

ATENDIMENTO PSICOLÓGICO NA SÍNDROME DE RETT: UMA PROPOSTA DE SISTEMATIZAÇÃO¹

Juliana Assis dos Santos²
Anna Costa Pinto Ribeiro³

RESUMO:

A Síndrome de Rett (SR) foi descrita pela primeira vez em 1966 por Andreas Rett. Atualmente, Neul JL et al. (2010) apontam como causa da SR alterações no gene da MECP2. No Manual Diagnóstico e Estatístico de Transtornos Mentais (DSM 5) a SR está classificada dentro do transtorno do espectro autista. De acordo com Hagberg et. al (1986), a evolução da síndrome ocorre em quatro estágios, estagnação precoce, rapidamente destrutivo, pseudo-estacionário e deterioração motora tardia. Embora Pazeto et al. (2013) tenham apontado a necessidade de um acompanhamento psicológico aos pacientes com SR, durante revisão bibliográfica foram encontrados apenas 3 artigos que fazem referência ao trabalho do psicólogo na SR, entretanto, nenhum cita intervenções pensadas e direcionadas aos pacientes, mas um apoio e orientação à familiares. Diante das poucas publicações referenciando a psicologia para o tratamento dessa população, optou-se por propor a sistematização de um método de atendimento psicológico coerente com cada fase de desenvolvimento da SR, foram sugeridas técnicas e intervenções que podem ser adaptadas, objetivando facilitar/estabelecer a comunicação, auxiliar na aquisição e manutenção de habilidades, estimular o desenvolvimento cognitivo e amenizar quadros psicopatológicos. A hipótese é de que a sistematização pode auxiliar a traçar um plano terapêutico considerando as possibilidades e potencialidades individuais e do quadro nosográfico da SR, proporcionando maior qualidade de vida tanto às pacientes quanto aos seus familiares.

Palavras-chave: Síndrome de Rett. Psicologia. Sistematização. Intervenção.

PSYCHOLOGICAL CARE IN RETT SYNDROME: A SYSTEMATIZATION PROPOSAL

ABSTRACT:

The Rett Syndrome (RS) was first described in 1966 by Andreas Rett. Currently, Neul JL et al. (2010) indicate that the cause of RS is the gene MECP2 alteration. In the Diagnostic and Statistical Manual of Mental Disorders (DSM 5), the RS is rank inside the autism spectrum disorder. According to Hagberg et.al (1986) the syndrome has four stages; early

¹ Artigo de trabalho de conclusão de curso de Graduação em Psicologia do Centro Universitário Academia, na linha de Pesquisa de Práticas Clínicas. Recebido em 17/11/2020 e aprovado, após reformulações, em 27/11/2020

² Discente do curso de graduação em Psicologia do Centro Universitário Academia (UNIACADEMIA). E-mail: julianassis.psicologia@gmail.com

³ Doutora em Psicologia pela Universidade Federal de Juiz de Fora e docente do Centro Universitário Academia (UNIACADEMIA)

stagnation, rapid destructive, pseudostationary, and late motor deterioration. Even though Pazeto et al. (2013) indicate the need for psychological care with RS patients, during the bibliographic review, there were only three articles that refer to the psychologist's work in RS. However, none of them mention an intervention designed and targeted for the patients, but support and orientation to the family. Because of the few publications referring to psychology as a treatment for these patients, we choose to propose a systematization of a method to psychological care that agrees with each development phase of RS. Some techniques and interventions, which can be adapted, were suggested to facilitate/establish the communication, to help in the acquisition and maintenance of skills, stimulate cognitive development, and soften psychopathological conditions. The hypothesis is that the systematization can help trace a therapeutic plan, which considers the possibilities and the potential of the individuals and the nosographic picture of RS, providing a better quality of life to the patients and their relatives.

Keywords: Rett Syndrome. Psychology. Systematization. Intervention.

1 INTRODUÇÃO

De acordo com o Manual Diagnóstico e Estatístico de Transtornos Mentais (2014), a Síndrome de Rett (SR), é classificada como transtorno do neurodesenvolvimento, mais especificamente dentro do transtorno do espectro autista. Pazeto et al. (2013) explicam que a SR foi descrita pela primeira vez em 1966 por Andreas Rett, como uma atrofia cerebral associada à hiperamonemia (excesso de amônia no organismo). Somente após a publicação de Hagberg et al. (1983), de um estudo envolvendo 35 meninas, é que a síndrome se tornou conhecida.

Mancini et al. (2017) calculam que a incidência de SR é de um em cada 10.000 nascimentos femininos. Neul JL et al. (2010) apontam que, a síndrome é causada por alterações no gene da proteína 2 de ligação ao metil- CpG (MECP2). Sobre a hiperamonemia descrita por Andreas Rett em 1966, Schwartzman (2003) afirma que tal condição não foi confirmada como um sinal habitual da síndrome.

Dumas (2011) explica que a manifestação da SR acontece logo na primeira infância e é processo muito específico. A evolução da doença foi dividida em quatro estágios descritos e nomeados por Hagberg et al. (1986), quais sejam: estagnação precoce que culmina em desaceleração do desenvolvimento, rapidamente destrutivo nesse momento acontece uma regressão psicomotora, no terceiro estágio, o pseudo-

estacionário, acontece uma melhora dos sinais clínicos para finalmente chegar à deterioração motora tardia que é caracterizado por prejuízos motores e deficiência mental grave.

Embora alguns autores como Pazeto et al. (2013) e a Associação Brasileira de Síndrome de Rett (ABRE-TE, 2020) apontem para a necessidade de acompanhamento psicológico das meninas acometidas pela SR, os estudos envolvendo tratamento psicológico para esse público ainda são escassos, o que justificaria a escolha do tema.

Para este trabalho foi realizado um estudo qualitativo e exploratório. A metodologia utilizada foi uma revisão bibliográfica narrativa, na qual foram realizadas buscas eletrônicas de artigos disponibilizados nos últimos 5 anos nas bases de dados: Scielo (Scientific Electronic Library On-line), Lilacs (Literatura Latino-americana de Ciências da Saúde) e Pepsic; as palavras chave combinadas foram “Síndrome de Rett e psicologia”, tendo sido selecionados 3 artigos que fazem referência ao trabalho do psicólogo, do material revisado, nenhum artigo propõe a sistematização de um método de atendimento psicológico coerente com cada fase de desenvolvimento da SR.

A hipótese levantada pelo presente artigo é de que a sistematização de um método de atendimento coerente com cada fase de desenvolvimento da SR, pode auxiliar a traçar um plano terapêutico considerando as possibilidades e potencialidades individuais da paciente e do quadro nosográfico da SR, proporcionando qualidade de vida tanto às pacientes quanto aos seus familiares. Pazeto et al. (2013) apontam para a necessidade de um acompanhamento psicológico às portadoras de SR e evidenciam o envelhecimento dessa população bem como a necessidade de aprofundar os estudos sobre o assunto.

