

SÍNDROME DE RETT: A HIDROTERAPIA COMO RECURSO FISIOTERAPÊUTICO

ANDREATA, V. G.¹

ARREBOLA, M. S.²

RESUMO

A Síndrome de Rett (SR) é um distúrbio genético e de neurodesenvolvimento progressivo raro que afeta principalmente o sexo feminino e os sintomas começam no primeiro ano de vida. A SR é dividida em 4 fases: a primeira é o período de paralisação precoce que aparece entre 6 e 18 meses de idade; a segunda é um período de retrocesso no desenvolvimento da criança, entre 1 e 4 anos de idade; a terceira é conhecida como fase pseudoestacionária, em que acontece a estabilidade do quadro e; a quarta e última, que é conhecida como fase final da doença, acontecendo a degeneração motora e poderá durar anos ou décadas. A hidroterapia se apresenta como um recurso terapêutico que, aliado às propriedades físicas da água, tem o potencial de impedir o avanço da doença. Este estudo tem como objetivo analisar a eficácia da hidroterapia como recurso fisioterapêutico na síndrome de Rett. Como metodologia foi realizada uma revisão de literatura, utilizando-se artigos científicos das seguintes bases de dados: Google Acadêmico, SciELO e Pubmed, com estudos publicados nos últimos cinco anos. Conclui-se que a hidroterapia é um recurso que evita o progresso e aceleração da doença, contribuindo assim para a melhoria na qualidade de vida dos portadores da síndrome de Rett.

Palavras-chave: Síndrome de Rett. Hidroterapia. Fisioterapia. Pediatria. Reabilitação.

ABSTRACT

Rett Syndrome (RS) is a rare progressive genetic and neurodevelopmental disorder that mainly affects females and symptoms begin in the first year of life. SR is divided into 4 phases: the first is the period of early arrest that appears between 6 and 18 months of age; the second is a period of regression in the child's development, between 1 and 4 years of age; the third is known as the pseudostationary phase, in which the frame is stable and; the fourth and last, which is known as the final phase of the disease, with motor degeneration occurring and which may last for years or decades. Hydrotherapy presents itself as a therapeutic resource that, combined with the physical properties of water, has the potential to prevent the progression of the disease. This study aims to analyze the effectiveness of hydrotherapy as a physiotherapeutic resource in Rett syndrome. As a methodology, a literature review was carried out, using scientific articles from the following databases: Google Scholar, SciELO and Pubmed, with studies published in the last five years. It is

¹ Vitória Guadagnini Andreatta. Pesquisadora. Graduanda do 10º semestre do Curso de Fisioterapia da Faculdade de Apucarana – FAP. Apucarana – Pr. 2023.

² Mayenne Souza Arrebola. Orientadora da pesquisa. Docente do Curso de Fisioterapia da Faculdade de Apucarana – FAP. Apucarana – Pr. 2023.

concluded that hydrotherapy is a resource that prevents the progression and acceleration of the disease, thus contributing to improving the quality of life of people with Rett syndrome.

Keywords: Rett Syndrome. Hydrotherapy. Physiotherapy. Pediatrics. Rehabilitation.

INTRODUÇÃO

Síndrome de Rett (SR) foi descrita em 1966, pelo médico austríaco Andreas Rett, quando estudou duas meninas com desenvolvimento motor típico no primeiro ano de vida e apresentaram regressão após este período, demonstrando perda das capacidades adquiridas (Toaza *et al.*, 2020).

Trata-se de um distúrbio neurológico progressivo que afeta o sexo feminino em uma proporção de 1:10.000 meninas nascidas vivas e é caracterizado por uma mutação no cromossomo X no gene MECP2 (Paula *et al.*, 2021).

Considerada a segunda causa mais comum de deficiência intelectual grave em mulheres, ficando atrás somente da Síndrome de Down, e a expectativa de vida ultrapassa os 35 anos em 70% dos casos (Perez, 2019).

Na SR só as mulheres apresentam sintomatologia e entre os homens a chance de sobrevivência é praticamente nula (Mafalda; Wisniewski, 2018).

