

Comunicação de meninas com Síndrome de Rett: experiências familiares: uma revisão bibliográfica

Cadernos de
Pós-Graduação
em Distúrbios do
Desenvolvimento

Patrícia Menezes Baptista

Paula Jaqueline de Moura

*Alunas do Curso de Mestrado do Programa de Pós-Graduação em
Distúrbios do Desenvolvimento da Universidade Presbiteriana Mackenzie*

RESUMO

A Síndrome de Rett é uma desordem descrita em 1966 por Andréas Rett, que afeta crianças do sexo feminino, caracterizando-se por uma regressão no desenvolvimento, perda da capacidade de comunicar-se e estereotípias manuais e apresenta uma prevalência entre 1:10.000 e 1:15.000 meninas. Através de uma pesquisa bibliográfica, o presente artigo teve por objetivo discutir como tem sido descrita a comunicação destas crianças com suas famílias.

Palavras-chave: Síndrome de Rett. Família. Comunicação.

O presente artigo tem por objetivo discutir, através de uma pesquisa bibliográfica, como se dá a comunicação das meninas com Síndrome de Rett com suas respectivas famílias.

É na família que começamos a formar nossa identidade, a nos relacionarmos socialmente, a nos apropriarmos do papel a ser desempenhado, como dela integrantes. Cada organização constrói seus próprios valores, normas e crenças, servindo como base para a compreensão de mundo dos indivíduos que nela estão inseridos.

D'Antino (1998) explica que a família é entendida como a união de pai, mãe e filho(s) que se inter-relacionam tanto afetiva, como economicamente, apresentando



MACKENZIE

uma dinâmica própria em seu cotidiano, onde cada membro integrante tem um papel determinado, dentro dos padrões, normas e valores por ela estabelecidos.

É esta família que passa a desejar gerar uma criança, idealizada e perfeita. Muitas famílias, ainda durante a gestação, já começam a imaginar a profissão daquela criança, idealizando sua beleza, força e inteligência. O filho deve ser tudo aquilo que a família não conseguiu.

É possível afirmar que o bebê não nasce como idealizado por seus pais, talvez por não ter o cabelo da mãe, os olhos do pai ou a pele da avó. Sendo o bebê deficiente ou não, a família deverá anular a criança idealizada e passar a lidar com a criança real.

Para Simón (1998), o contexto familiar é extremamente importante para analisar o desenvolvimento das crianças e estimular seu potencial de aprendizagem.

Quando uma criança nasce com alguma deficiência, a família passa por um momento pelo qual as demais não passam, o luto, procurando se recuperar da morte do filho idealizado. “O diagnóstico de deficiência mental do filho leva os pais a experienciarem sentimentos de pesar e tristeza, semelhantes à reação das pessoas à morte de um ente querido” (GHIRINGHELLO, 1997, p. 5). O luto proporciona à família um momento de crise, que traz um grande desequilíbrio emocional e em sua rotina, sendo necessário um ajustamento à situação.

Ter uma criança com deficiência pode gerar para a família muitas divergências e descrenças. Um corpo que não corresponde ao ideal, que não apresenta movimentos coordenados, ou voluntários, pode representar, para seu meio, a incapacidade intelectual. O impacto da deficiência do filho sobre a família, segundo Assumpção Junior e Sprovieri (2000), acaba provocando uma maior demanda de ordem emocional e relacional.

E quando a família percebe que há algo de diferente no desenvolvimento da criança? Em alguns casos, quando a criança não apresenta o fenótipo de alguma síndrome específica, como é o caso da Síndrome de Down, a família começa a perceber atrasos em seu desenvolvimento, quando comparada a crianças normais de mesma idade. A Síndrome de Rett, por exemplo, não provoca, aparentemente, nenhuma diferença física na criança quando ela nasce.

A Síndrome de Rett foi descrita por Andréas Rett, em 1966. Porém foi mundialmente conhecida apenas em 1983, através dos trabalhos de Hagberg e colaboradores. A Síndrome de Rett é uma alteração genética ligada ao cromossomo X dominante, com alteração do gene *MecP₂*, através da qual a criança apresenta padrão normal de desenvolvimento entre os primeiros seis e dezoito meses de vida. Após este período, a criança apresenta uma série de alterações motoras, comportamentais e posteriormente corporais. Atinge, na forma clássica, predominantemente meninas, com uma incidência de 1:10.000 a 1:15.000.

Com a publicação do DSM – IV (MANUAL..., 1995), a Síndrome de Rett foi classificada como um Transtorno Invasivo do Desenvolvimento, assim como o Transtorno Autista, a Síndrome de Asperger e os Transtornos Desintegrativos da Infância.



