



CIÊNCIA E TECNOLOGIA:
IMPLICAÇÕES NO ENSINO, PESQUISA E EXTENSÃO

FEPEG

F Ó R U M
ENSINO • PESQUISA • EXTENSÃO • GESTÃO

REALIZAÇÃO:



APOIO:



ISSN: 1806-549X

DESDOBRAMENTOS NEUROPSICOSSOCIAIS NA SÍNDROME DE RETT

Autores: ANA CLARA ALVES MEIRA SOUZA, PAULO VITOR PEREIRA PINHO, SAMUEL DE PAIVA OLIVEIRA, DANIEL ANTUNES FREITAS

RESUMO: A Síndrome de Rett (SR) é uma alteração no desenvolvimento neuropsicomotor do afetado e atinge 0,5 a 1 de cada 10000 recém-nascidos, principalmente, meninas. O trabalho objetiva apresentar uma revisão bibliográfica crítico-reflexiva sobre a SR, fundamentada em uma revisão de literatura na base de dados Scielo, com o descritor "síndrome de Rett". Foram incluídos artigos publicados na íntegra, em português, inglês e espanhol, dos últimos 10 anos. 17 atendiam ao objetivo, sendo selecionados 4 para formar a amostra do conteúdo desta revisão. Os resultados mostram que a SR, segunda maior causa de retardo mental em meninas, compreende uma possível manifestação do transtorno do espectro autista (TEA). Nesta doença, mutações genéticas determinam formas típicas e atípicas da doença. O gene MECP2, que é frequentemente o mais mutado na SR, é responsável pela codificação de proteína presente principalmente no cérebro, responsável pela transcrição de genes e *splicing* do RNA. O comprometimento neuronal gera a manifestação da doença, que acontece em quatro estágios e se iniciam normalmente após os 8 meses de vida. Os estágios variam de desaceleração do perímetro encefálico, retardo intelectual e convulsões (estágio I) a instabilidade vasomotora, distúrbios respiratórios, escoliose e epilepsia (estágio IV). As formas atípicas podem acelerar o curso da doença, ou promover sua regressão. Assim, o comprometimento gerado pela doença ao afetado, gera grande grau de dependência para a realização de atividades básicas, o que traz à família do doente grande responsabilidade de cuidado. Isso promove, em alguns casos fortalecimento familiar, e em outros tensão conjugal, o que explica o alto índice de divórcios entre pais com filhos com SR (23,5% numa amostra de 136). Conclui-se que, tanto a família, quanto o acometido por SR, precisam de apoio terapêutico que contribuam para uma boa qualidade de vida e fortalecimento dos laços familiares.