Na primeira parte do trabalho será apresentado o histórico da síndrome e seus quadros clínicos, a fim de que o leitor tenha conhecimento sobre o tema. Num segundo momento será traçado um paralelo entre o que é esperado dentro do desenvolvimento típico e o desenvolvimento nosográfico da SR, sendo esse percurso importante para demonstrar os atrasos e perdas ocorridas em cada fase para, posteriormente, apresentar

as possibilidades de intervenção pensadas para cada um dos quatro estágios de evolução da SR.

2 HISTÓRICO E QUADRO CLÍNICO DA SÍNDROME DE RETT (SR)

A SR foi descrita pela primeira vez em 1966 por Andreas Rett, como uma atrofia cerebral associada à hiperamonemia (excesso de amônia no organismo). Berardineli (2015) relata que somente após a publicação de Hagberg et al. (1983), de um estudo envolvendo 35 meninas, é que a síndrome se tornou conhecida.

Schwartzman et al. (1998) publicaram um artigo com o primeiro relato de um menino com o fenótipo integral da SR clássica, entretanto com cariótipo XXY, a criança atendia a diversos critérios diagnósticos utilizados para SR na época, mas o diagnóstico não pôde ser fechado pois eram necessários alguns anos de acompanhamento.

Em um artigo de revisão, Schawartzman (2003, p.112, grifo nosso) escreveu que “**Costumava-se** considerar a SR como uma desordem dominante ligada ao cromossomo X, em que cada caso representaria uma mutação fresca, com letalidade no sexo masculino”. Nesse mesmo artigo, o autor afirma que existem poucos casos do fenótipo de SR no sexo masculino. Explica ainda, que após um ano da publicação do caso do menino com fenótipo SR é que foram identificados e publicados estudos que relacionam a SR com mutações no gene MECP2 e que uma pesquisa para esse marcador no menino confirmou o diagnóstico de SR.

Sobre a letalidade da SR para o cromossomo Y, Dotti et al. (2002) apud Schwartzman (2003) ponderaram que alguns meninos com mutações no gene MECP2 podem sobreviver e apresentar um quadro encefalopático diferente do quadro clássico da SR no sexo feminino.

No Brasil, o primeiro estudo confirmando cinco casos de SR foi publicado por Rosemberg et al. em 1987. Neste artigo, os autores relatam que todas as meninas foram diagnosticadas após 12 meses de observação. Os critérios clínicos utilizados foram os propostos por Hagberg et al. (1986) apud Rosemberg et al. (1987, p.149):

Sexo feminino; período pré e perinatal normal; desenvolvimento psicomotor essencialmente normal nos 6 primeiros meses, geralmente nos 12-18 meses de vida; perímetro craniano no nascimento normal; desaceleração do crescimento entre 6 meses e 4 anos; regressão precoce do comportamento social e psicomotor (perdas de habilidades adquiridas); desenvolvimento de disfunção da comunicação e sinais de demência; perda da atividade manual entre as idades de 1 e 4 anos; estereotípias manuais tipo o “torcer, lavar ou bater” que aparecem entre as idades de 1 e 4 anos; aparecimento de apraxia do andar ou do tronco entre as idades de 1 e 4 anos.

Os critérios diagnósticos propostos por Hagberg et. al (1986) foram divididos dentro de quatro estágios que caracterizam a evolução da SR clássica: estagnação precoce, rapidamente destrutivo, pseudo-estacionário e deterioração motora tardia.

Além da SR clássica, alguns estudos identificaram casos de SR atípicos ou não clássicos que apresentam manifestações pequenas, como atrasos no desenvolvimento e algumas perdas ao longo da primeira e segunda infância.

No DSM IV (2002) a síndrome de Rett foi classificada como um dos 5 transtornos invasivos do desenvolvimento. Este manual estabeleceu alguns critérios diagnósticos e de suporte. Já no DSM- 5 (2014) a síndrome de Rett, assim como outros 4 transtornos, foram classificados como transtornos do espectro autista, que é “caracterizado por déficits em dois domínios centrais:1) déficits na comunicação social e interação social e 2) padrões repetitivos” (AMERICAN PSYCHIATRIC ASSOCIATION, 2014, p.809)

Araújo e Lotufo Neto (2014) afirmam que embora alguns clínicos critiquem a divisão, pois existem diferenças significativas entre os transtornos, a APA (Associação Americana de Psiquiatria) entende que não há vantagens na subclassificação e que isto poderia inclusive, confundir o clínico e dificultar o diagnóstico.

Sobre a precocidade do diagnóstico, Pazeto et al. (2003, p.24) evidenciam que “é fundamental, ou seja, antes do aparecimento dos sintomas clássicos da síndrome”. No que se refere ao diagnóstico diferencial para SR, esses autores apontam a partir de revisão da literatura, a necessidade de um olhar atento do profissional, considerando principalmente a fase em que se encontra a SR.

Desde o reconhecimento da síndrome pela comunidade médica diversos estudos têm sido realizados. Uma parte considerável do material encontrado diz respeito à

genética e intervenções clínicas dentro da fisioterapia e medicina, tais estudos buscam proporcionar qualidade de vida às pacientes.

2.1 CASOS CLÁSSICOS SR

A manifestação da SR clássica acontece dentro do que está previsto nos estágios propostos por Hagberg et al. (1983). Schwartzman (2003) explica que para o diagnóstico diferencial, as características clínicas devem ser consideradas dentro de cada estágio da síndrome e cita algumas patologias fixas “como a paralisia cerebral e outras encefalopatias fixas; síndrome de Angelman; autismo infantil; e várias doenças metabólicas (por ex. lipofuscinoses)” (SCHWARTZMAN, 2003, p.112).

Young et al. (2011) explicam que as variações fenotípicas da SR estão diretamente relacionadas à localização da mutação e inativação do cromossomo X. Por isso algumas manifestações clínicas podem ser mais graves e outras mais brandas.

Os quatro estágios clínicos propostos por Hagberg et al. (1986) nos permite compreender a síndrome a partir de uma perspectiva cronológica do desenvolvimento humano e também perceber o quão grande são as perdas e involuções em cada etapa.

2.1.1 Primeiro estágio- Estagnação ou desaceleração precoce

O primeiro estágio da SR é caracterizado “por uma parada no desenvolvimento, desaceleração do crescimento do perímetro craniano, diminuição da interação social com consequente isolamento” (SCHWARTZMAN, 2003, p.110).

Silva et al. (2016) relatam que nesse primeiro estágio pais e médicos têm dificuldade em perceber os sinais clínicos da SR, explicam ainda que os bebês aparentam ser crianças calmas e quietas.

