

# A contribuição da neuropsicologia para a síndrome de Rett: Caso clínico

The contribution of neuropsychology to Rett syndrome: A clinical case

Liana Garcia Nunes<sup>1</sup>

DOI: 10.51207/2179-4057.20220027

## Resumo

A síndrome de Rett é uma desordem do desenvolvimento causada por mutação genética, que acomete de forma majoritária crianças do sexo feminino, com alguma raridade no sexo masculino. Entende-se que pessoas acometidas por esta síndrome vão perdendo suas condições cognitivas e funcionais no decorrer do tempo. Este estudo buscou verificar e discutir a contribuição da neuropsicologia para casos clínicos de síndrome de Rett (SR). Para isso, foi realizado um estudo de caso com uma criança com SR e foram utilizados: entrevista inicial com os pais, observações clínicas e observações de filmagens da criança no ambiente doméstico. Os resultados dos testes indicaram prejuízo significativo no desenvolvimento motor global, fino, linguagem, cognição e socioemocional. A análise dos resultados permitiu verificar a condição atual do desenvolvimento da criança, contribuindo para a compreensão do perfil cognitivo desses pacientes ainda na primeira infância.

**Unitermos:** Síndrome de Rett. Neuropsicologia. Desenvolvimento. Avaliação Diferencial.

## Summary

Rett syndrome is a developmental disorder caused by a genetic mutation, which affects mostly female children, with some rarity in males. It is understood that people affected by this syndrome will lose their cognitive and functional conditions over time. This study sought to verify and discuss the contribution of neuropsychology to clinical cases of Rett syndrome (RS). For this, a case study was carried out with a child with RS and the following were used: initial interview with the parents, clinical observations and observations of the child's filming in the domestic environment, cognition and socio-emotional. The analysis of the results allowed to verify the current condition of the child's development, contributing to the understanding of the cognitive profile of these patients even in early childhood.

**Keywords:** Rett Syndrome. Neuropsychology. Development. Differential Evaluation.

Trabalho realizado no CURAR - Centro Unido de Reabilitação Auditiva e Respiratória, Três Lagoas, MS, Brasil.

Conflito de interesses: A autora declara não haver.

1. Liana Garcia Nunes - Mestre e doutoranda em Distúrbios do Desenvolvimento pela Universidade Presbiteriana Mackenzie, Três Lagoas, MS, Brasil.

## Introdução

Síndrome de Rett (SR) é uma desordem do desenvolvimento que afeta aproximadamente 1:10000 pessoas do sexo feminino e 1:1000000 para meninos, sendo esta uma das maiores causas de deficiência intelectual em meninas (Hagberg, 2002). A SR é causada pela mutação do gene MECP2 localizado no braço longo do cromossomo X. Esta síndrome é caracterizada pelo desenvolvimento normal nos primeiros meses de vida (6 - 18 meses), seguido de uma parcial ou completa perda dos movimentos voluntários das mãos, diminuição da linguagem expressiva e estereotípias das mãos em frente à face. Entre outros sintomas, são vistos frequentemente crises convulsivas, escoliose, bruxismo, distúrbios no sono e irregularidade na respiração (Fabio et al., 2016; Hagberg, 2002; Shahbazian & Zoghbi, 2001).

Muitos estudos procuram entender a condição cognitiva de pacientes com SR através da busca visual. Um estudo anterior demonstrou, através do uso de técnicas de rastreamento ocular, que crianças com SR apresentaram considerável dificuldade em encontrar um estímulo relevante diante de estímulos distratores, demonstrando dificuldade na atenção seletiva e busca visual (Glaze, 2002; Rose et al., 2019). Um estudo recente identificou que indivíduos com SR apresentam prejuízos nos aspectos da atenção concentrada associados a três fatores fundamentais: engajamento, distrabilidade e reengajamento (Rose et al., 2017). Outro estudo observou, qualitativamente, a capacidade em fazer escolhas em meninas com a SR, e concluiu que crianças com SR são capazes de fazer escolhas, através do olhar fixo, em seu ambiente natural dentro do tempo de 8 segundos (Urbanowicz et al., 2016).

