Carlos Bandeira de Mello Monteiro

**Habilidades funcionais e necessidade de
assistência na síndrome de Rett**

Tese apresentada à Faculdade de Medicina
da Universidade de São Paulo para obtenção
do título de Doutor em Ciências

Área de concentração: Neurologia

Orientador: Prof. Dr. Fernando Kok

São Paulo

2007

Dados Internacionais de Catalogação na Publicação (CIP)

Preparada pela Biblioteca da
Faculdade de Medicina da Universidade de São Paulo

©reprodução autorizada pelo autor

Monteiro, Carlos Bandeira de Mello

Habilidades funcionais e necessidade de assistência na síndrome de Rett / Carlos Bandeira de Mello Monteiro. -- São Paulo, 2007.

Tese(doutorado)--Faculdade de Medicina da Universidade de São Paulo.
Departamento de Neurologia.

Área de concentração: Neurologia.

Orientador: Fernando Kok.

Descritores: 1.Síndrome de Rett 2.Autocuidado 3.Limitação da mobilidade
4.Relações interpessoais 5.Cuidadores

USP/FM/SBD-042/07

DEDICATÓRIA

Dedico este trabalho às pacientes com síndrome de Rett e aos seus familiares, que nunca deixam de lutar e de colaborar.

AGRADECIMENTOS

Em primeiro lugar gostaria de agradecer ao Professor Doutor Fernando Kok, exemplo de saber e competência, por toda a atenção e dedicação oferecidas, elementos indispensáveis para a elaboração desta tese, e pelo imenso privilégio de ter sido orientado por pessoa tão admirável. Por toda sua participação e auxílio, considero não somente o orientador, mas um dos autores deste trabalho.

Aos pacientes com síndrome de Rett e seus familiares, que sempre se mostraram dispostos ao desenvolvimento de novas pesquisas. À Associação brasileira de síndrome de Rett (ABRE-TE/SP), que em todos os momentos apóia novas iniciativas científicas. Agradecimento especial à Silvana Santos pela dedicação infindável, Marisa Uezato e Vanessa Jane Pereira do Nascimento, pela eterna disposição para ajudar e colaborar, e Zodja Graciani, uma profissional que sempre incentiva e olha o lado positivo de qualquer idéia, pelo exemplo de ética e coleguismo.

À doutora Maria Helena Vasibich Guimarães, sem seu apoio não teria iniciado esta tese.

A meus pais, que continuam a incentivar e ajudar meus estudos. Meu pai, que sempre ofereceu apoio inquestionável para qualquer projeto e sempre me ensinou a ser responsável. Minha mãe, incansável na ajuda para que seus filhos alcancem a felicidade.

A meu irmão Augusto, cunhada Tânia e sobrinha Giulia, que mesmo distantes sempre torcem por minhas conquistas.

A meu irmão Sergio Luiz, que vive para ensinar o que é ver o lado positivo das coisas.

Aos meus tios e padrinhos, Thais e José Luiz, pessoas admiráveis e que sempre tiveram participação na minha vida, só posso agradecer e considerá-los como meus pais.

À minha sogra Magdalena, uma conhecedora do mundo e de diferentes costumes, que continue sempre alegre e positiva.

Às minhas cunhadas Sandra e Rita e meu cunhado Fábio agradeço o apoio e os momentos divertidos em família.

À minha filha Natália, que nasceu durante o desenvolvimento deste trabalho, com sua beleza única e alegria infindável, sem qualquer modéstia, uma obra de arte da natureza.

Finalmente à minha mulher Barbara, incansável como profissional e como mãe, maravilhosa como companheira, que acompanhou de perto as dificuldades do doutorado e sempre ajudou nas minhas realizações profissionais.

Normalização adotada

Esta tese está de acordo com:

Referências: Adaptado de *International Committee of Medical Journals Editors* (Vancouver)

Universidade de São Paulo. Faculdade de Medicina. Serviço de Biblioteca e Documentação. *Guia de apresentação de dissertações, teses e monografias*. Elaborado por Anneliese Carneiro da Cunha, Maria Júlia de A. L. Freddi, Maria F. Crestana, Marinalva de Souza Aragão, Suely Campos Cardoso, Valéria Vilhena. São Paulo: Serviço de Biblioteca e Documentação; 2004.

Abreviaturas dos títulos dos periódicos de acordo com *List of Journals Indexed in Index Medicus*.

SUMÁRIO

Lista de siglas e abreviaturas

Lista de tabelas

Lista de gráficos

Lista de quadros

Resumo

Summary

1. INTRODUÇÃO.....	1
2. OBJETIVOS.....	4
3. REVISÃO DA LITERATURA.....	6
A. Síndrome de Rett.....	7
3.1 Histórico.....	7
3.2 Caracterização clínica.....	8
3.3 Formas clínicas.....	13
3.4 Prevalência e expectativa de vida.....	20
3.5 Genética.....	20
B. Avaliação de habilidades funcionais.....	22
4. MÉTODOS.....	26
4.1 Casuística.....	27
4.2 Métodos.....	30
5. RESULTADOS.....	34
5.1 Caracterização da amostra.....	35
5.2 Habilidades funcionais na síndrome de Rett.....	38
5.3 Assistência do cuidador na síndrome de Rett.....	51
5.4 Desempenho comparativo entre pacientes no estágio III e IV.....	55
5.5 Correlação entre habilidades funcionais e auxílio do cuidador.....	56
5.6 Correlação entre a idade, as áreas de habilidade funcional e assistência do cuidador.....	58
5.7 PEDI adaptado para síndrome de Rett.....	59

6. DISCUSSÃO	63
6.1 Habilidades funcionais na síndrome de Rett	64
6.2 Desempenho comparativo das habilidades funcionais e assistência do cuidador	65
6.3 Comparação das habilidades funcionais nos estágios III e IV	67
6.4 Comparação das habilidades funcionais de acordo com a idade das pacientes	68
6.5 Correlação entre habilidades funcionais e auxílio do cuidador	68
6.6 O PEDI como instrumento de avaliação de outras condições que levam a incapacidade crônica	69
7. CONCLUSÃO	72
8. ANEXOS	75
9. REFERÊNCIAS	99

