

Síndrome de Rett (português)

Informações sobre o quadro clínico, seu contexto, diagnóstico e causas, contactos úteis.

O QUE É A SÍNDROME DE RETT?

A síndrome de Rett é um distúrbio do desenvolvimento causado por uma mutação genética que leva à deficiência mental e física graves. A doença ocorre quase exclusivamente em meninas. Foi descrita pela primeira vez em 1966, pelo pediatra vienense Professor Dr. Andreas Rett (†).

Todas as crianças e adultos afectados apresentam sintomas clínicos em comum, especialmente o que chamamos movimentos estereotipados

ou os movimentos involuntários das mãos, como torcer, lavar e amassar.

Após uma gravidez normal, aparentemente não há anormalidades visíveis de início. É só mais tarde que se verifica reclusão, perda de faculdades já adquiridas e interacção social, perda da fala, crescimento lento da

cabeça . Muitas crianças não chegam a aprender a caminhar ou fazem-no apenas desajeitadamente. Os sintomas típicos que acompanham são a

escoliose, epilepsia e problemas respiratórios.

QUAIS SÃO AS FASES DA SÍNDROME DE RETT?

A Síndrome de Rett desenvolve-se em várias fases. O crescimento e desenvolvimento iniciais predominantemente normais são seguidos

por estagnação. As faculdades adquiridas são perdidas e o interesse pelo meio ambiente desaparece.

A fase I começa entre os 6 e 18 meses de idade e é caracterizada por uma desaceleração do desenvolvimento progressiva, que pode ser muito subtil de início, até chegar à estagnação. A criança pode mostrar menos contacto visual e perder o interesse pelos brinquedos.

Surgem atrasos nas faculdades motoras, tais como sentar, levantar e gatinhar. Esta fase pode durar alguns meses ou continuar por mais de um ano.

A fase II começa geralmente entre as idades de 1- 4 anos. Um declínio do desenvolvimento geral torna-se então evidente.

© 2020 Rett-Deutschland e.V. – Elternhilfe für Kinder mit Rett-Syndrom www.rett.de

As meninas perdem rapidamente a fala e as faculdades manuais (mãos e dedos), já adquiridas. Há desaceleração do crescimento da cabeça. As meninas demonstram irritabilidade, choram e gritam e começam a fazer movimentos estereotipados das mãos. Algumas

mostram sinais de autismo, tal como a diminuição de interação e comunicação social.

A fase III geralmente começa entre as idades de 2-10 anos. Dura vários anos e mostra alguma estabilização. As crianças podem recuperar certas capacidades, melhorar a sua comunicação e o interesse pelo que a rodeia. No entanto, a apraxia, dificuldades motoras e convulsões também surgem nesta fase.

A fase IV (estágio tardio) começa a partir dos 10 anos. As características proeminentes incluem mobilidade reduzida, o aumento da apraxia, problemas de ortopedia - em particular a escoliose (deformação da coluna) e enfraquecimento dos músculos. As capacidades cognitivas, comunicativas e manuais são mantidas e não diminuem significativamente. Em princípio, a expectativa de vida das meninas e das mulheres Rett não é reduzida, embora pareça haver uma mortalidade ligeiramente mais elevada.

COMO É DIAGNÓSTICADA A SÍNDROME DE RETT?

O diagnóstico da síndrome de Rett é extremamente difícil porque os vários sintomas aqui descritos se combinam de formas muito diferentes e individualmente. Além dos principais critérios de diagnóstico claramente definidos, outras anomalias e sintomas são típicos da síndrome de Rett e verificam-se em quase todas as crianças.

CRITÉRIOS PARA O DIAGNÓSTICO CLÍNICO

- Desenvolvimento relativamente normal nos primeiros 6 - 18 meses
- Perímetro da cabeça normal ao nascimento
- Redução do crescimento do perímetro craniano frequente entre
1- 4anos
- Perda temporária da capacidade de contacto social
- Perturbação do desenvolvimento da linguagem e capacidades de comunicação, atraso mental a diversos níveis
- Perda de funções manuais adquiridas e úteis entre as idades de 1- 4 anos

- Movimentos repetitivos das mãos (estereótipia): movimentos de lavar, amassar, bater, beliscar
- perturbação do padrão de marcha

SINTOMAS SECUNDÁRIOS COMUNS

- Reclusão
- Aparente falta de interesse no meio ambiente e outros seres humanos
- Ranger de dentes (bruxismo)
- Ataques súbitos de riso ou berros
- Movimentos de estereótipo e apraxia relacionada
- Diferentes tipos e gravidade variável de epilepsia
- Escoliose
- Ataxia (distúrbios na motricidade)
- Distúrbios digestivos
- Distúrbios respiratórios tais como hiperventilação (respiração acelerada e profunda), apneia (retenção de ar, pausas na respiração) e ingestão do ar
- Salivação
- Distúrbios do sono (insónia)
- Baixa estatura, pés pequenos
- Má circulação sanguínea das extremidades, pés e parte inferior das pernas frios e com tom azulado.