Apesar de alguns estudos apontarem prejuízo no SPAM da memória sensorial, com implicações severas nas habilidades de decodificação do discurso do interlocutor interlocutor (Brima et al., 2019; Moser et al., 2007), pouco ainda se sabe o quanto a falta de compreensão no discurso do interlocutor afeta suas relações funcionais e socioemocionais, contribuindo para avaliação diferencial para distinção com outras patologias com sintomas comuns.

O principal fundamento da avaliação neuropsicológica é estabelecer o quão funcional está o sujeito a partir de seu quadro clínico, comparando medidas indiretas das habilidades pré-mórbidas com medidas cognitivas do estado atual da pessoa (Cipolotti & Warrington, 1995). Entretanto, a Neuropsicologia tem amplamente contribuído para diagnóstico de diferentes patologias do neurodesenvolvimento e degenerativas como: Alzheimer, Autismo, Transtorno de Déficit de Atenção e Hiperatividade.

Algumas pesquisas vêm buscando identificar o perfil cognitivo desses pacientes através de técnicas de rastreamento ocular, porém poucos estudos se debruçaram a utilizar testes psicológicos tradicionais em pacientes com SR. Sabe-se que o diagnóstico de SR tem sido facilmente confundido por leigos e profissionais da saúde com casos clínicos de Transtorno do Espectro do Autismo na primeira infância. Por fim, poucas pesquisas trazem efetivamente o perfil neuropsicológico de pacientes com SR, contribuindo para a discussão da falta de pesquisas com amostras significativas.

Sendo assim, o objetivo deste estudo de caso é ampliar discussões para a falta de pesquisas com amostras significativas para perfis cognitivos da SR, alertar profissionais da área da saúde para diagnóstico diferencial, identificar em qual momento da primeira infância as crianças com SR diminuem sua condição socioemocional.

## Método

### Participante

Paciente, sexo feminino, 42 meses, não verbal, estudante de escola de segmento privado. Por se tratar de um estudo de caso clínico, não foi necessária a aprovação do comitê de ética.

### Relato do caso

Em entrevista com a mãe, esta relatou um aborto espontâneo antecedente e trombofilia na gestação, sendo necessário o uso de medicações. Apesar da intercorrência sofrida neste período, a criança nasceu com 37 semanas, com reflexos sem alteração e *Apgar 5<sup>o</sup>:8*.

A mãe retratou que durante os anos iniciais a criança teve dificuldade em pegar o seio materno, sendo necessário o uso de outros meios para sua alimentação. Segundo as informações dos pais, a criança nasceu com o corpo mole e demonstrou dificuldade no sentar-se, fazendo isso de forma apropriada apenas aos 11 meses de idade. O engatinhar veio também de forma lenta, assim como o andar e a linguagem. Quando ainda bebê, ao se sentir feliz tendia a dobrar a língua sobre a boca, comportamento este que faz até os dias atuais.

A paciente nunca se opôs a ficar em presença de outras crianças, no entanto, expõe sua alegria mordendo ou batendo seus pares. Sempre que a criança quer um objeto que não pode alcançar, aponta para ele buscando pela atenção do outro para atingir o seu objetivo.

A mãe relatou que há menos de um ano a criança iniciou estereotípias com as mãos em situações de euforia e ansiedade. A mesma leva constantemente suas mãos para dentro da própria boca, quando feliz e/ou nervosa, incitando ao vômito. Apresenta um descontrole maxilar que a leva constantemente a morder as pessoas e objetos. Muitas vezes, os pais percebem intenção em certos comportamentos motores, mas a criança não consegue executá-los, resultando em frustrações. Apresenta uma marcha lenta e um balançar constante dos braços, levando-os para cima e para baixo.

A criança tem um repertório muito limitado de interesses, como bola e rabiscar com o lápis os cadernos em espiral. Quando necessário, ela se mostra capaz de abrir um zíper e pegar pequenos objetos. Os pais ressaltaram também teimosia em alguns comportamentos, dando a impressão do não entendimento de pequenas ordens.