Gata et al. (2010) explicam que o diagnóstico inicialmente é clínico, e que a SR é caracterizada por um período pré e perinatal dentro dos padrões. As manifestações começam entre 6 e 18 meses e envolvem “regressão das capacidades manipulativas

com propósito e comunicativas incluindo a vocalização, assim como a deterioração da interação social e das funções cognitivas” (GATA et. al, 2010, p.27)

Pazeto et al. (2013) expõe que quando este estágio foi proposto, acreditava-se que o desenvolvimento das crianças acontecia dentro dos padrões esperados até o sexto mês de vida. Entretanto alguns autores evidenciam que antes do período proposto por Hagberg et al. (1986) algumas crianças já apresentavam alterações como hipotonia e atraso postural.

2.1.2 Segundo estágio- Rapidamente destrutivo

Esse estágio pode ocorrer no intervalo de 1 a 3 anos de idade com duração de semanas ou meses. As características nosográficas apontadas por autores como Schwartzman (2003), Pazeto et al. (2013) e Percy (2008) são: rápida regressão psicomotora, irritabilidade, choro, perda do uso prático e estereotipias das mãos, crises convulsivas, aparecimentos de comportamentos autísticos, perda da linguagem, insônia e auto-agressão.

Em artigo publicado pela RSE (Rett Syndrome Europe), Buisson et al. ([20--]) explicam que as estereotipias podem acontecer com movimentos simétricos de ambas as mãos, que imitam um bater de palmas, lavagem das mãos e torções; e que também podem acontecer movimentos distintos em cada uma das mãos, por exemplo, uma mão no cabelo e a outra na boca. As autoras informam que esses automatismos desaparecem durante o sono e podem se agravar com a ansiedade.

Em redes sociais (facebook, instagram e blogs pessoais), que reúnem pessoas do Brasil inteiro, é comum encontrar relatos de cuidadores dizendo que colocaram uma espécie de “tala” nas mãos das crianças para evitar a autolesão. Sobre o uso de talas, Naganuma e Billingsley (1988) publicaram um estudo em que observaram a diminuição de movimentos estereotipados das mãos em algumas meninas com SR e que o risco de ruptura da pele devido a movimentos repetitivos diminuiu significativamente. Em relação a diminuição das estereotipias durante o sono, algumas cuidadoras compartilham em

redes sociais, vídeos das filhas que durante a madrugada não apresentam comportamentos estereotipados e que chegam até mesmo a ficar de pé.

O não aparecimento evidente de outras perdas referentes a SR, o prejuízo ou regressão das habilidades comunicativas associados a movimentos estereotipados, podem conduzir ao diagnóstico de transtorno espectro autista sem especificação da condição médica ou genética e conseqüentemente um atraso nas intervenções que têm a finalidade de desacelerar as perdas causadas pela síndrome.

2.1.3 Terceiro estágio- Pseudo-estacionário

A fase pseudo-estacionária acontece entre os 2 e 10 anos de idade, chegando a durar décadas, Hagberg (2002) apud Pazeto et. al (2013) descreve esse estágio como um momento de melhora no contato social e manutenção dos distúrbios motores, espasticidade, escoliose e bruxismo.

Carreño e Stobäus (2008) explicam que é nesse estágio que ocorre a total apraxia manual, "(...) Esta perda da manipulação é o déficit mais notável, porque em poucas síndromes neurológicas ocorrem apraxias manuais adquiridas com tanta incapacitação" (CARREÑO E STOBÄUS, 2008, p.180).

Sobre os distúrbios comportamentais nesse terceiro estágio, Silva et al. (2016) afirmam ser comum, risos, gritos e choros excessivos, explicam que esses episódios podem durar horas, cuidadores e médicos suspeitam que esses comportamentos sejam indicativos de intensa dor.

2.1.4 Quarto estágio- Deterioração motora tardia

Esse é o último estágio da SR, e tem início por volta dos 10 anos de idade. Schwartzman (2003, p.111) descreve essa fase como um momento de "lenta progressão dos déficits motores com presença de escoliose e severa deficiência mental".

Os episódios de epilepsia tendem a diminuir, pacientes que ainda conseguem dar alguns passos ou caminhar podem ter prejuízos nessa função e precisar fazer uso de

cadeiras de rodas. Diversos autores como Schwartzman (2003), Silva et al. (2016), Didden et al. (2009), Pazeto et al. (2013) apontam ser comum na SR anormalidades respiratórias, como hiperventilação e apnéia. Tais anormalidades podem ser pioradas em situações de muito estresse ou excitação.

Outro aspecto importante é em relação a alimentação, Silva et al. (2016) apontam a dificuldade dos pacientes com SR em ganhar peso, embora pesquisas com familiares indiquem a presença de bom apetite. “Ocorre desnutrição e disfunção gastrointestinal que também são grandes questões clínicas” (SILVA et al., 2016, p.54).

Em relação à expectativa de vida dessa população, a ABRE-TE (2020) afirma que as pessoas com SR vivem cerca de 50, 60 anos. Não existe um consenso em relação à média de idade. Monteiro et. al (2011) citam diversos estudos no mundo acerca da expectativa de vida na SR, dentre eles Nielsen et al. (2001) relatando que a probabilidade de se chegar aos 30 anos é de 67%. Em seguida Hagberg et al. (2002) afirmam que somente 7% da população ultrapassam 40 anos e por fim Freiliger et al. (2010) dizendo que a probabilidade de viver após os 25 anos é de 21%.

No que diz respeito às causas de morte, Schwartzman (2003, p.111) explica que:

A sobrevida na SR pode ser limitada, sobrevivendo a morte, em geral, em decorrência de um quadro infeccioso ou durante o sono (morte súbita). Outro fator que pode limitar tanto a qualidade de vida como o tempo de sobrevida, consiste nos problemas respiratórios crônicos decorrentes de problemas secundários à escoliose, que pode chegar a comprometer seriamente a expansão pulmonar.

O fato é que com os avanços da medicina que possibilitam intervenções mais precoces e aumento da qualidade de vida, os pacientes com SR tendem a viver mais. Nesse sentido, Pazeto et al. (2013) evidenciam a importância de aprimoramento profissional e adequação das medidas de intervenção às diferentes fases do desenvolvimento humano. Neste mesmo artigo, os autores apontam para a ausência de intervenções da psicologia para a SR e “consideram os profissionais da psicologia fundamentais neste contexto. Estes podem estar envolvidos no suporte emocional aos

pais, além de criar novos canais de comunicação com os pacientes” (PAZETO et al., 2013, p.31).

