

Abre-te

Maio . Junho . Julho / 2007
número 01

BOLETIM INFORMATIVO TRIMESTRAL
Associação Brasileira de Síndrome de Rett

NOTÍCIAS



Bingo da Abre-te
em Jundiaí

- Em 21 de abril, simpatizantes de nossa causa ajudaram a Márcia Ditt Cury a realizar em Jundiaí um Bingo Beneficente que reuniu aproximadamente 200 pessoas. Foi um sucesso!
- No dia 5 de maio também foi realizado Bingo Beneficente, mas em São Paulo, graças à iniciativa de nossa Vice-presidente Maria Helena Battaglia, sempre com o apoio de suas vizinhas maravilhosas Cecília, Célia e Maria Inês, e de todos os demais moradores do Edifício Moema.
- Nos próximos dias 7 e 8 de julho estaremos realizando o VI ENCONTRO BRASILEIRO DE SÍNDROME DE RETT, com a gentil participação de Kathy Hunter, presidente da IRSA - International Rett Syndrome Association.

Maiores informações com a Abre-te.



participe

Se você quiser participar, dar dicas e sugestões ou mesmo receber um exemplar escreva para abrete@teclagem.com.br

mais...

Um site novinho e bem completo estará logo no ar. Aguarde!

ANIVERSÁRIOS

Maio

- ★ 04- Lais Lefevre da Motta, 7 anos
- ★ 05- Isabela Ditt Cury, 7 anos
- ★ 07- Luana Hipólito Dadalto, 14 anos

Junho

- ★ 01- Isadora Sanches Lima, 14 anos
- ★ 02- Ana Clara Rocha Fernandes de Sá, 15 anos
- ★ 09- Maria Luisa Calori dos Santos, 4 anos
- ★ 21- Fernanda Barbosa da Silva, 16 anos
- ★ 24- Maria Julia da Silva Spricido, 3 anos
- ★ 28- Tâmara Ribas Bolfer, 24 anos
- ★ 31- Ana Laura Cordeiro Pinto, 16 anos

Julho

- ★ 05- Fernanda de Oliveira Piccin, 16 anos
- ★ 06- Julia Soares Lourenço, 7 anos
- ★ 30- Milena Makida, 15 anos



Isabela



Ana Clara



Milena

Camisetas

Em breve, você poderá comprar lindas camisetas para colaborar com a Abre-te!

Abre-te
Contribua
(11)5083.0292

Editorial

Graças a uma diretoria cujos membros se mostram efetivamente ativos por acreditarem que só os esforços comunitários podem, de fato, mover montanhas, podemos lançar em caráter permanente este nosso boletim informativo trimestral.

Reservaremos, então, este espaço para estar sempre resgatando e compilando as pesquisas mais relevantes, especialmente as de natureza clínica (já que são as que mais nos interessam do ponto de vista prático), catalogadas em todo o mundo no trimestre imediatamente anterior ao do número em circulação.

É claro que o marco científico neste primeiro trimestre de 2007, para todos os envolvidos com a síndrome de Rett (SR), foi a descoberta de que, em modelos animais, muitos dos sintomas da SR já podem ser totalmente revertidos.

Pesquisadores ligados à Associação Israelita de Síndrome de Rett publicaram uma série de artigos bastante interessantes nos últimos meses de 2006. O primeiro deles é sobre as características clínicas e as intervenções terapêuticas publicada no Scientific World Journal (6:1517-41, 2006). O mesmo grupo israelita também publicou um guia para intervenção individual, orientações para avaliação interdisciplinar, e ainda outro artigo sobre o sistema digestivo e orientações nutricionais para as portadoras da síndrome. Em breve, teremos a tradução da íntegra desses artigos para quem se interessar pelos textos em português.