Apêndices

LISTA DE SIGLAS E ABREVIATURAS

ABRE-TE/SP	Associação Brasileira de Síndrome de Rett – São Paulo
dHPLC	Cromatografia líquida desnaturante de alta eficiência
DP	Desvio padrão
Dr.	Doutor
et al.	e outros
FIM	Functional Independence Measure
HC-FMUSP	Hospital das Clínicas da Faculdade de Medicina da Universidade de São Paulo
MECP2	Methyl-CpG binding protein
N	Número
ND	Não detectado
NR	Não realizado
OI	Osteogênese imperfeita
p.	Página
PBO	Paralisia braquial obstétrica
PC	Paralisia cerebral
PEDI	Pediatric Evaluation of Disability Inventory
r	Coeficiente de correlação
RNA	Ácido ribonucléico
SD	Síndrome de Down
SPSS	Statistical Package for Social Sciences
SR	Síndrome de Rett
USP	Universidade de São Paulo
WeeFIM	Functional Independence Measure for Children

LISTA DE TABELAS

Tabela 1 -	Local e idade em que foi realizada a avaliação das portadoras de síndrome de Rett	28
Tabela 2 -	Estágio em que se encontravam as 64 portadoras de síndrome de Rett	35
Tabela 3 -	Estágio da doença e análise mutacional do gene MECP2 nas 64 portadoras de síndrome de Rett	36
Tabela 4 -	Atividades da área de autocuidado que nenhuma paciente conseguiu realizar.....	39
Tabela 5 -	Atividades do autocuidado realizadas por, pelo menos, uma paciente com síndrome de Rett.....	41
Tabela 6 -	Atividades da área de mobilidade que nenhuma paciente conseguiu realizar.....	42
Tabela 7 -	Atividades da mobilidade realizadas por, pelo menos, uma paciente com síndrome de Rett.....	43
Tabela 8 -	Atividades da área de função social que nenhuma paciente conseguiu realizar.....	46
Tabela 9 -	Atividades da função social realizadas por, pelo menos, uma paciente com síndrome de Rett	48
Tabela 10 -	Áreas da habilidade funcional, com valores transformados de 0 a 100	49
Tabela 11 -	Concordância entre áreas de habilidade funcional, conforme determinada pelo coeficiente de correlação de Pearson	51
Tabela 12 -	Necessidade de assistência do cuidador para o autocuidado ..	52

Tabela 13 - Necessidade de assistência do cuidador para a mobilidade	53
Tabela 14 - Necessidade de assistência do cuidador para a função social..	54
Tabela 15 - Áreas da assistência do cuidador, com valores transformados de 0 a 100.....	55
Tabela 16 - Comparação entre os estágios III e IV da síndrome de Rett	56
Tabela 17 - Coeficientes de correlação das áreas de habilidade funcional e assistência do cuidador, conforme determinado pelo coeficiente de correlação de Pearson.....	57
Tabela 18 - Correlação entre a idade e o desempenho nas áreas de habilidade funcional e assistência do cuidador, conforme determinado pelo coeficiente de correlação de Pearson	58
Tabela 19 - Determinação dos terçis na área de autocuidado	60
Tabela 20 - Determinação dos terçis na área de mobilidade.....	60
Tabela 21 - Determinação dos terçis na área de função social	60
Tabela 22 - Determinação do tercil individual das pacientes com síndrome de Rett	61

LISTA DE GRÁFICOS

Gráfico 1 - Distribuição etária das 62 pacientes nos estágios III e IV de síndrome de Rett	38
Gráfico 2 - Distribuição dos valores das habilidades funcionais	50
Gráfico 3 - Intervalo de confiança das habilidades funcionais	50
Gráfico 4 - Necessidade de assistência do cuidador para o autocuidado	52
Gráfico 5 - Necessidade de assistência do cuidador para a mobilidade	53
Gráfico 6 - Necessidade de assistência do cuidador para a função social.....	54
Gráfico 7 - Comparação entre estágios III e IV da síndrome de Rett	56
Gráfico 8 - Comparação de desempenho entre as habilidades funcionais e a necessidade de assistência do cuidador	57

LISTA DE QUADROS

Quadro 1 - Critérios diagnósticos de inclusão para síndrome de Rett	8
Quadro 2 - Critérios diagnósticos de apoio para síndrome de Rett	9
Quadro 3 - Critérios diagnósticos de exclusão para síndrome de Rett	9
Quadro 4 - Subáreas da assistência do cuidador	79
Quadro 5 - Descrição geral para avaliação dos itens da escala de Assistência do Cuidador (PEDI)	81
Quadro 6 - Apresentação da tabela de pontuação do PEDI	82

RESUMO

Monteiro CBM. Habilidades funcionais e necessidade de assistência na síndrome de Rett [Tese]. São Paulo: Faculdade de Medicina, Universidade de São Paulo; 2007. 107p.