DIAGNÓSTICO GENÉTICO

O diagnóstico clínico da síndrome de Rett pode ser comprovado por um teste genético desde 1999. Entre 80 a 85% dos casos, o resultado é positivo em crianças com um percurso "clássico" da Síndrome de Rett. Podem ser detectados em meninas (e em muito poucos meninos) desenvolvimentos atípicos e serem portadoras assintomáticas que não apresentam todos os sintomas típicos.

O QUE CAUSA A SÍNDROME DE RETT?

A síndrome de Rett é causada por mutações (alterações) no gene MECP2 (pronunciado, meck-pea-two '). Na maioria dos casos, as mutações estão localizadas neste gene. O gene MECP2 controla as funções de muitos outros genes. É importante saber que o diagnóstico da Síndrome de Rett é inicialmente baseado em critérios clínicos. Em crianças que cumprem o diagnóstico, pode ser realizado um teste genético no gene MECP2. Se for detectada uma mutação, o diagnóstico é confirmado. Se não for encontrada nenhuma mutação, a Síndrome de Rett ainda pode no entanto ser considerada.

A SÍNDROME DE RETT TEM CURA?

Até ao presente, não existe terapia ou medicação que possa curar a Síndrome de Rett. Várias medidas terapêuticas, tais como fisioterapia, musicoterapia, hipoterapia, ergoterapia e terapia da fala, podem ser aplicadas para melhorar a qualidade de vida de meninas e mulheres afectadas. Em particular, o método de "Comunicação Aumentativa e Alternativa" (AAC) pode facilitar a intercomunicação com pessoas com Síndrome de Rett.

Nem todas as terapias são apropriadas para todos. Para evitar sobrecarga, deverá ser feita uma selecção específica de medidas terapêuticas de acordo com cada caso.

QUAIS SÃO AS PROBABILIDADES DE TER OUTRO FILHO COM SÍNDROME DE RETT?

A probabilidade de ter mais de um filho com Síndrome de Rett é muito reduzida, muito inferior a 0,5%. Os poucos testes genéticos que confirmam a Síndrome de Rett em irmãos sugerem uma probabilidade mínima que não está claramente definida. Nesse caso, o diagnóstico pré-natal pode ser uma opção. Mas tal deve ser discutido individualmente com um especialista de genética qualificado.

OUTRAS INFORMAÇÕES E ORIENTAÇÕES

RETT.DE - A Página DA RETT DEUTSCHLAND e.V.

Elternhilfe für Kinder mit Rett-Syndrom (grupo de apoio a pais de Rett, Alemanha)

A nossa página www.rett.de apresenta informações actualizadas sobre as causas, diagnóstico e medidas terapêuticas da Síndrome de Rett; notícias do grupo de apoio aos pais da Rett; relatos acerca de casos individuais, bem como sobre novas pesquisas e descobertas científicas.

MANUAL DA SÍNDROME DE RETT

O Manual da Síndrome de Rett, de Kathy Hunter, reúne mais de 700 páginas de contribuições científicas sobre o quadro clínico de especialistas em Síndrome de Rett, bem como relatos pessoais emocionantes sobre a vida diária de famílias com um filho-Rett. A versão alemã "Das RettSyndrom Handbuch" está disponível no Rett Deutschland e.V. (info@rett.de).

A REVISTA DOS MEMBROS "RETTLAND"

A revista é publicada por Rett Deutschland e.V. Cada edição apresenta relatórios de casos individuais; uma visão geral dos novos desenvolvimentos médicos e terapêuticos, das questões legais e sociais atuais; e informações sobre os próximos eventos, notícias e actividades da Rett Deutschland e.V.

TORNE-SE ASSOCIADO

Os pais de uma criança com Síndrome de Rett são cordialmente convidados a se tornar associados da Rett Deutschland e.V. - Elternhilfe für Kinder mit Rett-Syndrom. Compartilhamos preocupações e necessidades, ouvimos e aconselhamos sobre todos os assuntos. Como associado, será convidado para todas as reuniões dentro da sua região (ou fora dela) e para a Assembleia-Geral anual. O seu envolvimento participante também é muito bem-vindo. Receberá a nossa revista "RettLand" duas vezes por ano.