A Divisão de Fonoaudiologia da Universidade Umea, Suécia, estudou 125 pacientes com SR no sentido de avaliar as habilidades comunicativas e a eficiência fonoarticulatória e, assim, contribuir para o desenvolvimento de planejamentos terapêuticos eficazes. Também pesquisadores israelenses investigaram os comportamentos comunicativos sob diferentes protocolos, no sentido de verificar se haveria padrões determinados de comunicação funcional nessas pacientes e, de fato, observaram, diferentes padrões comunicativos, tanto efetivos como inefetivos. Suas observações permitiram discutir implicações desses padrões na prática e sugerir protocolos para novas investigações. Ainda sobre a eficácia dos padrões de comunicação dessas pacientes, pesquisadores brasileiros da Universidade Presbiteriana Mackenzie avaliaram o desempenho cognitivo

de sete meninas atendidas no Centro de Referência da Abre-Te/SP, utilizando a tecnologia de rastreamento o olhar, e concluíram que as meninas com SR parecem apresentar, de fato, olhar intencional, o que pode contribuir para investigar suas habilidades cognitivas de forma mais concreta.

No Canadá, pesquisadores alertaram que os anestesistas devem se conscientizar de que portadoras da SR requerem quantidades significativamente menores de sedativos do que a população geral em procedimentos cirúrgicos, já que o risco de complicações, especialmente decorrentes de apnéia, é relativamente maior, ainda que os efeitos adversos sejam transitórios.

Pesquisadores norte-americanos de Chicago verificaram disfunção cardíaco-respiratória importante imediatamente antes, durante e logo após crises de apnéia em 47 crianças (2 a 7 anos) com SR, sugerindo que essa disfunção possa explicar os mecanismos que levam algumas dessas meninas a serem mais vulneráveis à morte súbita. Já os pesquisadores de Houston apresentaram tratamento para epilepsia em SR por estimulação do nervo vago que, em sete crianças com crises convulsivas não controladas, resultou em melhora significativa no número de episódios convulsivos, além de ter aumentado o estado de alerta de todas as sete meninas estudadas.

Ressalte-se, todavia, que, como o Dr. José Salomão Schwaan, os holandeses ratificaram que grande parte das convulsões e das crises de ausência das pacientes com SR não é de caráter epiléptico, mas sim decorrente de hipocapnéias e taquipnéias prolongadas.

Dezenas de outras pesquisas foram catalogadas junto às bases de dados no primeiro trimestre de 2007, mas não temos espaço para todas. Quem tiver interesse em conhecer todas as outras, basta acessar www.bireme.com.br e fazer sua pesquisa no MedLine. Por outro lado, estaremos disponibilizando a tradução integral dos artigos citados neste editoria para quem tiver interesse, a preços muito módicos.

Boa leitura a todos, e juntem-se a nós! Precisamos uns dos outros, todo o tempo, a vida inteira!

Silvana Santos
Presidente.

NOSSA DIRETORIA

- Silvana Santos, Presidente
- Maria Helena V. Battaglia, Vice-presidente
- Paulo Cury, Secretário
- Ademir Orlando Duarte, Tesoureiro
- José Salomão Schwartzman, Diretor Clínico
- Marisa Uezato, Coordenadora Técnica

Conselheiros:

- Bárbara Nachsin
- Lucio Lana
- Márcia Dagnesi Franci
- Márcia Ditt Cury
- Maria Eloísa Famá D'Antino



Dicas dos Pais

Destaco a importância das várias terapias que, aliás, foi uma das primeiras orientações que recebi da neuropediatra, após o diagnóstico. De acordo com ela, era preciso fazer fisioterapia para evitar a continuidade das perdas, pois a Juliana, entre 18 e 21 meses, havia perdido praticamente tudo o que sabia, o que já era considerado pouco comparado a uma criança da mesma idade sem a síndrome.