A SR apresenta quatro fases. A primeira fase é o período de paralisação precoce e aparece entre 6 e 18 meses de idade - neste período as crianças estacionam e param de avançar em seus marcos esperados do desenvolvimento. A segunda fase é um período de super retrocesso no desenvolvimento da criança, entre 1 e 4 anos de idade - os principais *déficits* notados são na linguagem e na socialização, além de desabilidades motoras; neste período geralmente aparecem movimentos estereotipados das mãos. A terceira fase é conhecida como fase pseudoestacionária, acontece a estabilidade do quadro - as crianças podem voltar a realizar algumas habilidades que foram perdidas. A quarta e última fase é conhecida como fase final da doença acontecendo a degeneração motora e poderá durar anos ou décadas - as principais manifestações da doença seriam mobilidade reduzida, paresia, hipertonia (plástica e elástica), distonia e deformidades das mãos e pés ao decorrer do envelhecimento (Toaza *et al.*, 2020).

O quadro clínico de crianças com SR envolve movimentos repetitivos das mãos e a possibilidade de perda dos movimentos delas, mioclonia, tremor, distonia, bruxismo, tosse, coreia e déficit da marcha: marcha atáxica ou com aumento da base de sustentação, havendo possibilidade de perda dessa função. Alguns sinais e sintomas do seu comportamento também poderão ser notados como depressão, ansiedade, impulsividade, incidências de gritos ou choros descontroláveis, agressividade e hiperatividade, achados especialmente em pacientes com fenótipo mais leve (Arancibia; Marrom, 2022).

A fisioterapia é um tratamento de extrema importância para manter o que o paciente já tem e procurar a melhora da sua independência e qualidade de vida como um todo. A fisioterapia deve ser diferenciada para que o indivíduo receba o tratamento ideal e adequado, sendo a família muito importante nesse processo (Valer *et al.*, 2021).

Dentre os vários recursos que a fisioterapia contém, a hidroterapia é um deles o qual utiliza-se das propriedades físicas da água para a reabilitação de pacientes com alterações neurológicas, melhorando a propriocepção, instabilidade de tronco, equilíbrio, prevenindo deformidades e tornando possível a realização de movimentos e atividades que, no solo, o paciente não consegue mais realizar (Soares *et al.*, 2021).

METODOLOGIA

Foi realizada uma revisão de literatura, a qual compreende as seguintes etapas: identificação do tema e formulação da questão de pesquisa, elaboração dos critérios de inclusão – artigos publicados em português, inglês e espanhol, do período de 2018 a 2023, disponibilidade na íntegra, abordando o tema Síndrome de Rett e hidroterapia; os critérios de exclusão – artigos baseados em experiências com animais; seguidos da análise dos artigos selecionados para a pesquisa; interpretação e discussão dos resultados obtidos e; a conclusão da pesquisa.

A busca foi por artigos científicos realizada nas seguintes bases de dados: PubMed, Google acadêmico, *Scientific Eletronic Library Online* (SciELO), utilizando-se as palavras-chave: Síndrome de Rett, Recursos fisioterapêuticos, Fisioterapia na

Síndrome de Rett, Hidroterapia, assim como os descritores em inglês: *Rett Syndrome*, *Physiotherapeutic Resources*, *Physiotherapy in Rett Syndrome*, *Hydrotherapy*, e em espanhol: Síndrome de Rett, Recursos fisioterapêuticos, *Fisioterapia en el Síndrome de Rett*, Hidroterapia.

RESULTADOS

Foram encontrados 20 artigos nas bases de dados pesquisadas, sendo que 8 foram excluídos devido terem mais de 5 anos de publicação, 10 foram usados como dados de pesquisa contendo a descrição da doença e 2 contendo a hidroterapia como recurso fisioterapêutico utilizado como forma de tratamento. A tabulação dos dados extraídos dos 2 artigos, está descrita na tabela 1 a seguir.