### **Instrumentos e procedimentos para coleta de dados**

Escala Cognitiva – Bayley III: Avaliação do desenvolvimento mental por meio de métodos que minimizam a linguagem. São 91 itens que avaliam o desenvolvimento sensorio-motor da criança, exploração, manipulação dos objetos, a formação de conceitos e memória (Weiss et al., 2017).

Linguagem Expressiva – Bayley III: Avaliação por meio de métodos pré-verbal como balbuciar, gesticular e referenciar, nomeação de objetos, dar atributos a ele, uso de expressões de duas ou mais palavras, plural e tempos verbais (Weiss et al., 2017).

Linguagem Receptiva – Bayley III: Avaliação de comportamentos pré-verbais como a capacidade de reconhecer sons, identificação de objetos e figuras, desenvolvimento morfológico na identificação do sentido das preposições e pronomes e marcadores morfológicos e compreensão verbal social (Weiss et al., 2017).

Escala Motora fina – Bayley III: A avaliação é feita na integração da percepção motora, planejamento motor, rastreamento visual, habilidade funcional das mãos, respostas a informações táteis e alcance (Weiss et al., 2017).

Escala Motora grossa – Bayley III: Os itens medem movimento dos membros do corpo, e do torso, movimento dinâmico, posição estática, equilíbrio e planejamento motor (Weiss et al., 2017).

Escala Socioemocional – Bayley III: Avaliação dos marcos do desenvolvimento social e emocional típico da criança, obtidos por meio de um questionário respondido pelo cuidador da criança (Weiss et al., 2017).

Escala de Comportamento adaptativo – Bayley III: Fornece uma medida global do desenvolvimento adaptativo com base nas dez áreas a seguir: comunicação; vida em comunidade; saúde e segurança; lazer; cuidados pessoais; autodireção; funcional pré-escolar; vivência doméstica; social; motora. Escala é respondida pelos cuidadores (Weiss et al., 2017).

### **Análise Qualitativa**

#### **Filmagens no contexto doméstico**

Aos 5 meses, a criança volta a cabeça e dirige o seu olhar em direção ao som respondendo adequadamente a respostas sociais; leva as mãos à boca adequadamente à idade. Aos 8 meses, busca interação com objetos com som, verificando que sua ação tem uma reação; ainda não aparece engatinhando neste período do desenvolvimento. Aos 12 meses, já se mostra sentada sem apoio nas filmagens. Aos 20 meses, observa adequadamente a ação do outro, demonstra interesse, porém, não responde aos

comandos de forma adequada. Aos 22 meses, busca se comunicar com a mãe gesticulando, balbuciando e olhando adequadamente aos olhos dela. Aos 33 meses, gesticula adequadamente em resposta ao não. Aos 41 meses, balança a mão direita em frente à própria face com muita rapidez; busca a atenção do outro para o seu objeto de interesse (celular); chuta a bola com força, vai até a bola segura-a com as duas mãos e a joga em brincadeira com seu animal de estimação. Aos 42 meses, demonstra uma marcha mais lenta; bate palma involuntariamente; se abraça levando os dois braços ao redor do pescoço, leva as mãos à boca, mordendo-as.

## Resultados quantitativos da avaliação neuropsicológica

### *Funções intelectuais/ Maturidade cognitiva*

A criança responde à visão, audição ou sensações ao colocar na boca um objeto, exibe consciência em estar em ambientes novos, tenta persistentemente alcançar um objeto. Entretanto, apresenta dificuldade em balançar propositalmente um sino, em segurar dois cubos com uma mão e tentar segurar o terceiro. A escala Bayley indicou 5 percentil para a capacidade cognitiva geral.

### **Motricidade**

**Coordenação motora-fina adaptativa:** A criança é capaz de transferir um objeto grande de uma mão à outra, a cabeça segue a bola em movimento, usa pelo menos uma mão para segurar um objeto. Entretanto, apresenta dificuldade em fazer preensão com a mão para envolver todo um objeto e usar a parte digital do seu polegar e a ponta de qualquer um dos dedos para pegar um brinquedo.