Como já fazia natação, procurei hidroterapia, fisioterapia e fonoaudiologia. No início, as terapias não eram tão intensivas, e eram bem distantes de casa. Mesmo assim, percebia que a fisio, a fono e a hidro não só estavam evitando perdas maiores, mas tinham estabilizado o quadro e, ao mesmo tempo, estavam fazendo com que a Juliana apresentasse algum progresso, como adquirir tônus muscular, maior controle do tronco e, principalmente flexibilidade, uma vez que nunca andou, só desenvolvendo a marcha com apoio.

Além da melhora da capacidade motora global, hoje possui alguns movimentos intencionais com as mãos. Não para pegar objetos, mas basicamente para se defender da aproximação de algo do rosto, dos olhos, da boca, e nisso consegue empregar uma força impressionante que nos empurra com veemência. Usa as mãos para coçar a orelha, a cabeça, o braço e sempre para nos mostrar de que há algo errado: um machucado, uma picada, coisas que durante muitos anos não fez.

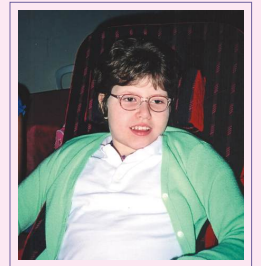
As dicas da fono foram fundamentais para Juliana

reaprender a mastigar, pois não fazia nenhum movimento com a língua ao receber o alimento, a não ser empurrá-lo para fora. E no fundo era algo muito simples para nós, pais, ou seja, bastaria colocar alimentos entre os dentes pré-molares para ela sentir o alimento e morder. É claro que optamos por algumas guloseimas como chocolate, biscoitos waffle, carne. Não adianta oferecer cenoura crua! No início, ainda caía bastante comida, mas aos poucos e com um trabalho contínuo realizado pela fono, sua mastigação e o controle do alimento na boca melhoraram muito, deixando cair pouquíssima comida.

Desde o início tentamos evitar que levasse muito a mão à boca, usando fraldas de tecido que encobrissem as mãos, e deu resultado. A estereotipia das mãos é muito forte, algo incontrollável, mas raramente coloca a mão na boca.

Para obter resultados positivos com sua filha, a dica mais importante é: Não falte às terapias da sua filha! Leve a sério o trabalho desenvolvido com ela! O progresso não é imediato, mas contínuo, se for constante.

Maria Helena Bataglia
Mãe da Juliana



Era uma vez...

Numa trajetória de busca de respostas, em meio a tantas perdas, desconhecimentos e sofrimentos, acontece um achado: Duas famílias se cruzam, e dois casais compartilham suas histórias, deparando-se com muitas semelhanças e algumas diferenças. Não é possível! Teriam Ana Clara e Tathyê a mesma doença?

O "ENCONTRO" se deu, aí nos unimos, e agora não mais sozinhos continuávamos na busca do diagnóstico de nossas filhas. O encontro com a síndrome de Rett foi estonteante, deixando-nos por algum tempo silenciosos, reflexivos e muito próximos. Superados esses momentos, voltamos a sonhar e começamos a fazer planos para nossas lindas meninas e o diagnóstico, por pior que possa ser, dá um prumo e um rumo para os caminhos, e nós, Ana Maria, Glauco, Márcia e Waldyr, decidimos que não perderíamos a esperança e que seríamos felizes.

Desenhou-se um caminho com duas histórias em uma só história, na qual cada pequena conquista ou as mais variadas dificuldades produziam em nós muitas alegrias ou diminuía nossos sofrimentos. Tanta cumplicidade e partilha fez Márcia mudar-se para São José dos Campos, sonhando estar o mais próximo possível de seus pares, Ana Maria e família.

O encontro das famílias foi uma farra, pois Tathyê tem um irmão e Clara, mais quatro. Enroscamos de tal forma e com tanta força, que viramos uma só família, e aí também viramos o mundo.