2.2 CASOS ATÍPICOS, VARIANTES OU NÃO-CLÁSSICOS DE SR

Schwartzman (2003) explica que há alguns anos atrás os casos atípicos de SR só poderiam ter os diagnósticos fechados após os 10 anos de idade com base nos critérios clínicos definidos pela Rett Syndrome Diagnostic Criteria Work Group (1988) ou os propostos pelo Manual [...] (2002). Atualmente, diante de tantos avanços e estudos na área, ele ressalta a importância da realização de um exame genético para identificar as alterações no MECP2 (presentes em 80% dos casos investigados) e consequentemente fazer intervenções precoces, que são as mais indicadas.

Splendore et al. (2002) explicam que na forma atípica/ variante nem todos os sinais clínicos se apresentam, mas que isso não significa que os casos atípicos são mais leves.

As formas variantes de SR de acordo com a Associação Brasileira de Síndrome de Rett (ABRE-TE), devem responder às seguintes condições: preencher pelo menos 3 dos 6 critérios maiores e ao menos 5 dos 11 critérios menores.

Bruck et al. (2001) fizeram um estudo envolvendo 28 pacientes, desses, apenas 9 apresentaram a SR em sua forma atípica. Esses autores apontam como variantes para a SR as formas frustras⁴, congênitas, com crises precoces, fala preservada e forma masculina.

De acordo com o site da ABRE-TE (2020), as formas frustras têm manifestação tardia dos sinais e sintomas, as congênitas são aquelas que não cursam com um desenvolvimento precoce normal, crises precoces manifestam-se com tipo epiléptico e a variante da fala preservada é a situação em que alguma linguagem funcional é mantida.

⁴ Rezende (2014) explica que é recorrente na literatura o equívoco em relação ao uso das palavras frustra e frustra, a primeira significa forma abortiva de uma doença, cujos sintomas são atenuados e o quadro clínico apresenta-se incompleto, enquanto que frustra significa falhar, não obter o resultado esperado. Desta forma, onde se lê frustra deve-se considerar frustra.

3 POSSIBILIDADES DE INTERVENÇÃO DA PSICOLOGIA NA SR

O trabalho multidisciplinar na SR é consenso na literatura, grande parte do material revisado para este trabalho indica acompanhamento com médicos, fisioterapeutas, terapeutas ocupacionais e fonoaudiólogos. Embora a ABRE-TE (2020), indique a terapia cognitivo comportamental como uma forma de intervenção, do material revisado, apenas os artigos de Pazeto et al. (2013) e Souza et al. (2004) indicam o acompanhamento psicológico para SR.

O acompanhamento psicológico proposto pelos artigos, diz mais respeito a uma orientação de pais, cuidadores e professores do que uma intervenção pensada e focada no paciente com SR. É justamente a partir dessa ausência de material para intervenções psicológicas focadas nos pacientes com SR, que surge a proposta da sistematização dos atendimentos considerando cada estágio do desenvolvimento da síndrome.

Gauderer (1997), ao escrever sobre o autismo e outros atrasos do desenvolvimento, afirma que uma abordagem flexível e que acompanhe as necessidades do desenvolvimento, é sempre a melhor estratégia.

A proposta da sistematização do atendimento psicológico considerando cada estágio da SR, é buscar uma melhora na qualidade de vida dos pacientes e familiares, encontrar ferramentas e formas que possam facilitar a comunicação e expressão de dores e sentimentos, bem como trabalhar para desacelerar as perdas de funções que ocorrem em cada estágio.

Ressalta-se que, cada caso deverá ser avaliado individualmente e que ao propor um projeto terapêutico, deve-se considerar as individualidades e potencialidades de cada um. Importante também conhecer o histórico do paciente, compreender em que estágio da síndrome ele se encontra e quais as habilidades e funções foram perdidas/ mantidas.

As propostas de intervenção foram pensadas e adaptadas considerando os estágios de desenvolvimento da SR em sua forma clássica. Para evidenciar o quão significativas são as perdas e involuções na SR, optou-se por traçar um paralelo entre o

que é esperado no desenvolvimento típico e o que ocorre em cada estágio da SR neste mesmo período da vida.

3.1 PROPOSTA DE INTERVENÇÃO PARA O ESTÁGIO ESTAGNAÇÃO OU DESACELERAÇÃO PRECOCE (6 a 18 meses de idade)

Nesse primeiro estágio, até por volta dos 6 meses de vida a criança apresenta um desenvolvimento dentro dos padrões esperados. Após esses meses já é possível perceber algumas alterações no desenvolvimento. De acordo com a ABRE-TE (2020), os primeiros sinais clínicos são irritabilidade crescente, crises de choro inconsolável, estabilização na aquisição de habilidades motoras, perda das habilidades motoras finas representadas pela falta de uso prático das mãos, por exemplo, manipulação de objetos e brinquedos.

Papalia e Feldman (2013), organizaram uma tabela com os principais desenvolvimentos típicos e explicam que na primeira infância, no intervalo de 6 a 18 meses, é esperado das crianças o aumento da complexidade do cérebro e é altamente sensível a influência ambiental, crescimento físico, desenvolvimento das habilidades motoras, capacidade de aprendizagem e memória e formação de vínculos afetivos com pais outras pessoas.

A fim de mapear e identificar atrasos no desenvolvimento, a proposta é utilizar a Escala de Denver II, “para mapear o progresso de crianças de 1 mês a 6 anos.(...) Essa escala avalia as habilidades motoras gerais e finas, desenvolvimento da linguagem, personalidade e social” (PAPALIA E FELDMAN,2013, p.160)

Outra ferramenta que pode ser utilizada para avaliar o desenvolvimento infantil, é a Escala Bayley III, Ferreira (2014) afirma que diversos autores estão apontando a Bayley como “padrão ouro” porque é uma avaliação completa e detalhada do desenvolvimento neuropsicomotor. Papalia e Feldman (2013, p.173) explicam que essa escala “indica os pontos fortes e fracos e as competências de uma criança em cada uma das cinco áreas

do desenvolvimento: cognitivo, linguagem, motor, socioemocional e comportamento adaptativo.”

Após a identificação das habilidades que foram perdidas e/ou mantidas, a proposta é focar naquilo que a criança ainda preserva e propor intervenções que potencializam essas habilidades, tornando-as mais funcionais. Deste modo, pode-se lançar mão de alguns recursos como estimulação cognitiva através do brincar, incluir outras pessoas nas brincadeiras para possibilitar e incentivar a interação social. Nesse sentido Figueiró (2012, p.35) explica que “o brincar pode exagerar, estimular ou refinar outros sistemas desenvolvimentais”.

A teoria Piagetiana diz da importância dos movimentos motores para o desenvolvimento cognitivo da criança. “Os bebês apresentam um enorme crescimento cognitivo durante o estágio sensório motor, pois aprendem sobre o mundo por meio dos sentidos e das atividades motoras” (PAPALIA E FELDMAN, 2013, p.177).