A síndrome de Rett (SR) é um distúrbio neurológico progressivo de causa genética que afeta quase exclusivamente o sexo feminino. É causada por mutações, geralmente esporádicas, do gene MECP2, localizado no cromossomo X. Apresenta como características principais: estagnação no desenvolvimento neuropsicomotor, perda de comunicação, do contato visual, do interesse por pessoas e objetos e estereotipias manuais. Em consequência do grave comprometimento cognitivo e motor, as portadoras de SR têm muita dificuldade em realizar as tarefas do dia-a-dia. O objetivo desse trabalho foi avaliar as habilidades funcionais e averiguar as necessidades de assistência do cuidador, conforme determinadas pelo *Inventário de Avaliação Pediátrica de Incapacidade* (PEDI). Esse instrumento de avaliação, que possui 197 itens nas áreas de autocuidado, mobilidade e função social, foi aplicado em 64 portadoras de SR que preenchiam os critérios para a forma clássica da doença. Elas tinham idade entre 2 e 26 anos, com média de 10 anos. Entre as 73 atividades da área de autocuidado do PEDI, 52 (71,2%) não foram realizadas por qualquer criança; na área de mobilidade, entre as 59 atividades propostas, 8 (13,5%) não foram feitas pelas portadoras de SR; e finalmente na área de função social, nenhuma das 50 (76,9%) entre 65 atividades foi realizada. O desempenho médio ajustado em escala de 0 a 100 para a área de autocuidado foi de 8,9/100, variando de 0 a 26; para a de mobilidade, foi em média de 30,2/100, variando de 1,7 a 74,5; e a de função social foi de 5,2/100, com variação de 0 a 21,5. A necessidade de assistência foi, de forma complementar, maior nas áreas de autocuidado e função social do que na de mobilidade. Não encontramos, em nossa amostra, uma relação entre a idade e o grau de incapacidade, sugerindo que as portadoras de SR apresentam um nível de comprometimento que é, desde o início, bastante grave. Infelizmente, o menor comprometimento da mobilidade, comparado com as áreas de autocuidado e função social, não traz vantagens adaptativas ou maior independência às portadoras de SR.

Descritores: 1.Síndrome de Rett 2.Autocuidado 3.Limitação da mobilidade 4.Relações interpessoais 5.Cuidadores

SUMMARY

Monteiro CBM. Functional Abilities and Caregiver Assistance in Rett Syndrome [Thesis]. São Paulo: University of Medicine, University of São Paulo; 2007. 107p.

Rett syndrome (RS) is a progressive neurological disturbance of genetic cause that affects females almost exclusively. It is caused by mutations, usually sporadic, of the MECP2 gene located in the X chromosome. Presented as main characteristics: stagnation in neuromotor development; losses of communication, visual contact, interest for people and objects; and manual stereotypes. In consequence to the serious cognitive and motor compromise, the RS patients have great difficulty in accomplishing day-to-day tasks. The objective of this work was to evaluate the functional abilities and to discover the needs of assistance by the caregiver, conforming to the established Pediatric Evaluation of Disability Inventory (PEDI). That evaluation instrument, which possesses 197 items in the areas of self-care, mobility and social function, was applied to 64 individuals with RS that matched the criteria for the classic form of the disease. Their ages ranged between 2 years and 26 years, with an average of 10 years. Among the 73 PEDI activities in the area of self-care, 52 (71.2%) were not accomplished by any child; in the area of mobility, among the 59 proposed activities, 8 (13.5%) were not done by any RS patient; and finally in the area of social function, none of the 50 (76.9%) activities among 65 were accomplished. The average performance adjusted in a scale from 0 to 100 for the area of self-care was of 8.9/100, varying from 0 to 26; for mobility, it was an average of 30.2/100, varying from 1.7 to 74.5; and of social function was 5.2/100, with variation from 0 to 21.5. The need of attendance was, in a complementary way, greater in the self-care areas and social function than in mobility. We didn't find, in our sample, a relationship between the age and the degree of incapacity, suggesting that RS individual present a compromising level that is from the beginning quite serious. Unfortunately, the smallest compromise of mobility, compared with the areas of self-care and social function, doesn't bring adaptive advantages or greater independence to the RS patients.

Descriptors: 1.Rett Syndrome 2.Selfcare 3.Mobility limitation 4.Interpersonal relations 5.Caregivers

1. INTRODUÇÃO

A síndrome de Rett (SR) é uma condição neurológica geneticamente determinada, crônica e debilitante, decorrente de mutação no gene MECP2, que se localiza na sub-região q28 do cromossomo X. Afeta de forma quase exclusiva meninas, que não demonstram anormalidades ao nascimento ou nos primeiros meses de vida. No entanto, entre 6 e 18 meses de idade, desenvolvem perda de interesse pelo meio, irritabilidade e estagnação no desenvolvimento neuromotor. O elemento clínico mais típico da SR surge meses após e é caracterizado pela perda do uso funcional das mãos, que passam a realizar repetidamente movimentos estereotipados, do tipo esfregar, torcer ou bater. As meninas com SR mostram-se, em geral, incapazes de se comunicar verbalmente, mas mantêm contato com o olhar e são profundamente dependentes nas atividades da vida diária. Embora algumas características clínicas sejam compartilhadas pelas portadoras de SR, há uma grande variabilidade na intensidade dos sintomas.

Desta forma, para profissionais da área de reabilitação, a SR é uma condição particularmente desafiadora, tendo em vista a gravidade do comprometimento motor e cognitivo, a ocorrência de escoliose, as retrações osteotendíneas e a progressiva imobilidade, característica das fases mais avançadas da doença. Não existem estudos controlados que avaliem a eficácia das intervenções de reabilitação e todas as medidas terapêuticas

até agora utilizadas visam tão somente promover melhora sintomática, tal como controle de crises epiléticas.

Esse estudo transversal tem por objetivo investigar o nível de dependência e necessidade de auxílio de portadoras de SR, utilizando instrumento validado para a avaliação de portadores de deficiência.

Essa informação poderá contribuir para um melhor acompanhamento em longo prazo dessas pacientes, assim como oferecer um instrumento mais objetivo para avaliar o impacto de medidas terapêuticas nessa condição.

2. OBJETIVOS

Os objetivos gerais dessa investigação são:

1. Avaliar as habilidades funcionais de portadoras de síndrome de Rett;
2. Averiguar as suas necessidades de assistência.