Desejosos em ajudar outras crianças, até pelo fato de sermos profissionais de saúde (Ana e Glauco são médicos, e Márcia, psicóloga), procuramos a Abre-te de São Paulo e, junto a Silvana e Isis, nos comprometemos a representar a associação em São José dos Campos e Vale do Paraíba. Isso gerou um movimento liderado por nós, Ana e Márcia, promovendo Encontros, Seminários, formação de equipes multiprofissionais, viagens para divulgação da doença e visitas às instituições em busca ativa das portadoras da região. Enfim, em São José dos Campos, uma referência médica e psicológica para as portadoras da síndrome de Rett e suas famílias.

Ufa! Quanta coisa... Mas não parou por aí: em nossa vidas pessoal e profissional unimo-nos e criamos a empresa DUAS (lógico: Tathyê e Ana Clara!), ficamos irmãs, nossos filhos também se tornaram irmãos e cheios de cumplicidades, e Clara e Tathyê somaram seus encantos e belezas e saíram por aí fortalecidas e juntas, quebrando barreiras, diminuindo preconceitos e abrindo caminhos para outras meninas e moças.

Nossa história em sua essência aponta para o potencial de cada ser humano em fazer ESCOLHAS; que o Homem não veio ao mundo para estar sozinho, e que, na escolha de viver e partilhar em comunidade, são escritas as melhores histórias do mundo, como a nossa.

Nós nos amamos de forma verdadeira e respeitosa e só temos a agradecer à Abre-te como nossa comunidade de referência e às nossas maravilhosas famílias, especialmente às nossas filhas, Ana Clara e Tathyê, por motivarem essa nossa história.



Clara e Tathyê quando se conheceram...



...algum tempo depois e sempre alegres com os irmãos...



...agora, rodeadas por Márcia, Ana e Glauco...

Matéria publicada na revista Science, volume 315, 09 de fevereiro de 2007.

A síndrome de Rett afeta bruscamente uma em cada 10.000 meninas nascidas vivas. Elas se desenvolvem como que normalmente até os seis a 18 meses de idade, quando, então, começam a perder a mobilidade, e quando o seu desenvolvimento cognitivo é interrompido. Embora mulheres com síndrome de Rett possam viver bem na fase adulta, elas carregam consigo déficits físicos e intelectuais bastante severos.

A causa dessa condição é atribuída a mutações em um gene chamado MECP2. Mas ainda se desconhece como mutações neste único gene localizado no cromossomo X, que também regula uma série de outros genes, podem causar problemas neurológicos. O fato é que este novo estudo sugere que o dano causado ao sistema nervoso pode não ser permanente.

Os pesquisadores da Universidade de Edinburgh, Jacky Guy e Adrian Bird, junto com seus colaboradores, criaram ratos com um bloqueio genético uma seqüência de DNA inserido em Mecp2 (a versão do gene humano em ratos), impedindo as células de lerem o gene na produção da proteína que ele codifica. Ratas com o Mecp2 bloqueado desenvolveram normalmente por quatro a 12 meses antes de manifestarem sintomas parecidos com os da síndrome de Rett, incluindo mobilidade prejudicada, marcha anormal, tremores e dificuldades respiratórias.

Os pesquisadores, então, desblo-

quearam o Mecp2, utilizando um outro gene que eles haviam aplicado às ratas. Esse gene codificou uma proteína híbrida: uma enzima ligada ao DNA fundida a um receptor estrogênico. Essa enzima é capaz de reconhecer e de remover o bloqueio em Mecp2, mas o receptor estrogênico a ela fundido impede que ela entre no núcleo da célula. Ao injetar nas ratas uma substância chamada tamoxifeno, uma droga que liga os receptores estrogênicos, os cientistas podem enviar essa proteína híbrida para o núcleo da célula, onde desmancham o bloqueio e restauram o Mecp2.