Para explicar o desenvolvimento cognitivo inicial, Piaget dividiu o desenvolvimento infantil em quatro estágios, sendo o primeiro o sensório-motor (do nascimento até os 2 anos de idade). Nesse estágio, de acordo com Papalia e Feldman (2013), é esperado que as crianças exercitem e obtenham algum controle sobre seus reflexos inatos, demonstrem mais interesse no ambiente, façam experiências/ testes com objetos, explorem ativamente o mundo, tenham comportamentos orientados para atingir metas, usem símbolos para se comunicar e que a partir do pensamento simbólico pensem sobre eventos e antecipem suas consequências.

Um estudo publicado por Murillio (2012), cujo objetivo era analisar o comportamento motor e postural da criança com SR e suas implicações cognitivas, demonstrou que a “dificuldade para manipular e manusear o meio, por uma condição do uso prático das mãos, acompanha um déficit intelectual, demonstrando um atraso para as aquisições cognitivas esperadas para a idade” (MURILLIO, 2012, p. 206).

Papalia e Feldman (2013) elencaram alguns marcos no desenvolvimento da linguagem, dentre esses destaca-se que é desejável que a criança típica entre os 9 e 18

meses, utilize gestos para se comunicar, fale as primeiras palavras (geralmente nome de alguma coisa) e fale palavras simples.

Caso a criança com SR tenha atingido um desses marcos, é essencial trabalhar para a manutenção dessa habilidade, o trabalho poderá ser através de ludoterapia, de jogos que treinam a nomeação e discriminação de objetos do cotidiano da criança.

Figueiró (2012, p.35) afirma que o “brincar pode ser muito importante para o desenvolvimento cerebral, cognitivo e social (...) envolve muitos sistemas neurais”. A autora explica que, a depender do tipo de brincadeira, aspectos sensoriais, perceptivos, motores, afetivos, cognitivos, comportamentais e etc. podem ser envolvidos.

3.2 PROPOSTA DE INTERVENÇÃO PARA O ESTÁGIO RAPIDAMENTE DESTRUTIVO (1 a 3 anos)

O avanço da SR no intervalo de 1 a 3 anos costuma ser muito rápido, crianças que antes apresentavam pequenas alterações no desenvolvimento, apresentam perdas significativas nesse 2º estágio. Rosemberg et al. (1987) descreveram o caso de uma menina que aos 9 meses não conseguia ficar sentada sem apoio, na ocasião não foram encontrados outros sintomas clínicos. Três meses após a primeira consulta, a criança já apresentava mudanças comportamentais como, contato visual pobre, pouco interesse pelo mundo externo e movimentos estereotipados das mãos. A habilidade de pegar objetos se manteve, entretanto, a tendência era sempre levá-los à boca.

Nesse segundo estágio, de acordo com a ABRE-TE (2020), a criança pode perder o uso prático das mãos, apresentar crises convulsivas, estereotipias, manifestações autísticas e perda da linguagem expressiva. Essas três últimas perdas, podem levar ao diagnóstico de transtorno do espectro autista, que pode ser desconsiderado levando-se em conta o desenvolvimento infantil e outras características clínicas da SR.

Outras características nosográficas referentes a esse estágio encontradas na literatura foram, rápida regressão no desenvolvimento com irritabilidade, insônia e autoagressão. Sobre a regressão Lewis e Wilson (1999) explicam que é um período de

caos, em que a criança e seus cuidadores ficam desorientados e confusos. Como em qualquer situação de crise, a criança percebe que tudo está mudando e que não consegue mais executar algumas tarefas. A reação é sempre individual e está diretamente ligada à idade e habilidades adquiridas antes da regressão.

Como forma de aliviar a irritabilidade, diminuir comportamentos lesivos e ansiedade, o profissional de psicologia poderá utilizar recursos lúdicos que se adaptem às necessidades da criança. É importante oferecer brinquedos e propor brincadeiras adequadas às habilidades que ainda estão preservadas, para isso o psicólogo além da anamnese, deverá incluir em seu material de investigação momentos em que possa observar a criança no consultório, escola e em casa.

Para o desenvolvimento típico, Papalia e Feldman (2013), apontam que é esperado da criança entre 18 e 36 meses a formulação algumas sentenças simples, nomeação de objetos, o aprendizado de novas palavras para finalmente aos 3 anos, dizer até 1000 palavras, das quais 80% são inteligíveis.

À depender do nível de perda da linguagem expressiva, o terapeuta poderá utilizar o ESDM (*Early Start Denver Model*), criado por Sally Rogers e Geraldine Dawson (2010), para estimular a comunicação de crianças diagnosticadas com transtorno do espectro autista. Figueiredo (2014, p.39) explica que o “ESDM, foi criado a partir de dois modelos desenvolvimentistas, o construtivista e o transacional.” Esse modelo de intervenção se preocupa com a comunicação, interação social e iniciativas da criança.

O ESDM pode ser aplicado por pais, professores e terapeutas, é um programa bem estruturado que envolve não só a criança, mas todos de seu convívio, o ideal é que seja adaptado e inserido à rotina da criança e que a interação social exista. Figueiredo (2014) reforça a importância da participação dos pais e afirma que com essa participação as crianças ficam mais engajadas socialmente e aprendem a brincar melhor. Rogers et al. (2012) apud Figueiredo (2014) explicam que a linguagem depende da plasticidade cerebral, e que qualquer experiência vivida pelos bebês faz com que novos circuitos cerebrais se formem.

Nessa fase de perdas e alterações significativas, a proposta é trabalhar para preservar as funções que se mantiveram e adquirir novas. Paralelo a isso, adaptar a comunicação (verbal e não-verbal) à rotina da família.

3.3 PROPOSTA DE INTERVENÇÃO PARA O ESTÁGIO PSEUDO-ESTACIONÁRIO (2 a 10 anos)

O terceiro estágio abarca o fim da primeira infância e se estende até os meses finais da terceira; é o estágio mais longo e que alguns autores como Schwartzman (2013), Carreño e Stobäus (2008) apontam melhora ou estabilização dos sinais e sintomas.

Papalia e Feldman (2013) elencam algumas características do desenvolvimento típico para o intervalo de 2-10 anos: aprimoramento da memória, da linguagem e das habilidades motoras finas e gerais, aumento da força física e independência, ganhos cognitivos que permitem a instrução formal e a convivência com outras crianças que assumem importância fundamental.

Na SR, esse longo intervalo é marcado por distúrbios motores, intenso contato ocular, crises convulsivas, alterações respiratórias e perda da fala expressiva, Carreño e Stobäus (2008) afirmam que as capacidades cognitivas das crianças com SR não são suficientes para alcançar o estágio do pensamento simbólico, “a capacidade de compreensão da criança estaria na fase pré-lingüística, fortemente emocional, por signos não verbais, como o tom” (CARREÑO E STOBÄUS, 2008, p.180).