E o objetivo específico é:

1. Organizar um inventário para avaliação de habilidades funcionais adaptado para a síndrome de Rett.

3. REVISÃO DA LITERATURA

A. Síndrome de Rett

3.1 Histórico

A SR é uma condição crônica e incapacitante que possui características fenotípicas bastante peculiares. Foi descrita inicialmente em 1966 pelo médico austríaco Andreas Rett, que relatou meninas que apresentavam comportamento autístico, demência, apraxia, estereotípias manuais e perda da expressão facial (apud, Rett, 1992). A quase totalidade dos casos ocorre de forma isolada, embora existam poucos relatos de mulheres que tenham tido mais de uma filha afetada pela doença.

Foi, no entanto, somente a partir da publicação por Hagberg et al. (1983) de 35 observações a respeito de meninas com SR, que o interesse por essa doença se universalizou.

Foram necessários mais 16 anos para que as bases genéticas da SR fossem desvendadas (Amir et al., 1999). O reconhecimento de que o gene MECP2 acha-se mutado em portadoras da SR renovou o interesse na investigação dessa doença.

No Brasil, a primeira descrição de caso de SR deu-se em 1986 por Rosemberg et al.

3.2 Caracterização clínica

Diagnóstico

O diagnóstico de SR é baseado em critérios clínicos que foram estabelecidos em 1985 por Hagberg et al. e, subseqüentemente, atualizados em 2002. O encontro de mutação no gene MECP2, observado em 90% das meninas com formas típicas da doença, não é obrigatório para se confirmar o diagnóstico.

Para o diagnóstico de SR (Hagberg et al., 2002), foram estabelecidos critérios de inclusão (Quadro 1), de apoio (Quadro 2) e de exclusão (Quadro 3).

Quadro 1 - Critérios diagnósticos de inclusão para síndrome de Rett

• Períodos pré e perinatais normais; desenvolvimento psicomotor normal durante os primeiros 6 meses, freqüentemente dos 12 aos 18 meses de vida;
• Perímetro cefálico normal, ao nascimento; desaceleração na velocidade de crescimento do perímetro cefálico entre 6 meses e 4 anos de idade;
• Involução no comportamento, social e psicomotor (perda de habilidades); disfunção no desenvolvimento da comunicação e sinais de demência;
• Perda de habilidades manuais intencionais adquiridas, entre 1 e 4 anos de idade;
• Surgimento de estereotípias do tipo esfregar, lavar e bater das mãos, entre 1 e 4 anos de idade;
• Surgimento de marcha apráxica e apraxia / ataxia de tronco, entre o 1º e 4º ano de vida.

Quadro 2 - Critérios diagnósticos de apoio para síndrome de Rett

• Disfunção respiratória   - períodos de apnéia durante vigília;   - hiperventilação intermitente;   - episódios de perda de fôlego;   - expulsão forçada de ar ou saliva.
• Anormalidades eletroencefalográficas   - alentecimento rítmico intermitente (3 a 5 Hz) e da atividade de base;   - descargas epileptiformes com ou sem crises epiléticas.
• Crises epiléticas.
• Espasticidade, freqüentemente associada com perda de massa muscular e distonia.
• Distúrbio vasomotor periférico.
• Escoliose.
• Retardo no crescimento.
• Pés pequenos e hipotróficos.

Quadro 3 - Critérios diagnósticos de exclusão para síndrome de Rett

• Evidência de retardo de crescimento intra-uterino;
• Organomegalia ou outras evidências de moléstia de depósito;
• Retinopatia ou atrofia óptica;
• Microcefalia ao nascimento;
• Evidência de dano cerebral adquirido no período perinatal;
• Comprovação de distúrbios neurológicos progressivos de causa metabólica ou outra natureza;
• Distúrbio neurológico adquirido resultante de infecções graves ou traumatismo craniano.

Algumas características clínicas da SR são bastante peculiares e merecem comentários adicionais:

Movimentos estereotipados das mãos

Ocorrem em vigília e surgem quando ocorre a perda do uso funcional das mãos, sendo as estereotipias mais características as que são realizadas junto à linha média, com as mãos unidas, ou ao redor da boca (Segawa, 2005). Os movimentos das mãos mais freqüentemente observados são comparados a torcer, lavar, abanar, aplaudir, bater e esfregar (Nomura e Segawa, 1992; Hagberg, 1989).

Bruxismo

O bruxismo em vigília pode ser considerado um critério de apoio ao diagnóstico de SR e é encontrado na grande maioria dos portadores dessa condição. Suas características sonoras são diferentes do ranger agudo que ocorre durante o sono (Hagberg, 1989).

Episódios de hiperventilação e apnéia

Alterações do padrão respiratório são freqüentes na SR (Julu et al., 2001; Kerr e Julu, 1999; Morton et al., 1997). Cerca de 50% das meninas com SR apresentam episódio de hiperventilação, freqüentemente interrompidos por apnéia com duração de cerca de 30 segundos (Hagberg et al., 2001), que ocorrem durante vigília e geralmente são acompanhados por manobra de Valsalva. Durante os períodos de hiperventilação as crianças

ficam agitadas, com movimentos das mãos mais intensos, pupilas dilatadas, taquicardia, movimentos de balançar o corpo e tônus muscular aumentado (Southall et al., 1988).

Distúrbio da comunicação

Na forma típica da SR, observa-se ausência da fala, com manutenção de vocalizações simples e balbucio. Como a capacidade de verbalização é bastante limitada, é preciso atenção para se reconhecer formas não verbais de comunicação, normalmente sutis (Kerr, 1994).

Riso noturno e distúrbios do sono

Na SR, é freqüente a ocorrência de alterações de sono, entre as quais a eclosão paroxística de episódios de riso durante o sono (Hagberg, 1989). Em investigação de 83 portadoras de SR, Ellaway et al. (2001) determinou que a qualidade do sono é pobre, quando comparada com crianças normais. Nessas últimas, as horas totais de sono diminuem com a idade e, principalmente, até os 4 anos, quando quase desaparecem durante o dia. No entanto, isso não foi observado no grupo de portadoras de SR, que mantinha um padrão imaturo, sem a diminuição do sono relacionada à idade e com manutenção do sono durante o dia. Mount et al. (2002) relata que 60,8% das portadoras avaliadas têm freqüentes cochilos durante o dia. Segawa (2001), afirma que o ciclo de sono das portadoras de SR equivalem ao de uma criança de 4 meses de idade.