Tabela 1 - Resumo dos artigos

Autores / Ano	Objetivos	Resultados	Conclusão
Silva (2019)	O objetivo desse trabalho foi demonstrar a atuação da fisioterapia em pacientes com Síndrome de Rett e alguns recursos terapêuticos no atraso do desenvolvimento psicomotor, sendo eles: Conceito Bobath, Hidroterapia e Equoterapia.	A hidroterapia se mostrou eficiente no tratamento da Síndrome de Rett. Obtendo resultados como: relaxamento muscular; diminuição da algia, rigidez muscular; melhora na espasticidade; melhora da circulação sanguínea; melhora na função cardiorespiratória. Porém, necessita de mais estudos.	Com a fisioterapia aquática, a paciente apresentou uma melhora significativa, como se manter em pé e estabelecer equilíbrio, melhora na marcha em solo e diminuição de ataxia, alívio da algia, melhorando seu centro de gravidade, refletindo diretamente em seu bem-estar.
Soares et al. (2021)	O objetivo desse trabalho foi demonstrar a atuação da fisioterapia em pacientes com Síndrome de Rett e alguns recursos	A hidroterapia revelou sua eficiência no tratamento da Síndrome de Rett, principalmente em pacientes com atraso no	Através da hidroterapia, a paciente obteve uma notável progressão, como a capacidade de se manter ereta e estabelecer o equilíbrio,

terapêuticos atraso desenvolvimento neuromotor.	no do entanto, necessárias pesquisas assunto.	desenvolvimento neuromotor. No são mais o	aprimoramento na locomotoção em solo e redução da falta de coordenação, melhorando também a ansiedade e hiperatividade, o que resultou em uma melhora significativa em sua qualidade de vida.
--	--	--	--

Fonte: Autora da pesquisa (2023).

DISCUSSÃO

O objetivo desta pesquisa foi analisar a fisiopatologia da doença e os benefícios da fisioterapia aquática, um recurso que traz mais qualidade de vida para os pacientes e, conseqüentemente, aos seus familiares.

A Síndrome de Rett é um distúrbio genético progressivo, associado ao cromossomo X dominante, devido a uma alteração nas proteínas metil-CpG-binding2 (MecP2). Isso causa um acúmulo excessivo de proteínas que afeta negativamente o desenvolvimento global, resultando em deterioração e estagnação. Mulheres que têm a síndrome possuem duas cópias do cromossomo X, mas como apenas uma delas é necessária para seu funcionamento, é possível excluir uma ou inativar metade das células em cada cromossomo (Mafalda; Wisniewski, 2018).

No ano de 2020 foi elaborada a primeira diretriz sobre a Síndrome de Rett, que tem como foco o tratamento ao longo do ciclo da vida na atenção primária. O primeiro passo ao diagnosticar a síndrome é realizar um estudo molecular e acompanhamento genético para a família. Atualmente, está em andamento uma pesquisa sobre terapia gênica com o MECP2 para a SR, porém, encontra-se em estágio pré-clínico. O principal obstáculo é o risco de hiperexpressão do gene (Pereira *et al.*, 2019).

O diagnóstico da síndrome é realizado por meio de avaliação clínica e exames laboratoriais que procuram o gene MECP2. Surgiram duas descobertas recentes importantes, indicando que a Rett é causada por mutações de perda de função do gene MECP2 ligado ao cromossomo X, em que a melhora nos níveis de

MECP2 está correlacionada com a melhora dos sintomas da doença. Após as descobertas, os pesquisadores estão desenvolvendo várias estratégias de tratamento, mas ainda estão na fase de testes clínicos (Toaza *et al.*, 2020).

Os indivíduos afetados pela SR manifestam sinais e sintomas como movimentos estereotipados das mãos - que ocorrem durante o período em que a doença regrediu; movimentos involuntários excessivos; alterações no tônus muscular, sendo aproximadamente 30% hipotônicos, 40% espásticos e 30% com tônus flutuante (distônico). O tônus muscular flutuante pode vir acompanhado de apraxia e ataxia, afetando a postura e a estabilidade. Essas pessoas também apresentam encurtamento muscular, especialmente nos músculos com maior tônus (por exemplo, quando há encurtamento do gastrocnêmio, pode ocorrer pé torto, e encurtamento dos adutores e flexores do quadril em pacientes em cadeiras de rodas). Alguns problemas ortopédicos que podem surgir incluem escoliose, cifose, instabilidade do quadril e deformidade no pé. Outros sintomas possíveis são dispraxia, alterações na marcha, equilíbrio e coordenação prejudicados, alterações sensoriais e imaturidade das funções cerebrais, além de perturbações sensoriais (Perez, 2019).