A proposta de intervenção para esse estágio é trabalhar para estimular as habilidades que se mantiveram e também as adquiridas. Como recurso, podem ser utilizados brinquedos, fantoches, livros, aparelhos eletrônicos e espaços/ atividades de estimulação sensorial- salas *Snoezelen*.

Lopes et al. (2015) explicam que as salas *Snoezelen* objetivam promover a exploração do ambiente, o relaxamento mental e físico, sentimentos de satisfação e competências sociais, para isso são utilizados equipamentos específicos que permitem trabalhar os sentidos, tátil, visual, olfativo, auditivo, vestibular e proprioceptivo. Em estudo

de caso publicado por esses autores, concluiu-se que a estimulação multissensorial contribuiu para a redução de estereotípias em um paciente com deficiência intelectual, a redução aconteceu durante a sessão e também imediatamente após. O estudo sugere também “que exista uma redução da frequência de estereotípias a médio prazo bem como o aumento da interação e comunicação do sujeito com o terapeuta” (LOPES et al., 2015, p. 234).

Para o estabelecimento da comunicação, além de gestos, comportamentos e expressões faciais, alguns pacientes utilizam o olhar, estudos sobre rastreamento visual mostram que crianças com SR podem comunicar-se através do olhar. Sendo assim, pode-se pensar em utilizar o *eye tracking* ou formas adaptadas que possibilitem a mínima comunicação paciente- família e paciente-psicólogo.

A Associação Internacional de Síndrome de Rett (IRSA) incentiva estudos envolvendo o *eye tracking* que buscam melhorar a qualidade de vida dos pacientes. Desde 2016, a Associação Francesa de Síndrome de Rett (AFSR) tem emprestado computadores com controle ocular para as famílias testarem a tecnologia e a adaptação das crianças à esse recurso.

3.4 PROPOSTA DE INTERVENÇÃO PARA O ESTÁGIO DETERIORAÇÃO MOTORA TARDIA (10 anos)

Na idade de 10 anos, Papalia e Feldman (2013) explicam que o pensamento é concreto e com lógica, que a memória e linguagem aumentam, continua-se com a instrução formal, o crescimento é mais lento e o contato social principalmente com colegas é importante.

Este último estágio proposto por Hagberg (1986), tem como características, a mobilidade diminuída, atrasos no crescimento, atrofia muscular e rigidez progressivas. Melhora no contato visual, com um olhar fixo e intenso, mas a linguagem expressiva e receptiva é praticamente ausente.

Sobre a puberdade a ABRE-TE (2020) explica que na população típica ela ocorre por volta dos 9 anos, mas que alguns estudos indicam que na SR o início pode ser mais precoce por volta dos 7 anos e a menstruação acontece em média aos 13 anos. A Associação aponta também as dificuldades enfrentadas pelas meninas e famílias no período menstrual, dores, desconforto e preocupação com a higiene.

As intervenções nesse estágio seguem as propostas anteriores, trabalhar para a manutenção das habilidades preservadas e adquiridas. Importante também estar atento à alterações comportamentais e emocionais significativas. Em artigo publicado no site europeu de Síndrome de Rett (RSE), Budden ([20--]), afirma que crianças mais velhas aumentam a intensidade do olhar, dos gritos e gemidos que podem ser sugestivos de angústia.

Sobre adolescentes com SR, Budden ([20--]) elenca alguns comportamentos como choro inexplicável, mau humor, insônia, falta de apetite, perda de peso e falta de interesse que podem ser indicativos de quadros depressivos. Os recursos tecnológicos podem ser instrumentos facilitadores no estabelecimento da comunicação e no tratamento de quadros depressivos e ansiosos.

Budden ([20--]) no artigo *Emotion, behaviour and depression in Rett syndrome* indica pais e cuidadores como fundamentais no gerenciamento de atividades e locais estressantes, a autora defende o uso de intervenções não invasivas, como por exemplo, passeios em parques, retirar os pacientes da rotina de cuidados e terapias estressantes, massagens, banhos quentes ou até mesmo assistir um filme favorito.

Kaplan (1997) indica a terapia comportamental para ajudar no controle de comportamento autodestrutivo e também para regular a desorganização respiratória presentes na SR, dentro dessa mesma abordagem Budden ([20--]) e outros autores indicam o uso da ABA (Applied Behavior Analysis) para aumentar e melhorar a comunicação, bem como para a modificação de comportamentos.

ds Carvalho Filha et al. (2019, p.526) definem a ABA como “um sistema teórico para a explicação e modificação do comportamento humano, baseado em evidências científicas, sendo esta uma abordagem rigorosa, tecnológica e profissional.”

Tanto a ABA quanto outras propostas de intervenção citadas ao longo deste trabalho requerem a participação intensa de pais e cuidadores, reforçando ainda mais o importante papel dos familiares no tratamento das pessoas com SR. Sugere-se que além de um olhar cuidadoso para os pacientes, é preciso que o profissional de psicologia também ofereça um suporte aos familiares tanto no momento da confirmação diagnóstica e elucidações sobre o desenvolvimento da síndrome, quanto ao longo da vida. Nesse sentido, Souza et al. (2004, p.30) ponderam que “(...) em especial, o psicólogo, poderá atuar diretamente com os sentimentos, expectativas e desejos de uma vida menos dolorosa e mais suave”.

4 CONSIDERAÇÕES FINAIS

Por se tratar de uma síndrome rara e com baixa incidência, o diagnóstico da SR pode ser difícil e acontecer tardiamente. Neste trabalho pretendeu-se reunir através de revisão bibliográfica materiais e informações sobre sintomas e sinais clínicos característicos da síndrome, em suas formas clássicas e não clássicas.

Optou-se, a seguir, por seguir a divisão proposta por Hagberg (1986) e descrever minuciosamente cada estágio da síndrome. Embora tenham sido citadas características gerais, a ênfase dada foi para sinais, sintomas e comportamentos que poderiam estar diretamente ligados ao fazer da psicologia. Espera-se que esse compilado possa auxiliar o profissional a identificar e intervir precocemente, ou à tempo, na SR.

Ao longo da revisão bibliográfica percebeu-se que, apesar de alguns autores apontarem para a necessidade da inserção do profissional de psicologia nas equipes que tratam a SR, não foram encontrados artigos que falem de intervenções psicológicas em pacientes com SR, apontando a literatura somente para o acompanhamento e orientação de pais, familiares e cuidadores.