Crescimento

Dois parâmetros do crescimento podem ser significativamente afetados na SR: o desenvolvimento ponderoestatural e o perímetro craniano. A desaceleração do crescimento craniano ocorre já a partir do terceiro mês de vida (Hagberg et al., 2001) e é uma das características mais constantes nessa condição. O peso corporal acha-se significativamente abaixo do normal (Isaacs et al., 2003) e ocorre, também, uma diminuição desproporcional do crescimento dos pés (Hagberg, 1989). Larsson et al. (2005) relatam que 97 entre 125 portadoras de SR (77,6%) tinham os pés pequenos para a idade cronológica.

Ataxia / apraxia

As portadoras de SR que permanecem ambulantes têm uma marcha característica, realizada com os membros em extensão e com alargamento da base de sustentação. Os passos são curtos e as mãos permanecem unidas, junto à linha média, não havendo balanço associado dos membros superiores. Algumas vezes, elas têm preferência de caminhar na ponta dos pés (Larsson e Witt-Engerstrom, 2001). A falta de direção e de planejamento faz com que a marcha assuma um caráter apráxico (Armstrong, 1992). Nas crianças que são capazes apenas de se sentar, observa-se um balanço grosseiro, não existindo as reações de proteção normais.

Epilepsia

Crises epilépticas ocorrem em 50% a 80% das portadoras de SR e, em geral, elas se iniciam após o 3 anos de idade. A epilepsia pode ter início mais precoce, especialmente nas formas com início nos primeiros meses de vida. Nas fases mais avançadas da doença, as manifestações epilépticas tendem a ser menos freqüentes e intensas (Hagberg, 1989).

3.3 Formas clínicas

Costuma-se reconhecer duas formas clínicas da SR: clássica, ou típica, e atípica.

Forma clássica ou típica

A forma clássica da SR é observada em pelo menos 80% dos casos da doença e, de acordo com Hagberg e Witt-Engerstrom (1986) e Witt-Engerstrom e Hagberg (1990), possui quatro estágios clínicos:

Estágio I: Estagnação precoce do desenvolvimento psicomotor (de 5 meses a 2 anos de idade).

- Estagnação no desenvolvimento psicomotor;
- Mudanças da comunicabilidade e do contato ocular;
- Distúrbios inespecíficos da personalidade;
- Diminuição do interesse por jogos ou brincadeiras;
- Estereotipias manuais episódicas;
- Desaceleração do crescimento craniano.

Estágio II: Involução precoce (1 a 3 anos de idade).

- Estereotipias manuais típicas;
- Autismo, que aparece como um dos problemas principais;
- Demência grave;
- Perda de habilidades manuais já adquiridas, com manutenção da função motora axial;
- Marcha apráxica / atáxica;
- Respiração irregular;
- Crises epiléticas.

Estágio III: Pseudo-estacionário (pré-escolar ou escolar).

- Relativa estabilização clínica;
- Regressão parcial dos sintomas autísticos;
- Apraxia / ataxia de marcha;
- Ocasionalmente, ataxia de tronco;
- Estereotipias manuais típicas;
- Retardo mental grave ou demência;
- Crises epiléticas;
- Espasticidade;
- Distúrbios respiratórios;
- Perda de peso, apesar de se alimentar adequadamente;
- Escoliose;
- Bruxismo.

Estágio IV: Deterioração motora tardia (surge após a perda da deambulação ou por progressiva redução da mobilidade, pode durar décadas e caracteriza-se por grave envolvimento motor).

- Deambulação e mobilidade restritas (leito ou cadeira de rodas);
- Síndrome de múltiplas deficiências grave;
- Para ou tetraparesia;
- Escoliose;
- Distúrbios tróficos e vasomotores em pés;
- Melhora do contato emocional;
- Melhora das manifestações epilépticas;
- Olhar fixo e intenso;
- Linguagem expressiva e/ou receptiva praticamente ausentes.

O estágio 1, de *estagnação precoce do desenvolvimento psicomotor*, é habitualmente diagnosticado retrospectivamente e caracteriza-se pela ocorrência de dissociação no desenvolvimento motor. Ele pode não estar presente ou rapidamente evoluir para o estágio subsequente. Essa fase se caracteriza por inadequada aquisição de funções motoras manipulatórias finas e atraso no controle do tronco, no engatinhar e na marcha independente (Hagberg, 1993). Cerca de dois terços das meninas com forma típica de SR apresentam atraso na aquisição da marcha, de modo que cerca de 40% dessas jamais adquire essa habilidade, o que se constitui no grupo de pior desempenho (Witt-Engerstrom, 1987).

A perda das habilidades previamente adquiridas é o que melhor caracteriza o ingresso no estágio 2 ou de *involução precoce*. Esta fase se inicia a partir do final do primeiro ano de vida, intensificando-se entre 1 e 2 anos de idade e persistindo até os 30 - 42 meses de idade, com média de duração de 17 meses (Witt-Engerstrom e Hagberg, 1990). Nessa fase, é bastante freqüente a ocorrência de alterações de humor, irritabilidade, crises de choro aparentemente sem motivos ou episódios de risos durante sono. Ocorrem comportamentos autísticos com isolamento social, movimentos corporais de balanceios rítmicos com concomitante perda de linguagem verbal e evidente dificuldade nas habilidades manuais, tais como a preensão fina. Essas perdas podem se estabelecer de forma rápida, em semanas, ou insidiosa, ao longo de meses.