Assim, a escala Bayley indicou percentil 1 percentil para a coordenação motora fina.

**Coordenação motora-global:** A criança anda sozinha, porém sem coordenação e equilíbrio à idade; levanta-se sozinha para a posição em pé, ao ficar em pé, faz movimentos de flexão e reflexão das pernas; senta-se sem apoio, abaixa-se e se levanta com lentidão, corre, pula com dificuldade e chuta com dificuldade. Resultados indicaram desempenho motor global de percentil 5 percentis.

## **Comunicação**

**Linguagem receptiva:** Nos aspectos relacionados à linguagem receptiva a paciente demonstra seguir uma instrução de dois comandos completamente; se acalma ao som da voz materna, reage ao som do ambiente e procura pelo som. Porém, nem sempre responde ao nome, sendo necessário insistência; interrompe a atividade quando a mãe lhe chama atenção. Resultados indicam linguagem receptiva de 5 percentil.

**Linguagem expressiva:** Em tarefas destinadas a expressão, a criança demonstrou indicar preferência entre dois objetos quando solicitada, demonstra gesticular quando aceita ou não determinados objetos. Porém, não nomeia figuras, não usa combinações de palavras (substantivo e verbo), e não imita palavras. Em alguns momentos, a criança demonstra falar algumas palavras, no entanto, em som baixo. Resultados indicaram linguagem expressiva de 5 percentil.

## **Socioemocional**

A capacidade que inclui atenção, autorregulação, estabelecer relações por meio do envolvimento mútuo e conexões emocionais, destaca-se que a criança dá atenção limitada às crianças à sua volta, responde ao chamado com insistência, demonstra dificuldade em entender palavras inibitórias, necessitando muita insistência do interlocutor. No entanto, sorri, emite sons, move os braços de maneira que expressa alegria e satisfação para pessoas familiares das quais ela gosta; busca a presença de um adulto para as brincadeiras de blocos na qual tem interesse. Para as funções socioemocionais, percentil < 0.1.

A partir dos resultados da avaliação neuropsicológica, observação escolar e anamnese foi sugerido, além de acompanhamento multidisciplinar com psicomotricista, terapeuta ocupacional, fonoaudióloga e psicóloga, as seguintes acomodações escolares:

- Estimulação com brinquedos e brincadeiras (ainda que não os possa manipular e ainda que não possa delas participar motoramente), com livros, com histórias e, principalmente, com música o tanto quanto possível, até o seu limite;
- O excesso de estímulos, porém, pode deixá-la extremamente fatigada e/ou irritada, evitando-os quando perceber tal comportamento;
- Por conseguir expressar perfeitamente bem o seu limite, por meio da exacerbação das estereotípias

- (não só das mãos, mas também representadas por movimentos repetitivos da língua), e colocar excessivamente as mãos na boca induzindo ao vômito, ou por manifestação de gritos e choro. É o momento de parar todo e qualquer estímulo e deixá-la descansar. Caso contrário, ela não reterá o que eventualmente tenha aprendido;
- d) Uma vez que seu olhar é intencional (apesar de sua resposta atrasada), é imprescindível que se usem meios de comunicação alternativa com essa criança. O primeiro a ser instituído e treinado amplamente com a aluna (ressaltando-se que nem todas conseguirão utilizá-lo) é o sistema Sim/Não. (levantar uma plaquinha para Sim e outra para Não);
  - e) Quanto maior a orientação dada à aluna, maior será o tempo necessário para a sua resposta (orientações e ordens muito complexas geralmente ficam sem respostas, pelo menos sem respostas perceptíveis no curto prazo). Isso se deve ao fato da criança conseguir fazer apenas uma coisa de cada vez;
  - f) Instruções cantadas são mais bem entendidas pela aluna do que instruções faladas;
  - g) Outros agentes motivadores para a aprendizagem da aluna incluem atividades sensoriais (diferentes texturas, aromas, temperaturas e alimentos);
  - h) Utilizar recursos eletrônicos;
  - i) É importante notar que, sempre que as metas forem atingidas, elas devem ser reorganizadas de acordo com a nova fase do desenvolvimento da criança.