A hidroterapia é um recurso utilizado, há tempos, que apropria-se da água aquecida com propósitos terapêuticos. Neste recurso estão contidas as áreas física, hidrostática, hidrodinâmica e termodinâmica. As propriedades físicas da água podem ser divididas em densidade, empuxo, pressão hidrostática, turbulência, viscosidade, tensão superficial e refração. Seus efeitos podem oferecer uma resposta significativa e mais complexa, melhorando tanto a parte motora como a cardiorespiratória. Importante ressaltar que a temperatura da água deve estar em 34°C para promover a circulação arterial periférica (Costa; Lucena; Veloso, 2022).

Foi observado, ao longo dos anos por meio de pesquisas, que a submersão em água aquecida possui a capacidade de alterar os aspectos fisiológicos no organismo humano, tais como o aumento da frequência respiratória, do ritmo cardíaco, da circulação do metabolismo celular, do retorno venoso e da melhora das taxas metabólicas, entre outros (Silva, 2019).

Segundo Paula *et al.* (2021), devido aos efeitos da doença no desenvolvimento motor, cognitivo e respiratório, a fisioterapia desempenha um papel

importante na vida de seus portadores, atuando no tratamento por meio da cinesioterapia fortalecendo a musculatura, ajustando o tônus muscular e realizando exercícios de marcha e habilidades motoras finas. A hidroterapia é o recurso mais recomendado, pois permite movimentos sem ação da gravidade, o que melhora a postura ereta e reduz o risco de escoliose. Além disso, ela também estimula a musculatura respiratória e melhora o condicionamento físico. Se o paciente já apresenta escoliose acentuada poderá ter maiores dificuldades respiratórias em decorrência da baixa expansão pulmonar, desencadeando mais comorbidades.

Conforme Mesa e Montalvo (2022), a hidroterapia e os métodos se mostraram eficazes. O método *Halliwick*, juntamente com o programa *WaterFit*, foi utilizado de duas a três vezes por semana. Verificou-se uma melhora notável especialmente no alongamento global, na hidroterapia. Além disso, ela ajuda no relaxamento da musculatura, redução de rigidez e espasticidade, e aumenta a capacidade respiratória. Também observou-se uma diminuição nos movimentos estereotipados das mãos.

No cenário experimental descrito por Sousa *et al.* (2019), após as sessões de hidroterapia, observou-se a redução dos movimentos de levar a mão à boca e de apertar as mãos. Além disso, os movimentos estereotipados apresentaram uma rápida evolução durante as sessões e, ao longo das oito semanas, diminuíram significativamente. O indivíduo também apresentou melhora ao conseguir segurar objetos por 10 segundos e alimentar-se após as oito semanas de hidroterapia. Além disso, houve evolução no equilíbrio e na marcha, enquanto o comportamento hiperativo e a ansiedade diminuíram.

Segundo Soares *et al.* (2021), quando o paciente inicia a prática da hidroterapia logo após descobrir a doença, há um aumento nas possibilidades de alcançar melhores resultados. O método *Halliwick*, desenvolvido em piscinas aquecidas, contribui para a redução dos movimentos estereotipados e aprimora o uso das mãos. Já o relaxamento total pode ser alcançado por meio da técnica amplamente utilizada do *Watsu*. É possível trabalhar em ambientes com recursos lúdicos, cores vibrantes e estímulos visuais e auditivos, proporcionando aquisição de estímulos táteis e proprioceptivos. A hidroterapia pode ser utilizada desde os primeiros meses de vida até a fase adulta.