Também no DSM – IV considerou-se a incidência de 1:15.000 meninas. Somente no ano de 1999 foi descoberta uma mutação no cromossomo X, no gene MecP₂, assim encontrando-se um marcador biológico à síndrome. Mas, infelizmente, 80 % dos casos de Síndrome de Rett têm alteração no gene MecP₂; os restantes, não apresentam alteração especificamente neste gene.

Segundo Temudo e Maciel (2002), as meninas, ao nascerem, apresentam desenvolvimento psicomotor aparentemente normal até aproximadamente os seis meses de vida.

Entre os seis e dezoito meses de idade, começa a ocorrer uma redução gradativa de aquisições como, por exemplo, a preensão proposital, a linguagem e a comunicação (verbal e gestual). O quadro começa a se manifestar com estereotípias manuais constantes, com as mãos juntas ou separadas, sendo o sinal mais comum da Síndrome de Rett, um movimento de lavar as mãos.

Negrón e Nuñez (2002) afirmam que a compreensão das meninas com Síndrome de Rett, não é maior aos doze meses do desenvolvimento, que elas não possuem um vocabulário útil, poucas podem apresentar ecolalia, mas têm capacidade de compreender alguma linguagem. Estes autores acrescentam ainda que estas meninas necessitam comunicar-se e o fazem através do olhar, com o corpo, ou com um aumento das estereotípias.

A Síndrome de Rett é dividida em quatro estágios:

Estágio 1: Começa aproximadamente entre os seis e dezoito meses de idade e geralmente tem duração de vários meses. Nesta etapa o desenvolvimento motor começa a regredir e estagna. Até este momento, a menina estava apresentando seu desenvolvimento aparentemente normal, talvez um pouco mais lento. Começa-se a notar uma perda progressiva da atenção e a menina parece mais inativa, com um prejuízo no interesse pelas brincadeiras. Surgem episódios de estereotípias das mãos, alternadas com o uso funcional das mesmas. O crescimento do diâmetro cranial se desacelera nesta etapa.

Estágio 2: Esta etapa ocorre entre um e três anos de idade e pode durar semanas ou meses. Caracteriza-se por uma deterioração geral do desenvolvimento e perda ou regressão das habilidades adquiridas. Nesta etapa, a menina parece retraída, isolada. Existe, além de uma perda do balbucio, a da linguagem adquirida e torna-se evidente a perda do uso funcional das mãos. Aparecem movimentos incoordenados (apraxia), episódios de hiperventilação, convulsões e perda do padrão do sono.

Estágio 3: Pode durar muitos anos, desde a idade pré-escolar, até os dez ou onze anos de idade. Não existe regressão, estabiliza-se o nível de desenvolvimento alcançado, a menina demonstra melhor contato emocional. Mantêm-se as alterações da coordenação motora grossa, ataxia, apraxia. Observa-se hiperflexão e aumento do tono muscular. As convulsões são muito mais freqüentes, a perda de peso, hiperventilação e o bruxismo.

Estágio 4: Esta etapa se caracteriza por uma melhoria evidente do contato emocional. As convulsões podem ser controladas com maior facilidade. Aumentam a



deterioração da coordenação motora grossa, a debilidade, perda de peso e espasticidade, as complicações como o pé equino e a escoliose, que conduzem a uma perda da capacidade de marcha.

Alguns autores como Schwartzman (no prelo), Temudo e Maciel (2002), afirmam que pacientes com Síndrome de Rett apresentam retardo mental severo.

Porém Hunter (2002) discute a afirmação de alguns pais, de que suas filhas podem entender muito mais do que são capazes de comunicar. As meninas, segundo esses pais, riem apropriadamente com brincadeiras realizadas por familiares e podem dirigir um olhar breve para uma pessoa ou para algum objeto, como resposta a um questionamento. Ou seja, estes familiares afirmam que suas filhas conseguem se comunicar através do olhar.

A menina com Síndrome de Rett quase sempre parece saber o que quer dizer, mas, devido à sua apraxia verbal, não pode planejar os movimentos necessários para expressá-lo. Além disso, podem existir problemas motores subjacentes ao nível oral, que afetam a fala, assim como a mastigação ou a deglutição. Sua capacidade para comunicar-se mediante a linguagem de sinais, gestos ou outro tipo de linguagem corporal está impedida pela falta de uso voluntário das mãos e por sua apraxia. Ainda que saiba o que quer fazer, é muito difícil o uso de computadores, comutadores e outros aparatos, já que requerem muita coordenação viso-manual. Inclusive seu olhar está afetado pela apraxia, pelo que sinalizar algo com seu olhar pode resultar-lhe difícil. Compreensivelmente, isso pode ser muito frustrante para ela, de forma que a motivação é muito importante. Se ela crer que pode conseguir o que deseja sem comunicar-se, provavelmente não se esforçará, já que lhe é muito difícil. Tomará o caminho mais fácil e só terá que esperar que os outros lhe ofereçam o que quer ou necessita. A comunicação é uma necessidade humana essencial, e sua falta pode dar lugar a sensações de complacência, frustração, isolamento social ou a graves problemas de conduta (HUNTER, 2002, p. 212).