A quota anual como associado é de 45 euros (ou mais) para famílias e 30 euros (ou mais) para pais singulares.

TORNE-SE UM ASSOCIADO PATROCINADOR

Se deseja apoiar-nos sem ter um filho seu com Síndrome de Rett, pode tornar -se um associado patrocinador. Como associado patrocinador, é a seu pedido, convidado para todas as reuniões da sua região e à Assembleia-Geral anual. A sua participação activa também é muito bem-vinda.

A quota para associado patrocinador equivale a 20 euros (ou mais) por pessoa e ano. Por uma taxa adicional de 12 euros por ano, receberá a revista dos nossos associados, RettLand.

DOAÇÕES E DIVULGAÇÃO

Consideramos nossa principal tarefa tornar a Síndrome de Rett mais amplamente conhecida, apoiar pesquisas científicas e ajudar as crianças afectadas e seus pais o mais rápido possível.

Para tal, organizamos regularmente campanhas de informação para pediatras e seminários.

Prestamos assistência a famílias de associados e aconselhamos relativamente a questões sobre contactos, opções terapêuticas e ajuda prática na vida quotidiana.

Informações mais detalhadas, formulários de inscrição e nossa declaração de privacidade, podem ser encontradas na nossa página de internet www.rett.de.

MISSÃO DA RETT DEUTSCHLAND E.V.

Por iniciativa do professor Folker Hanefeld, o grupo de apoio aos pais foi fundado em Göttingen em 1987. O seu objectivo foi reunir os pais cujos filhos sofriam da mesma perturbação. Hoje, a Rett Deutschland e.V. tem mais de 1700 associados, aproximadamente 700 dos quais são crianças e adultos com Síndrome de Rett. Rett Deutschland e.V. fornece informações sobre a Síndrome de Rett às pessoas afectadas ou interessadas e incentiva a troca de experiências entre os pais - um meio importante para combater o isolamento das famílias, que geralmente é iminente após o diagnóstico da Síndrome de Rett.

Birgit Lork, mãe de uma filha com Síndrome de Rett, está disponível como primeiro contacto no nosso escritório em Witten.

ACTIVIDADES

- Orientação para pais, médicos, professores, terapeutas e todos os envolvidos com a Síndrome de Rett na sua vida quotidiana
- Estabelecimento de contacto entre os pais
- Reunião-Geral anual com palestras de especialistas
- Fins-de-semana informativos para famílias com diagnóstico recente
- Fins-de-semana com famílias e reuniões de Grupos Regionais e Associações Distritais
- Programas de treino
- Colónias de férias
- Grupos de Trabalho »Adultos com Síndrome de Rett«
- Presença em Congressos, Simpósios e Feiras especializadas
- Divulgação de informações sobre a Síndrome de Rett
- Patrocínio do projecto de pesquisa do professor Stuart Cobb, Edimburgo.

O seu contacto no Conselho Federal

1. Presidente - Gabriele Keßler, g.kessler@rett.de

2. Presidente - Christine Reiter-Metzler, c.reiter-metzler@rett.de

Tesoureira - Stilianos Brusenbach, s.brusenbach@rett.de

Contacto para os pais

Birgit Lork, Stockumer Straße, 3 58453 Witten

T 02302 - 962 56 60 F 02302 - 962 56 69 info@rett.de

Contacto sobre assuntos comerciais

Katja Mischarin Gaswerkstraße 13 52525 Heinsberg

T 02452 - 180 99 90 - F 02452 - 180 99 99 k.mischarin@rett.de

© 2020 Rett-Deutschland e.V. – Elternhilfe für Kinder mit Rett-Syndrom www.rett.de

Existem Grupos Regionais da Rett Deutschland eV. Com mais proximidade aos associados, eles estabelecem um apoio local mais intensivo, tais como informações e reuniões regulares de famílias.

Grupos e contactos nas suas proximidades, podem ser encontrados em
<https://www.rett.de/de/Anlaufstellen>

Consultor médico

Prof. Dr. med. Bernd Wilken wilken@klinikum-kassel.de

Embaixador: Leslie Malton

Patrono: Erdal Keser

Conta Bancária da Associação

IBAN DE56 5209 0000 0042 2178 08

BIC GENODE51 KS1

Conta Bancária da Pesquisa sobre a Síndrome

IBAN DE34 5209 0000 0042 2178 16

BIC GENODE51 KS1

Se tiver quaisquer outras dúvidas, não hesite em nos contactar. Tentaremos encontrar um interlocutor falando a sua Língua Materna, seu nativo, com a maior brevidade possível.