

# Síndrome de RETT



Dr. Andreas Rett

O que é?

- ❖ Foi pela primeira vez descrita por Andreas Rett, em 1996.
- ❖ Maior taxa de incidência no sexo feminino.
- ❖ A criança desenvolve-se de forma aparentemente normal entre os 8 a 12 meses de idade e depois há uma mudança no padrão de desenvolvimento.



- **Perda de conquistas motoras;**
- **Crescimento craniano com tendência para desenvolvimento mais lento, ocorrendo uma microcefalia adquirida;**
- **Movimentos estereotipados das mãos (contorções, aperto, bater de palmas, levar as mãos à boca, lavar as mãos e esfregá-las).**

([www.unifesp.br](http://www.unifesp.br))

# Causas

☐ Mutação genética no braço longo do cromossoma X (Xq28);



☐ Mutação permite que outros genes tornem-se ou mantenham-se activos em pontos inadequados para o desenvolvimento do cérebro.

(<http://www.minddisorders.com/Py-Z/Rett-s-disorder.html>).

# Critérios para diagnóstico

## A partir de características definidas no DSMIV-IV:

### **299.80 Síndrome de Rett**

**“A. Todos os seguintes:**

- (1) Desenvolvimento pré-natal e perinatal aparentemente normal .**
- (2) Desenvolvimento psicomotor aparentemente normal durante os 5 meses após o nascimento.**
- (3) Circunferência cranial normal no nascimento”.**

**“B. Início de todas as seguintes características após o período de desenvolvimento normal :**

**(1) Desaceleração do crescimento da cabeça entre 5 e 48 meses.**

**(2) Perda das habilidades manuais úteis previamente adquiridas entre os 5 e 30 meses, com subsequente desenvolvimento de movimentos das mãos estereotipados ( i.e. escrita ou lavar as mãos).**

**(3) Perda prematura de engajamento social ( apesar que frequentemente interação social se desenvolve mais tarde)**

**(4) Movimentos pobremente coordenados do andar ou do tronco.**

**(5) Severa disfunção de desenvolvimento de linguagem expressiva e receptiva com severo retardamento psicomotor .“**

**(DSMIV-IV critérios)**

# Estágios

## Estágio 1 Início precoce

- Os primeiros sintomas de SR nem sempre são visíveis neste estágio;
- A criança pode não estabelecer contacto visual e não se interessar por brinquedos;
- Pode-se notar o “torcer” da mão e a paragem no do crescimento da cabeça.

## Estágio 2 Rápida deterioração (1-4 anos)

- Perca da capacidade de falar ou de fazer movimentos manuais;
- Podem aparecer movimentos de mão à boca, bem como outros movimentos estereotipados;
- A criança pode sentir dificuldades em dormir;
- Paragem do crescimento da cabeça é mais visível.

**Estágio 3**  
**“Plateau”**  
**(2-10 anos)**

- Problemas motores e convulsões;
- Pode existir uma melhoria nas capacidades de atenção e de comunicação.

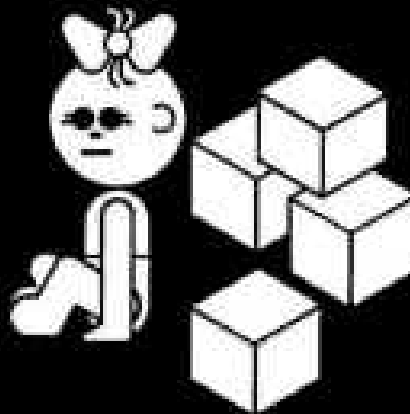
**Estágio 4**  
**“Pioria tardia das**  
**capacidades**  
**motoras”**  
**(após 10 anos)**

- Perca de capacidades motoras, podendo “perder” o andar.
- A espinha começa a apresentar uma curva anormal lateral (escoliose) e pode desenvolver rigidez muscular.