Hunter (2002) apresenta depoimentos de familiares que relatam a ‘comunicação alternativa’ de suas crianças com Síndrome de Rett. A autora apresenta alguns caminhos para auxiliar a compreensão da comunicação com a menina com Síndrome de Rett. Denomina-os de ‘estratégias de comunicação’, que se manifestam através de choros, emissão de sons, aumento do ritmo das estereotípias manuais, movimentos corporais; o olhar é enfatizado como sendo uma das principais estratégias como, expressar sentimentos através do olhar, assinalar o objeto desejado, apontando-o com um olhar fixo.

Negrón e Nuñez (2002) apresentam em seu trabalho a possibilidade da comunicação das meninas com Síndrome de Rett através do olhar. Com o contato visual, segundo estas autoras, as meninas podem manifestar seus desejos ao olhar para os objetos, ou ao fixar seu olhar para cartões. Citam ainda, o uso de acessórios especiais desenhados para o manuseio de computadores que são acionados a partir do contato visual de ícones e utilizando o piscar, como instrumento de execução.

As autoras acrescentam, ainda, que o contato visual nestas meninas é extremamente relevante, pois, através do olhar, elas podem expressar sua emoção e podem comunicar-se.



CONSIDERAÇÕES FINAIS

A partir deste levantamento bibliográfico, foi possível perceber que as meninas com Síndrome de Rett diferem entre si. Além disso, a própria síndrome divide-se em etapas de evolução, com características próprias em cada uma.

Autores afirmam que estas meninas apresentam deficiência mental severa, mas como elas dificilmente apresentam linguagem verbal e gestual, por todos os motivos que vimos acima, faz-se quase impossível obter-se uma avaliação segura.

Através dos artigos estudados, que apresentam características das meninas com Síndrome de Rett, inclusive como se dá sua comunicação com pessoas próximas, pareceu-nos evidente a relevância de se dar ouvidos aos pais. Isto é, o pesquisador deve estar atento aos relatos da família. É através de tais relatos, obtidos entre uma consulta e outra, que a família pode auxiliar muito nas pesquisas. Afinal, a criança passa a maior parte de seu tempo com seus parentes e, através desta convivência, torna-se viável a elaboração de uma linguagem comunicativa própria e eficaz.

Talvez, comunicando-se através do olhar ou de outras maneiras alternativas, estas meninas possam vir a demonstrar algum potencial cognitivo.

Rett Syndrome girls' communication: family experiences: a literature review

ABSTRACT

Rett Syndrome is a disability described by Andreas Rett in 1966, which affects girls, with a regression in development, loss of communicative abilities and presence of hand stereotypies, with prevalence among 1:10000 to 1:15000 girls. The present paper, by means of a literature review, aimed to discuss how communication among Rett Syndrome girls and their parents has been described.

Keywords: Rett Syndrome. Family. Communication.

REFERÊNCIAS

ASSUMPÇÃO JUNIOR, F. B.; SPROVIERI, M. A. *Introdução ao estudo da deficiência mental*. São Paulo: Menmon, 2000.

D'ANTINO, M. E. F. *A máscara e o rosto da instituição especializada: marcas que o passado abriga e o presente esconde*. São Paulo: Memnon, 1998.



MACKENZIE

GHIRINGHELLO, L. *Descrição do processo de orientação de um grupo de mães com filho deficiente mental*. 1997. Tese (Doutorado)–Instituto de Psicologia, Universidade de São Paulo, São Paulo, 1997.

HUNTER, K. *Manual del Síndrome de Rett*. 2002. Disponível em: <<http://www.rett.es/eventos/manual.html>>. Acesso em: 20 jan. 2002.

MANUAL diagnóstico e estatística de transtornos mentais. Porto Alegre: Artmed, 1995.

NEGRÓN, L. T.; NUÑEZ, L. T. *Síndrome de Rett: diagnóstico y tratamiento*. 2002. Disponível em: <http://ctv.es/USERS/adelis/1%20HISTORIA/Rett/Scanrett_01.htm>. Acesso em: 20 jan. 2002.

SCHWARTZMAN, J.S. *Síndrome de Rett*. 2002. No prelo.

SIMÓN, M. I. Desarrollo y educación familiar en niños con cursos evolutivos diferentes. In: RODRIGO, M. J.; PALÁCIOS, J. (Ed.). *Familia y desarrollo humano*. Madrid: Alianza Editorial, 1998.

TEMUDO T.; MACIEL, P. (2002). Síndrome de Rett: características clínicas y avances genéticos. *Revista de Neurología*, [S. l.], n. 34, p. 554-558, 2002. Suplemento 1.

