comportamentos repetitivos (como as estereotípias e a marcha maníaca); a falta de reflexo de proteção; a dificuldade em manter a atenção e na coordenação motora. Esses sinais na SR, porém, parecem ser resultados das diferentes formas de apraxia.

Importante ressaltar que, a despeito de se tratar de duas entidades etiológicas e clínicas distintas, é possível que uma pessoa com SR também apresente autismo como comorbidade.



Síndrome de Disfunção das Eliminações

A falta ou a inadequação de controle dos esfíncteres, geralmente presentes nas pessoas com SR, é fator fortemente preditivo de sintomas urinários e intestinais que podem caracterizar a Síndrome da Disfunção das Eliminações (SDE), como as infecções urinárias de repetição e a constipação intestinal. O termo SDE descreve a associação entre disfunção miccional (ou urinária) e disfunção intestinal. A SDE pode se manifestar da seguinte maneira: Muitas vezes, parece que o intestino funcionou mais ou menos direito, mas, na verdade, ainda ficam restando fezes na saída do intestino. As alterações na movimentação intestinal impedem o esvaziamento completo do intestino. Esse bolo de fezes que permanece funciona como uma espécie de rolha que, por sua vez, colabora para piorar a constipação intestinal. Mesmo alguns medicamentos usados para amolecer as fezes não agem sobre esse bolo fecal que fica parado na saída do intestino.



Nadine e Maricota:

- As duas têm Síndrome de Rett!
- As duas apresentam a mesma mutação R-294-X!
- As duas têm famílias maravilhosas!



O quadro clínico de Nadine e de Maricota são absolutamente diferentes!

E agora? Como entender a Síndrome de Rett?