No final dessa fase, ocorrem movimentos involuntários e repetidos de mãos, com padrões estereotipados. As mais precoces são movimentos circulares de levar uma ou duas mãos à boca, com movimentos faciais, de língua e labiais, além de ranger de dentes em vigília. Todos estes sinais característicos permitem suspeitar do diagnóstico de SR (Witt-Engerstrom e Hagberg, 1990).

O estágio III, *pseudo-estacionário*, caracteriza-se por recuperação espontânea do contato interpessoal e da comunicação não verbal (Hagberg, 1993). Ele ocorre em média aos 30 meses de idade, podendo variar de 20 a 50 meses. Nessa fase, pode haver a recuperação de algumas das habilidades já adquiridas, tais como a de comunicação não verbal. Um fenômeno conhecido como apontar com o olhar (*eye pointing*) é uma forma característica de comunicação que emerge nesta fase (Hagberg et al., 1983).

Apesar desta melhora, os movimentos estereotipados de mãos, na linha média, se tornam agora mais evidentes e surgem padrões melhor definidos de estereotipias manuais, como torcer, esfregar e bater. Fica também mais evidente a incapacidade de executar movimentos manuais intencionais.

O estágio III pode durar décadas e é observado em algumas portadoras de SR que permanecem andando de forma independente ao longo de toda a vida.

O estágio IV, ou *deterioração motora tardia*, é caracterizado por perda da marcha independente nas pacientes que adquiriram essa função (estágio IV A), ou por progressiva redução da mobilidade, que é vista em geral a partir dos 10 anos de idade nas meninas que nunca adquiriram marcha (estágio IV B) (Witt-Engerstrom e Hagberg, 1990). Nessa fase da doença, a escoliose está quase constantemente presente, bem como a osteopenia. Essas manifestações costumam ser mais precoces e intensas no subgrupo previamente não ambulante (IV B). Apesar de ocorrer uma progressão dos sintomas motores, não ocorre perda adicional da função cognitiva (Percy e Lane, 2004; Bruck et al., 2001; Holm e King, 1990).

Formas atípicas

As formas atípicas de SR são aquelas em que nem todas as características da doença estão presentes. Reconhecem-se as formas: frusta com linguagem preservada, congênita e a de involução inicial tardia (Mari et al., 2005).

Forma frustra com linguagem preservada

Esta variante, descrita por Yamashita et al. (2001), representa até 10% dos casos de SR, constituindo-se a forma de evolução mais lenta e menos grave da doença. O uso funcional das mãos é relativamente preservado, ocorrem menos estereotípias e há manutenção do uso de linguagem, com permanência do uso de frases agramaticais ou palavras isoladas (Oexle et al., 2005). Sinais adicionais de envolvimento motor central (espasticidade, distonia e escoliose) podem ocorrer após a puberdade. Segundo Hagberg et al. (2001), a forma frustra é restrita a grupo que após os 10 anos de idade apresenta quadro clínico atenuado e incompleto de SR. Mari et al., (2005) relata que em somente 50% das portadoras de forma frustra de SR se encontra mutação em MECP2, resultado bem inferior ao observado na forma clássica, em que cerca de 90% dos casos tem anormalidade nesse gene.

Forma congênita

Caracteriza-se por grave atraso inicial do desenvolvimento psicomotor e microcefalia congênita, para a qual nenhuma outra etiologia pode ser definida, e tem características bastante nítidas de SR a partir de 18 meses de idade (Hagberg, 1995).

Forma com involução inicial tardia

Caracteriza-se por início da involução dos 3 aos 6 anos de idade, sendo as características comportamentais muito similares às observadas na

forma clássica de SR. Este quadro também apresenta melhor prognóstico, com manutenção da marcha independente. São poucos os relatos dessa forma atípica de SR (Hagberg, 1995).

Síndrome de Rett no sexo masculino

Fenótipo da síndrome de Rett clássica no sexo masculino

Existem poucos relatos de meninos com características fenotípicas similares às observadas na SR, tais como os sete casos descritos por Christen e Hanefeld (1995) na era pré-identificação do gene MECP2 como responsável pela SR. Há também o relato de menino com cariótipo 47, XXY (síndrome de Klinefelter) que apresenta associadamente SR (Schwartzman et al. 2001) e mosaismo pós-zigótico com mutação de MECP2 em uma linhagem celular (Leonard et al., 2005; Topcu et al., 2002; Clayton-Smith et al., 2000).

Há um reduzido número de relato de casos de indivíduos do sexo masculino com mutação em MECP2 que apresentam encefalopatia grave de início neonatal, com microcefalia e deterioração neuromotora progressiva (Budden et al., 2005; Masuyama et al., 2005; Villard et al., 2000; Orrico et al., 2000). Foram observadas anormalidades no tono, movimentos involuntários, crises epiléticas e significativas alterações do padrão respiratório, com hipoventilação central. A expectativa de vida para indivíduos do sexo masculino portadores de mutação em MECP2 é muito limitada (Kaufmann et al., 2005; Budden et al., 2005; Masuyama et al., 2005; Moog et al., 2003).

3.4 Prevalência e expectativa de vida

Estima-se que a prevalência de SR seja de aproximadamente 1 em cada 10 a 15 mil meninas (Deidrick et al., 2005).

Segundo Hagberg et al. (2002), apenas 9 entre 130 portadoras de SR (7%) haviam ultrapassado a idade de 40 anos. A sub-representação de faixas etárias mais avançadas foi atribuída a um excesso de óbitos precoces, em consequência de problemas respiratórios, crises epiléticas e morte súbita durante o sono. Nielsen et al. (2001) relataram que a mortalidade na SR é 13 vezes maior do que a de mulheres normais e que a probabilidade de se alcançar os 30 anos é de 67%.