# Características



NASCE E DESENVOLVE-SE  
NORMALMENTE ATÉ  
6-18 MESES



DEIXA DE BRINCAR



PERDA DO USO INTENCIONAL  
DAS MÃOS



MOVIMENTOS MANUAIS  
ATÍPICOS - BATER PALMAS

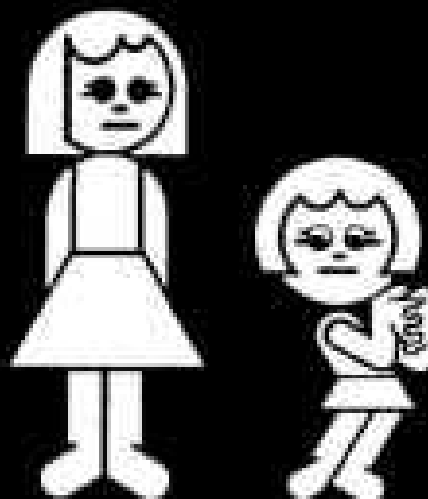




MOVIMENTOS MANUAIS ATÍPICOS  
ENTRELACAMENTO DE DEDOS  
E MÃOS, TORCER AS MÃOS,  
LAVAR AS MÃOS



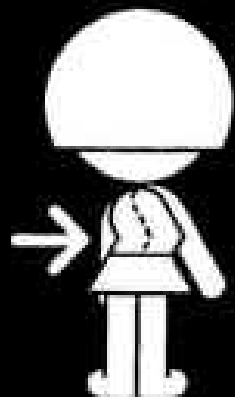
MOVIMENTOS MANUAIS ATÍPICOS  
- MÃO NA BOCA



SINTOMAS AUTÍSTICOS



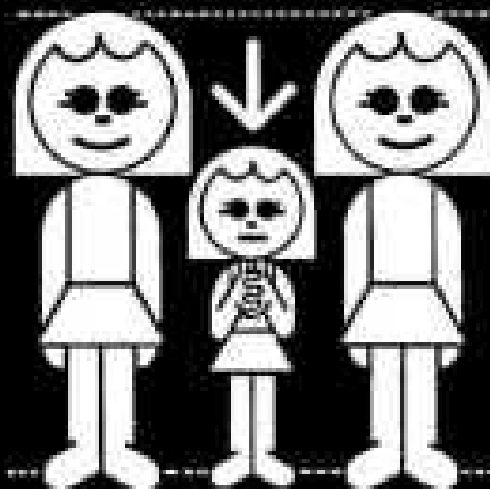
MARCHA COM BASE ALARGADA



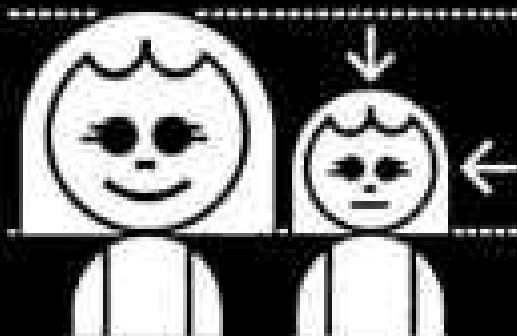
COLUNA VERTEBRAL NA  
FORMA DE "S"



PERDA PROGRESSIVA DA  
COMUNICAÇÃO



BAIXA ESTATURA



CRESCIMENTO LENTO DA CABEÇA

# Intervenção Educativa

Inclusão de crianças com Síndrome de Rett em jardim de infância

“O respeito pela diferença inclui as crianças que se afastam dos padrões “normais”, devendo a educação pré-escolar dar resposta a todas e a cada uma das crianças. Nesta perspectiva de “escola inclusiva”, a educação pré-escolar deverá adoptar a prática de uma pedagogia diferenciada, centrada na cooperação, que inclua todas as crianças, aceite as diferenças, apoie a aprendizagem, responda às necessidades individuais.” (OCEPE, 1997, p.19)

# Organização Curricular

## Organização do espaço/ recursos

A organização da sala tem bastante influência não só na sua gestão mas também nos resultados das aprendizagens, que serão melhores se forem boas as condições de circulação, de acesso a materiais e de visibilidade entre adulto-criança e criança-adulto.

De acordo com Mercer e Mercer (1993, citados por Correia, 2008), ao pretendermos organizar com sucesso uma sala devemos ter em conta três variáveis: a colocação dos alunos, os materiais e as áreas/centros de trabalho.

# Gestão do tempo das actividades

O educador terá que fazer uma antecipada programação das actividades, ajudando assim as crianças na estruturação da rotina diária, diminuindo assim a ansiedade da dúvida do que irá acontecer a seguir.

A sala deverá ter um espaço bem visível onde as planificações diárias e semanais deverão estar ao alcance da visão das crianças. Estas poderão estar em suporte escrito, mas sempre traduzidas por figuras ou desenhos, dispostas de cima para baixo ou da esquerda para a direita, afixadas num cartaz grande ou quadro.

Resumindo para que a aprendizagem da criança seja eficaz, o adulto terá que ter em conta “a adequação dos materiais e recursos disponíveis, a organização do método de trabalho e um bem-estar permanente, tendo como finalidade o sucesso do processo de ensino-aprendizagem, assim como um maior nível de autonomia” (Correia, 2008, p. 24).

## Gestão do grupo

“Embora pareça simples receber uma criança com NEE na classe regular, frequentemente tal não acontece. O mais comum é a recepção não ser a mais adequada, provocando no aluno com NEE sentimentos de inadequação, dando-lhe a sensação de não ser bem-vindo à escola e provocando nos pais comportamentos por vezes hostis” (Sparzo, 1999, citado por Correia, 2008).

O adulto deverá transmitir ao grupo quais as características da criança, não focalizando as diferenças, mas sim chamando a atenção do que é necessário fazer para que ela se sinta bem e de como o grupo terá que ajudar na sua integração.

## Articulação: educador / educador do ensino especial

Deve existir entre eles uma relação e comunicação permanente que abranja tarefas tão importantes como:

- Cooperação na elaboração das adaptações curriculares e/ ou programas de desenvolvimento individual das crianças integradas.
- O acompanhamento dos programas das crianças integradas.

# Algumas estratégias para a comunicação:

- ❖ Contacto visual;
- ❖ Partir dos interesses da criança;
- ❖ Estabelecer contacto físico;
- ❖ Valorização da interacção social: interacção com os pares;
- ❖ Clima social afectivo e positivo;
- ❖ Identificar actividades;
- ❖ Permanente informação antecipada e informação sobre o que já foi feito;
- ❖ Estabelecer rotinas previsíveis;
- ❖ Intervir em contextos sociais;
- ❖ Comunicação espontânea;
- ❖ Recursos a fotografias de familiares, imagens de alimentos, etc;
- ❖ Sistema Alternativo de Comunicação (comunicar, escolher, dizer sim/não, etc).

( Balajovsky (Eds.), 2010, pp. 18-19)



# Sistema alternativo de comunicação

Implica ensinar:

- Um código alternativo de comunicação e a sua utilização;
- Capacidades de comunicação : colocar a criança num meio que vá aumentando a sua comunicação, recorrendo a actividades significativas para o indivíduo e

(Balajovsky (Eds.) , 2010, pp. 18-19)