## Discussão

A grande maioria dos estudos sobre funcionamento cognitivo e comportamental da SR é baseada em relato dos pais e/ou cuidadores. Poucos estudos exploram a condição cognitiva comportamental diretamente pelo paciente, fazendo análises quantitativas e qualitativas da paciente considerando imagens de filmagens no contexto doméstico do paciente.

Sabe-se que pacientes com SR têm favoráveis condições de atenção concentrada visual e são hábeis para aprender estímulos (Perry et al., 1991). No entanto, apresentam condições desfavoráveis nas condições de atenção alternada (Fabio et al., 2009). Sendo assim, apesar de haver estudos nesta área, poucas pesquisas caminham na discriminação

do perfil cognitivo destes pacientes. A avaliação neuropsicológica pode ser considerada rica na investigação do perfil cognitivo de pacientes com SR e, conseqüentemente, direcionamentos de ações terapêuticas e pedagógicas.

Constantemente, o diagnóstico de SR vem sendo facilmente confundido em clínicas médicas e psicológicas com o diagnóstico de Transtorno do Espectro do Autismo em decorrência das estereotípias e dificuldade de linguagem, que facilmente afetam o funcionamento social desta condição (Hagberg et al., 2002). Sendo assim, se faz relevante propiciar um entendimento da complexidade clínica e neuropsicológica da SR, para o encaminhamento certo para médicos geneticistas.

Após a comprovação genética da SR e início dos processos de intervenção, os ganhos são lentos e muitas vezes poucos significativos, o que demonstra a necessidade de estudos de intervenções-chave para estimular crianças desta patologia. Embora haja poucas pesquisas experimentais de intervenção nesta população, alguns poucos estudos de caso dão luz a novas formas de conduzir terapias que foquem em condições favoráveis de linguagem escrita na juventude (Fabio et al., 2013). Alguns estudos evidenciam benefícios de treinos de *eye-tracking* nas condições cognitivas de pacientes acometidos pela SR cujo ganhos da intervenção são verificados com avaliações neuropsicológicas iniciais, pós-intervenção, mas poucos ressaltam se há generalizações destes ganhos para a vida funcional deste indivíduo (Fabio et al., 2009; Fabio et al., 2013).

Sendo assim, o estudo de caso aqui relatado demonstra que a avaliação neuropsicológica contribui para informações para uma avaliação diferencial e diagnóstico clínico; que deve ser sempre depois encaminhada para exames genéticos. Além de um diagnóstico diferencial, a avaliação pode contribuir, a partir do perfil cognitivo encontrado, para acomodações escolares que têm por objetivo melhorar a qualidade de vida do indivíduo.

## Considerações

O estudo de caso evidenciou que as cognições como memória visual, coordenação motora fina,

global, linguagem, atenção, condutas adaptativas e funções adaptativas, visuoconstrução e visuopercepção foram abaixo do esperado à idade cronológica da paciente.

Os movimentos estereotipados observados se tornaram cada vez mais frequentes e em paralelo à baixa funcionalidade do uso das mãos. As estereotipias da paciente são de balançar das mãos na frente ao rosto, colocando-as na boca e ocasionalmente mordendo-as. O pouco contato social muito provavelmente se dá devido à dificuldade na comunicação e atraso cognitivo relacionado à sua idade cronológica.

A paciente vem gradativamente apresentando dificuldades em comunicar ao próprio corpo, quando, como e onde se movimentar. Isso a leva a bater frequentemente suas mãos em seus amigos, sem ter a intenção neste comportamento.

A partir dos sintomas clínicos e condições cognitivas como: desenvolvimento aparentemente normal até os 18 meses de idade; ausência da fase do engatinhar; diminuição do contato social; aparecimento súbito do movimento exagerado e estereotipado com as mãos; perda gradativa do uso funcional das mãos, como brincar com pequenos brinquedos; dificuldade no caminhar e na marcha; deficiência intelectual grave, apraxia motora, e dificuldade de linguagem, o estudo de caso revela um perfil cognitivo e comportamental de uma criança com SR na qual, concomitantemente com suas perdas cognitivas, observa-se um declínio em suas condições socioemocionais, afetando negativamente suas relações familiares e sociais a partir dos 42 meses de idade.