Tendo em vista a dificuldade em encontrar referenciais que norteiam nossa prática, propôs-se a sistematização dos atendimentos às pessoas com SR. Para melhor compreensão das manifestações clínicas que acontecem ao longo do desenvolvimento

dos pacientes diagnosticados, foi feita uma correlação entre o que é esperado no desenvolvimento típico e o que acontece na síndrome. A partir dessa analogia foram propostas diversas técnicas e intervenções psicológicas que podem ser adaptadas e utilizadas para pacientes com SR. Tais recursos objetivam facilitar/estabelecer a comunicação, auxiliar na aquisição e manutenção de habilidades, estimular o desenvolvimento cognitivo e amenizar quadros de ansiedade, depressão, estresse, irritabilidade e angústia.

A expectativa é de que esses primeiros passos possam ajudar os profissionais a desenvolver um plano terapêutico individualizado, um trabalho voltado para as necessidades reais dos pacientes, considerando suas potencialidades e habilidades. Enfim, proporcionar maior qualidade de vida aos pacientes e seus familiares/ cuidadores.

REFERÊNCIAS

ABRE-TE. Associação Brasileira de Síndrome de Rett. [Site Oficial]. Disponível em: https://www.abrete.org.br/sindrome_rett.php. Acesso em: 12 nov. 2020.

AFRS. Associação Francesa de Síndrome de Rett. [Site Oficial]. Disponível em: <https://afsr.fr/pret-dordinateur-a-commande-oculaire/>. Acesso em: 12 nov. 2020

AMERICAN PSYCHIATRIC ASSOCIATION. Manual de diagnóstico e estatístico de transtornos mentais: DSM-VI. 4ª ed. Porto Alegre: Artmed, 2002.

AMERICAN PSYCHIATRIC ASSOCIATION. Manual de diagnóstico e estatístico de transtornos mentais: DSM-5. 5ª ed. Porto Alegre: Artmed, 2014.

ARAÚJO, Álvaro Cabral; LOTUFO NETO, Francisco. A nova classificação Americana para os Transtornos Mentais: o DSM-5. **Rev. bras. ter. comport. cogn.** São Paulo, v. 16, n. 1, 2014. Disponível em: http://pepsic.bvsalud.org/scielo.php?script=sci_arttext&pid=S1517-55452014000100007&lng=pt&nrm=iso. Acesso em: 25 ago. 2020.

BERARDINELI, Fernanda Meneghini Pierin. **Investigação do padrão de rastreamento ocular em um grupo de pacientes com síndrome de Rett**. 2016. Dissertação (Mestrado em Distúrbios do desenvolvimento) - Universidade Presbiteriana Mackenzie, São Paulo, São Paulo, 2016. Disponível em: <http://tede.mackenzie.br/jspui/handle/tede/2969>. Acesso em: 22 out. 2020.

BRUCK, Isac et al. Síndrome de Rett: estudo retrospectivo e prospectivo de 28 pacientes. **Arq. Neuro-Psiquiatr.** São Paulo, v.59, n. 2B, 2001. Disponível em: http://www.scielo.br/scielo.php?script=sci_arttext&pid=S0004-282X2001000300018&lng=en&nrm=iso. Acesso em: 24 set. 2020.

BUDDEN, Sarojini. **Emotion, behaviour and depression in Rett syndrome.** [S. l.: s. n.,] Disponível em: <https://www.rettssyndrome.eu/wp-content/uploads/2018/06/Emotion-behaviour-and-depression.pdf>. Acesso em: 22 out. 2020.

BUISSON, Nadia Bahi et al. **Stereotypies and Movement disorders in Rett syndrome** [S. l.: s. n.,] Disponível em: <https://www.rettssyndrome.eu/wp-content/uploads/2018/05/Stereotypies.pdf>. Acesso em: 22 out. 2020.
CARREÑO, Rafael; STOBÄUS, Claus Dieter. Síndrome de Rett e inclusão. **Revista Educação Especial.** Santa Maria, v. 21, n. 32, 2008. Disponível em: <https://periodicos.ufsm.br/educacaoespecial/article/view/95>. Acesso em: 22 out. 2020.

CARVALHO FILHA, Francidalma Soares Souza et al. Análise do comportamento aplicada ao transtorno do espectro autista: aspectos terapêuticos e instrumentos utilizados - uma revisão integrativa. **REVISA.** [S.l.] v.8, n.4, 2019. Disponível em: <https://doi.org/10.36239/revisa.v8.n4.p525a536>. Acesso em: 23 out. 2020.

DIDDEN, Robert et al. Communication in Individuals with Rett Syndrome: an Assessment of Forms and Functions. **Journal of Developmental and Physical Disabilities.** [S.l.] v.22, n.2, 2009. Disponível em: <https://www.ncbi.nlm.nih.gov/pmc/articles/PMC2837828/>. Acesso em: 21 out 2020

DUMAS, Jean E. **Psicopatologia da infância e da adolescência.** 3ª ed. São Paulo: Artmed, 2011.

FIGUEIREDO, Carolina Salviano. **Um estudo sobre programas de intervenção precoce e o engajamento dos pais como co-terapeutas de crianças autistas.** 2014. Dissertação (Mestrado em Psicologia Clínica) - Pontifícia Universidade Católica do Rio de Janeiro, Rio de Janeiro, 2014. Disponível em: <https://www.maxwell.vrac.puc-rio.br/colecao.php?strSecao=ocorrencia&nrSeq=29057@1&nrseqoco=93424>. Acesso em: 12 nov. 2020.

FIGUEIRÓ, João Augusto. As bases neurofisiológicas do brincar. *In:* AFFONSO, Rosa Maria Lopes. **Ludodiagnóstico:** investigação clínica através do brinquedo. Porto Alegre: Artmed, 2012. p. 26-36.

GATA, Lia et al. Regressão do neurodesenvolvimento e síndrome de Rett - uma variante. **Acta Pediatr Port.** Coimbra, v.41, n.1, 2010. Disponível em: [http://www.spp.pt/Userfiles/File/App/Artigos/20/20100521152209_CasoClinico_Gata_L_41\(1\).pdf](http://www.spp.pt/Userfiles/File/App/Artigos/20/20100521152209_CasoClinico_Gata_L_41(1).pdf). Acesso em: 12 nov. 2020.

GAUDERER, Christian; **Autismo e outros atrasos do desenvolvimento**. 2ª ed. Rio de Janeiro: Revinter, 1997.

HAGBERG B. et. al. A progressive syndrome of autism, dementia, ataxia, and loss of purposeful hand use in girls: Rett's syndrome: report of 35 cases. **Annals of neurology**. [S.l.], v. 14, n.4, 1983. Disponível em: <https://onlinelibrary.wiley.com/doi/abs/10.1002/ana.410140412>. Acesso em: 27 out. 2020.