Depois de as ratas terem recebido cinco injeções semanais de tamoxifeno, os sintomas similares aos da síndrome de Rett simplesmente desapareceram. Algumas poucas ratas continuaram a andar com as patas traseiras anormalmente afastadas, mas, por outro lado, foi difícil distingui-las dentre seus pares geneticamente normais. O achado foi agradavelmente surpreendente, pois os pesquisadores temiam que a perda no desenvolvimento de Mecp2 levaria à ausência ou a déficits permanentes das conexões neuronais. "De modo geral se acredita que, quando o cérebro perde por longo tempo algum ingrediente do desenvolvimento normal, ele nunca será capaz de recuperá-lo", diz o Dr. Bird. "Nós acreditávamos que conseguíssemos, talvez, melhorar os sintomas, mas jamais hipotetizamos que eles fossem ser revertidos da forma como observamos".

Esses achados sugerem que a falta de Mecp2 não causa dano irreversível aos neurônios, segundo Rudolf Jaenish, Instituto

Whitehead de Pesquisas Biomédicas, Cambridge, Massachussets. "Esse resultado é quase como um sonho".

Todavia, o estudo não aponta para qualquer estratégia óbvia para o tratamento da síndrome de Rett. As mutações do gene humano não podem ser reparadas pela técnica utilizada pela equipe de Edinburgh, e a simples ativação do MECP2, seja por terapia genética ou pela administração da proteína, provavelmente não funcionará, conforme afirmação de Zoghbi e colaboradores. Isso se deve ao fato de as meninas com síndrome de Rett já terem produzido a proteína do MECP2 em aproximadamente metade das suas células, devido a uma boa cópia de MECP2 em seu segundo cromossomo X. Essas células acabariam com um excesso de MECP2, o que parece ser tão prejudicial quanto o próprio déficit. Descobrir estratégias alternativas não será tarefa fácil, mas o modelo experimental em ratos assinala que vale a pena investir esforços para essa meta.



Meninas com síndrome de Rett apresentam mobilidade severamente prejudicada, mas estudos experimentais com ratos sugerem a possibilidade de remédio para alguns prejuízos.

Perguntas e Respostas

Com relação a esses novos achados laboratoriais, perguntamos ao Dr. Salomão:

1. Esses achados de fato constituem um caminho (ou o único caminho) promissor para a cura da SR?

2. Qual deve ser a conduta e quais devem ser as expectativas das famílias mediante esses novos achados?

Dr. Salomão respondeu

Os achados descritos são instigantes e animadores, muito embora não possam ser interpretados exatamente como a descoberta de uma possível cura para a SR em humanos. Achados em modelos animais quase nunca são replicados da mesma forma na espécie humana. Outro problema que vejo no anúncio feito é que, mesmo

que se consigam reverter alguns dos sinais e sintomas presentes na SR, muito possivelmente o máximo que se alcançará será a melhora de alguns deles, pois, com o evoluir da doença, danos irreparáveis já deverão estar estabelecidos.

Uma possibilidade que me ocorre, todavia, é que, no caso de alguma terapia eficaz ser de fato desenvolvida, seria interessante que as meninas com SR fossem identificadas logo após o nascimento, através de algum procedimento de screening, tal como o é o teste do pezinho para a fenilcetonúria e o hipotireoidismo congênito, de modo que a terapia fosse instituída antes da ocorrência de danos mais severos e permanentes. Um programa de screening desse tipo, no entanto, depende de podermos identificar todas as mutações que

causam a SR (o que ainda não foi possível de se obter). Outro problema a ser resolvido refere-se ao fato de que alguns indivíduos com mutações no MECP2 não manifestam a doença. Daí a necessidade de continuarmos investindo e participando de pesquisas.

De qualquer modo, parece que a melhor conduta é tratar essas crianças da melhor forma possível para garantir a elas a melhor qualidade de vida também possível, e permitir que estejam o melhor possível para quando, e se, a referida terapia estiver disponível.

José Salomão Schwartzman

Médico neuropediatra, Diretor Clínico da Abre-Te/SP, Professor Titular do Programa de Pós-graduação em Distúrbios do Desenvolvimento, Universidade Presbiteriana Mackenzie.