## Referências

- Brima, T., Molholm, S., Molloy, C. J., Sysoeva, O. V., Nicholas, E., Djukic, A., Freedman, E. G., & Foxe, J. J. (2019). Auditory sensory memory span for duration is severely curtailed in females with Rett syndrome. *Translational Psychiatry*, 9(1), 130.
- Cipolotti, L., & Warrington, E. K. (1995). Neuropsychological assessment. *Journal of Neurology, Neurosurgery, and Psychiatry*, 58(6), 655-664.
- Fabio, R. A., Antonietti, A., Castelli, I., & Marchetti, A. (2009). Attention and communication in Rett syndrome. *Research in Autism Spectrum Disorders*, 3(2), 329-335.
- Fabio, R. A., Billeci, L., Crifaci, G., Troise, E., Tortorella, G., & Pioggia, G. (2016). Cognitive training modifies frequency EEG bands and neuropsychological measures in Rett syndrome. *Research in Developmental Disabilities*, 53/54, 73-85.
- Fabio, R. A., Castelli, I., Marchetti, A., & Antonietti, A. (2013). Training communication abilities in Rett Syndrome through reading and writing. *Frontiers in Psychology*, 4, 911.
- Glaze, D. G. (2002). Neurophysiology of Rett syndrome. *Mental Retardation and Developmental Disabilities Research*, 8(2), 66-71.
- Hagberg, B. (2002). Clinical manifestations and stages of Rett syndrome. *Mental Retardation and Developmental Disabilities Research Reviews*, 8(2), 61-65.
- Hagberg, B., Hanefeld, F., Percy, A., & Skjeldal, O. (2002). An update on clinically applicable diagnostic criteria in Rett syndrome. Comments to Rett Syndrome Clinical Criteria Consensus Panel Satellite to European Paediatric Neurology Society Meeting, Baden Baden, Germany, 11 September 2001. *European Paediatric Neurology*, (6), 293-297.
- Moser, S. J., Weber, P., & Lütschg, J. (2007). Rett syndrome: clinical and electrophysiologic aspects. *Pediatric Neurology*, (36), 95-100.
- Perry, A., Sarlo-McGravy, N., & Haddad, C. (1991). Cognitive and adaptive functioning in 28 girls with Rett Syndrome. *Journal of Autism and Developmental Disorders*, (21), 551-556.
- Rose, S. A., Wass, S., Jankowski, J. J., Feldman, J. F., & Djukic, A. (2019). Attentional shifting and disengagement in Rett syndrome. *Neuropsychology*, 33(3), 335-342.
- Rose, S. A., Wass, S., Jankowski, J. J., Feldman, J. F., & Djukic, A. (2017). Sustained attention in the face of distractors: A study of children with Rett syndrome. *Neuropsychology*, 31(4), 403-410.
- Shahbazian, M. D., & Zoghbi, H. Y. (2001). Molecular genetics of Rett syndrome and clinical spectrum of MECP2 mutations. *Current Opinion in Neurology*, 14(2), 171-176.
- Urbanowicz, A., Downs, J., Girdler, S., Ciccone, N., & Leonard, H. (2016). An exploration of the use of eye gaze and gestures in females with Rett syndrome. *Journal of Speech, Language, and Hearing Research*, 59(6), 1373-1383.
- Weiss, L., Oakland, T., & Ayland, G. (2017). *Bayley III - Uso clínico e interpretação*. Pearson.

## Correspondência

Liana Garcia Nunes

Rua Paranaíba, 1165 – Jardim Primavera – Três Lagoas, MS, Brasil – CEP 79603-090

E-mail: eu\_tovar@yahoo.com.br



Este é um artigo de acesso aberto distribuído nos termos de licença Creative Commons.