HAGBERG B. et. al. Rett Syndrome: A suggested staging system for describing impairment profile with increasing age towards adolescence. **American Journal of Medical Genetics**. New Jersey, v. 25, n.1, 1986. Disponível em: <https://onlinelibrary.wiley.com/doi/abs/10.1002/ajmg.1320250506>. Acesso em: 27 out. 2020.

IRSA- Associação Internacional de Síndrome de Rett. [Site Oficial]. Disponível em: <https://www.rettsyndrome.org/?s=eye>. Acesso em 12 nov. 2020

KAPLAN, H. I. **Compêndio de Psiquiatria** – Ciência do Comportamento e Psiquiatria Clínica. 7ª ed. Porto Alegre: Ed. Artmed, 1997.

LEWIS, Jackie; WILSON, Debbie. **Caminhos para a aprendizagem na síndrome de Rett**. São Paulo: Memnon, 1999.

LOPES, Ana Sofia Pinto et al. A eficácia do Snoezelen na redução das estereotípias em adultos com deficiência intelectual: um estudo de caso da intervenção da terapia ocupacional em salas de estimulação multissensorial. **Revista de Terapia Ocupacional da Universidade de São Paulo**. [S.l.] v.26, n.2, 2015. Disponível em: <http://www.periodicos.usp.br/rto/article/view/90053>. Acesso em: 23 out. 2020.

MANCINI, Josette et al. Effect of desipramine on patients with breathing disorders in RETT syndrome. **Annals of Clinical and Translational Neurology**, Marseille. v.5, n.2, 2018. Disponível em: <https://onlinelibrary.wiley.com/doi/full/10.1002/acn3.468>. Acesso em: 18 set. 2020.

MONTEIRO, Carlos Bandeira de Mello et al. Síndrome de Rett: Histórico, expectativa de vida, genética e habilidades funcionais. *In*: CASTILHO-WELNERT, Luciana Vieira; FORTI-BELLANI, Cláudia Diehl. **Fisioterapia em neuropediatria**. Paraná: Omnipax Editora, 2011. p. 193-212 Disponível em: <http://omnipax.com.br/livros/2011/FNP/FNP-folder.pdf>. Acesso em: 23 out. 2020

MURILLIO, Patrícia Celis. O Processo Cognitivo nas Interfaces da Aprendizagem Motora da Criança com Síndrome de Rett. **Schème - Revista Eletrônica de Psicologia**

e Epistemologia Genéticas. Araraquara, v.4, n.1, 2012. Disponível em: <https://revistas.marilia.unesp.br/index.php/scheme/article/view/2402>. Acesso em: 23 out. 2020

NAGANUMA, Gay M; BILLINGSLEY, Felix F. Effect of Hand Splints on Stereotypic Hand Behavior of Three Girls with Rett Syndrome. **Physical Therapy**, [S.I.] v.68, n.5,1988. Disponível em: <https://academic.oup.com/ptj/article-abstract/68/5/664/2728330>. Acesso em: 22 out. 2020.

NEUL, JL et al. Rett syndrome: Revised diagnostic criteria and nomenclature. **Annals of Neurology**. [S.I.] v. 68, n.6, 2010. Disponível em: <https://onlinelibrary.wiley.com/doi/epdf/10.1002/ana.22124>. Acesso em: 09 set. 2020.

PAPALIA, Diane E.; FELDMAN, Ruth Duskin; **Desenvolvimento Humano**.12^a ed. Porto Alegre: AMGH Editora, 2013.

PAZETO, Talita de Cássia Batista et al. Síndrome de Rett: Artigo de revisão. **Caderno de Pós-Graduação em Distúrbios do Desenvolvimento**. São Paulo, v. 13, n.2, 2013. Disponível em: https://www.mackenzie.br/fileadmin/ARQUIVOS/Public/6-pos-graduacao/upm-higienopolis/mestrado-doutorado/disturbios_desenvolvimento/2013/cadernos/2/2_Sindrome_de_rett.pdf Acesso em: 21 out. 2020.

REZENDE, Joffre Marcondes. Forma frusta de uma doença. **Rev. Patol. Trop.** [S.I.], v.43, n. 2, 2014. Disponível em: <https://www.revistas.ufg.br/iptsp/article/view/31134/16794>. Acesso em: 29 out. 2020.

ROSEMBERG, S. et al. Síndrome de Rett: análise dos primeiros cinco casos diagnosticados no Brasil. **Arq. Neuro-Psiquiatr.** São Paulo, v. 45, n. 2, 1987. Disponível em: http://www.scielo.br/scielo.php?script=sci_arttext&pid=S0004-282X1987000200007&lng=en&nrm=iso>. Acesso em: 19 out. 2020.

SCHWARTZMAN, JOSÉ SALOMÃO et al. Fenótipo Rett em paciente com cariótipo XXY: relato de caso. **Arq. Neuro-Psiquiatr.** São Paulo, v. 56, n. 4, 1998. Disponível em: https://www.scielo.br/scielo.php?script=sci_arttext&pid=S0004-282X1998000500020 Acesso em: 22 out. 2020.

SCHWARTZMAN, José Salomão. Síndrome de Rett. **Rev. Bras. Psiquiatr.** São Paulo, v. 25, n. 2, 2003. Disponível em: http://www.scielo.br/scielo.php?script=sci_arttext&pid=S1516-44462003000200012&lng=en&nrm=iso>. Acesso em: 22 out. 2020.

SILVA, Natália Lorena Souza e. et al. Síndrome de Rett: uma revisão da literatura. **J. Health Sci. Inst.** Goiânia, v.34, n.1, 2016. Disponível em: <https://pesquisa.bvsalud.org/portal/resource/pt/biblio-2048>. Acesso em: 22 out. 2020.

SOUZA, José Carlos et al. Atuação do psicólogo frente aos transtornos globais do desenvolvimento infantil. **Psicol. cienc. prof.** Brasília, v. 24, n. 2, 2004. Disponível em http://www.scielo.br/scielo.php?script=sci_arttext&pid=S1414-98932004000200004&lng=pt&nrm=iso. Acesso em: 23 out. 2020.

SPLENDRE, Alessandra et al. Centro de Estudos do Genoma Humano: Seis Anos de Experiência no Diagnóstico Molecular da Síndrome de Rett. **Rev Neurocienc.** São Paulo. v.20, n.2, 2012. Disponível em: <https://periodicos.unifesp.br/index.php/neurociencias/article/view/8277/5808>. Acesso em: 23 out. 2020.

YOUNG, Deidra et al. The relationship between MECP2 mutation type and health status and service use trajectories over time in a Rett syndrome population. **Research Autism Spectr Disord.** [S.l.]. v.5, n.1, 2011. Disponível em: <https://www.ncbi.nlm.nih.gov/pmc/articles/PMC2968739/>. Acesso em: 26 out. 2020.