3.5 Genética

Durante muitos anos, as bases genéticas da SR permaneceram obscuras. Sabia-se que a quase totalidade era de casos isolados e a ocorrência de agregados familiares da doença mostrou-se ser extremamente rara. Pelo fato da doença se manifestar quase exclusivamente em indivíduos do sexo feminino postulou-se se tratar de uma doença geneticamente determinada, letal no sexo masculino. Aventou-se também que a SR poderia ser causada por mutação *de novo* que se daria de forma quase exclusiva durante a meiose masculina, o que faria com que quase todos os casos de SR fossem meninas. Em outras palavras, elas herdariam do pai o

cromossomo X com a mutação *de novo* no gene responsável pela SR. Essa hipótese mostrou-se correta e sabe-se hoje em dia que a maior parte das mutações *de novo* que ocasionam SR se dão durante espermatogênese (Deidrick et al, 2005; Segawa e Nomura, 2005; Percy e Lane, 2005; Vorsanova et al., 2001

Em 1999, identificou-se que mutações no gene da proteína ligadora de metil-CpG2 (MECP2, *methyl-CpG binding protein*) são responsáveis pela SR (Amir et al. 1999) e desta forma confirmou-se sua base genética.

No entanto, Hagberg et al. (2002) enfatizaram que a SR é uma condição baseada em critérios clínicos, e não genéticos, e que pacientes com SR podem ou não apresentar mutações em MECP2. É possível também que portadoras de mutação patogênica no gene MECP2 não apresentem sintomas de SR, em razão da ocorrência de padrão de inativação favorável do cromossomo X (Lee et al., 2001). Julu e Witt-Engerstrom (2005) demonstraram que 85% das portadoras de forma clássica e apenas 50% das que apresentam formas atípicas de SR têm mutação identificada.

Nas mulheres, o fenótipo parece ser dependente de duas premissas: a mutação no gene MECP2 e a razão de inativação do cromossomo X. Em cada célula, existem dois cromossomos X, mas apenas um deles encontra-se ativo; a definição de qual dos cromossomos X, o de origem materna ou paterna, será inativado em cada célula se dá durante a fase embrionária da vida. Desta forma, algumas células terão o cromossomo X paterno ativo, e outras o X materno. O fenótipo da SR no sexo feminino será, portanto,

dependente da mutação em MECP2 e da razão de inativação do X: o quadro tenderá a ser mais grave quando o cromossomo X com MECP2 mutado estiver preferencialmente ativo e mais brando quando se der o contrário. Esse fato possivelmente dificulta o estabelecimento de uma relação entre o genótipo e o fenótipo (Milani et al., 2005; Caballero e Hendrich, 2005; Colvin et al., 2004; Hoffbuhr et al., 2001).

Mais de 200 diferentes mutações patogênicas já foram descritas na SR, algumas das quais ocorrem de forma recorrente. Oito dessas mutações são responsáveis por mais de 50% dos casos de SR com mutação identificada. As alterações encontradas são muito variáveis e incluem: mutações de ponto que levam à substituição simples de um aminoácido, a uma parada prematura da tradução ou à alteração do processamento do pré-RNA mensageiro (*splice site mutation*); pequenas inserções/deleções, levando a uma alteração do quadro de leitura e rearranjos mais extensos e complexos (Huppke e Gärtner, 2005; Caballero e Hendrich, 2005).

B. Avaliação de habilidades funcionais

Herndon (2006) descreve mais de 150 escalas de avaliação com diferentes objetivos: comportamental, atividades diárias, cognitivas, desenvolvimento motor fino, desenvolvimento motor geral, qualidade de vida, sensorimotor etc. Algumas dessas avaliações foram desenvolvidas

para doenças específicas, outras são genéricas. Contudo, para avaliar funcionalidade na criança duas escalas são as mais citadas (Herndon, 2006): uma delas é a WeeFIM (versão pediátrica da FIM - *Functional Independence Measure*) e a outra o PEDI (*Pediatric Evaluation of Disability Inventory*) que foi traduzida para o português como Inventário de Avaliação Pediátrica de Incapacidade. Utilizou-se o PEDI por ser validado em português, inclusive com adaptações culturais e por ser mais complexo e mais sensível nas perdas funcionais quando comparado ao WeeFim (Herndon, 2006).

O PEDI é um instrumento que foi desenvolvido para proporcionar uma avaliação do desenvolvimento das habilidades funcionais e o nível de independência nas atividades diárias da criança em seu meio ambiente (Anexo 1, p.76 apresenta informações complementares sobre o PEDI).

Sua aplicação é indicada em três casos (Haley et al., 1992):

- Um instrumento para detectar se existe um déficit ou atraso funcional. Caso o déficit seja identificado, apresenta a extensão e a área do déficit ou atraso;
- Um instrumento de avaliação para monitorar o progresso individual ou em grupo dos programas de reabilitação pediátrico;
- Um instrumento de mensuração de programas terapêuticos direcionados para área educacional.

Ele pode ser administrado em três métodos diferentes, quais sejam:

- 1- Método de entrevista: a aplicação do questionário pode ser realizado por meio de entrevista estruturada com os pais ou cuidadores da criança. Para tanto, deve-se escolher como entrevistado aquele indivíduo que melhor puder informar sobre o desempenho típico da criança no ambiente doméstico. Como o objetivo é verificar o desempenho típico da criança, é fundamental que o entrevistado conviva o bastante para conhecer o desempenho da criança nas diversas atividades e tarefas funcionais que fazem parte da rotina diária.
- 2- Método de julgamento clínico: neste caso, o questionário será aplicado no formato de julgamento clínico de um ou mais profissionais que estejam familiarizados com a criança e que possam informar sobre o desempenho funcional no ambiente doméstico. É importante, aqui, considerar que muitas vezes o desempenho apresentado pela criança em ambiente clínico ou institucional pode ser diferente do desempenho típico da criança em ambiente residencial.
- 3- Método de observação direta: o questionário pode ser aplicado por meio da observação direta da criança na realização das atividades propostas. Alguns conteúdos do PEDI, entretanto, podem ser restringidos por observação direta, por incluir situações que a criança pode se sentir intimidada com a presença do avaliador,

como o uso do toalete e banho, assim como outros conteúdos podem ser difíceis de serem avaliados por falta de oportunidade de observar determinado contexto familiar e social, tais como: controle urinário e intestinal, tarefas domésticas, resolução de problemas e função comunitária. Por estes motivos, o método de observação direta pode ser combinado com um dos outros métodos citados.