CONCLUSÃO

Foi possível observar que a hidroterapia é um excelente recurso fisioterapêutico no tratamento da Síndrome de Rett, apresentando melhora no quadro motor e evitando a progressão da doença.

Faz-se necessário mais estudos e pesquisas sobre a Síndrome de Rett e os tratamentos fisioterapêuticos, haja vista a escassez de informações na literatura atual.

REFERÊNCIAS

ARANCIBIA, Trinidad; MARROM, Rosa Barrientos. Síndrome de Rett, um olhar atual. **Revista Chilena de Pediatría Andes Pediatrica**, 2022.

COSTA, Daiana Martins Pereira; LUCENA, Larissa de Coutinho; VELOSO, Laura Gomes de Sousa. **Aplicabilidade terapêutica dos princípios físicos da água**. UFPB-PRG: Centro de Ciências da Saúde/Departamento de Fisioterapia/monitoria, 2022.

MAFALDA, Leonardo; WISNIEWSKI, Miriam Wilk Salete. **Avaliação postural na síndrome de reet**: Relato de caso. Instituto Cenecista de Ensino Superior de Santo Ângelo, 2018.

MESA, Lorenzo María Sofía; MONTALVO, Triviño Michelle Kerly. **Fisioterapia em pacientes pediátricos com Síndrome de Rett**: Revisão bibliográfica. Universidad de La Laguna, 2022.

PAULA, Milene de Côco; CUNHA, Luiza Torres; BRAGENÇA, Taylane Pastore; VITORINO, Wendel Pessin; WOTIKOSKY, Maxwell Pena. Perfil clínico e atuação da fisioterapia em casos de pacientes diagnosticados com a síndrome de Rett. **Cadernos Camilliani**, v. 18, n. 4, p. 3292-3306, 2021.

PEREIRA, José Luiz; PEDROSO, José Luiz; BARSOTTINI, Orlando; MEIRA, Alex Tiburtino; TEIVE, Hélio. **Síndrome de Rett**: a contribuição brasileira para a descoberta do gene. Universidade Federal do Paraná, 2019.

PÉREZ, Patricia Cerrada. **Tratamiento fisioterápico en el síndrome de Rett**: Revisión Bibliografica. Universitas Compluyensis Matritensis, 2019.

SILVA, da Rafaela Carla. **Atuação da fisioterapia na síndrome de Rett associada com a duplicação de Mecp2**: Revisão bibliográfica. Faculdade Anhanguera, 2019.

SOARES, Filipe Rodrigues; SANTOS, Franciely de Oliveira; LOPES, Raynny Rodrigues Petra; SÁ, Matheus Cordeiro de. Efeitos da fisioterapia aquática na síndrome de Rett. **Revista Saúde do Vales**, v. 1, n. 1, 2021.

SOUSA, Sara Nayelle Ferreira de; ARAÚJO, Cintia da Silva; AZEVEDO, Lúgia Cardoso; OLIVEIRA, Elen Silva de; SANTANA, Uilma Sacramento; SILVA, Francielly dos Santos; ANDRADE, Maycon Carvalho de; SANTOS, Jéssica Mendes dos. **A atuação do fisioterapeuta em crianças com retardo neuropsicomotor diagnosticadas com síndrome de Rett: Revisão bibliográfica.** Faculdade Adventista da Bahia, 2021.

TOAZA, Eduardo; CELLA, Gabriela; ALBARELLO, Cristina Zanatta; GELAIN, Augusto Poloniato; FIN, Thais Caroline; BUSS, Thiago Bittencourt de. Síndrome de rett na atenção primária à saúde: relato de caso. **Revista Interdisciplinar em Ciências da Saúde e Biológicas**, v. 4, n. 2, p. 47-52, 2020.

VALER, Ana Carmen Pelarda; MALLOR, Elsa López; VERA, Nausica Blasco; JUBERTO, Araceli Puntos; MALDONADO, Alberto Lario. Introducción al síndrome de Rett. [Artículo Monográfico]. **Revista Sanitaria de Investigación**, v. 2, n. 10, p. 283, 2021.