4. MÉTODOS

4.1 Casuística

Foram avaliadas 64 portadoras de SR que preenchiam os critérios para forma clássica ou típica da doença, com idade, por ocasião da investigação, que variou entre 2 e 26 anos e 9 meses, com média de 10 anos [desvio padrão (DP) = 6,1].

O diagnóstico de SR foi estabelecido por neurologistas infantis com experiência na área e a classificação dos estágios foi estabelecida no momento da avaliação. Das 64 avaliações realizadas, 43 (67%) foram feitas no Ambulatório do Serviço de Neurologia Infantil do Hospital das Clínicas da Faculdade de Medicina da Universidade de São Paulo (HC-FMUSP) e 21 (33%) foram realizadas na Associação Brasileira de Síndrome de Rett - São Paulo (ABRE-TE/SP). Essa investigação foi aprovada pela Comissão de Ética em Pesquisa do Hospital das Clínicas da FMUSP (Apêndice 1) e um(a) responsável pela paciente assinou o termo de consentimento livre e esclarecido (vide Anexo 2, p.90).

A tabela 1 apresenta o local e a idade em que foi realizada a avaliação.

Tabela 1 - Local e idade em que foi realizada a avaliação das portadoras de síndrome de Rett

Paciente	Idade por ocasião da avaliação	Local da avaliação
1	2a	ABRE-TE
2	2a 2m	HC
3	2a 2 m	ABRE-TE
4	2a 2 m	HC
5	2a 3 m	ABRE-TE
6	2a 3 m	HC
7	2a 9m	HC
8	3a 2m	HC
9	3a 5m	HC
10	3a 9m	HC
11	3a 11m	HC
12	4a 5m	ABRE-TE
13	4a 5m	HC
14	4a 8m	ABRE-TE
15	5a 3m	HC
16	5a 7m	ABRE-TE
17	5a 11m	HC
18	6a	HC
19	6a 1m	HC
20	6a 1m	ABRE-TE
21	6a 1m	HC
22	6a 1m	HC
23	6a 3m	HC
24	6a 6m	ABRE-TE
25	6a 7m	HC
26	7a 1m	ABRE-TE
27	7a 8 m	ABRE-TE
28	7a 10m	HC
29	7a 11m	HC
30	8a 2 m	ABRE-TE
31	8a 4 m	HC
32	8a 5 m	HC
33	8a 8 m	HC
34	9a 1m	ABRE-TE

Continua...

Conclusão da Tabela 1

Paciente	Idade por ocasião da avaliação	Local da avaliação
35	9a 7m	ABRE-TE
36	9a 10m	HC
37	10a	HC
38	10a 1m	HC
39	10a 10m	HC
40	10a 11m	ABRE-TE
41	11a 11m	HC
42	12a	ABRE-TE
43	12a 6m	HC
44	12a 11m	HC
45	13a 3m	ABRE-TE
46	14a 3m	HC
47	14a 6m	ABRE-TE
48	14a 7m	ABRE-TE
49	14a 9m	ABRE-TE
50	14a 9m	HC
51	15a 3m	HC
52	15a 3m	HC
53	15a 4m	HC
54	15a 9m	HC
55	16a 1m	HC
56	17a 7m	HC
57	17a 9m	HC
58	18a 5m	ABRE-TE
59	19a 2m	HC
60	20a 4m	ABRE-TE
61	20a 9m	HC
62	21a 1m	HC
63	26a 4m	HC
64	26a 9m	HC

Abreviaturas: ABRE-TE - Associação Brasileira de Síndrome de Rett - São Paulo; a: anos; HC - Hospital das Clínicas da FMUSP; m: mês(es).

A análise mutacional do gene MECP2 foi realizada em 34 pacientes (53%): em 33 casos, no Instituto de Biociências da USP, e em uma paciente, no Children's Hospital, Washington, D.C., EUA. A metodologia empregada variou de acordo com o momento em que foi realizada. Utilizou-se tanto seqüenciamento direto do gene como rastreamento inicial de mutações por cromatografia líquida desnaturante de alta eficiência (dHPLC), seguido por seqüenciamento dos fragmentos que mostraram tempo de retenção anormal. Não foi pesquisada a presença de grandes deleções no gene MECP2.

4.2 Métodos

A avaliação das habilidades funcionais e da necessidade de assistência por parte do cuidador foi realizada utilizando-se o Inventário de Avaliação Pediátrica de Incapacidade, PEDI (*Pediatric Evaluation of Disability Inventory*), desenvolvido por Haley et al. (1992) e validado para a população brasileira por Mancini (2005). Esse instrumento de avaliação tem como característica principal coletar informações a respeito da capacidade e desempenho em três áreas de atividades. A idade em que mais de 90% das crianças conseguiram executar determinada atividade encontra-se determinada e validada. Espera-se que mais de 90% das crianças normais consigam realizar todas as atividades do PEDI após os 8 anos de idade.

Para a averiguação das habilidades funcionais, foram avaliadas 73 atividades de autocuidado, 59 de mobilidade e 65 de função social, perfazendo um total de 197 atividades nas quais a paciente foi considerada capaz (1) ou incapaz (0). Para a determinação da necessidade de assistência por parte do cuidador, foram consideradas oito subáreas do autocuidado, sete da mobilidade e cinco da função social, sendo o grau de dependência caracterizado como sendo total (0), máximo (1), moderado (2), mínimo (3), necessita apenas supervisão (4) e é independente (5).

Para a aplicação do PEDI, foi realizado o treinamento mínimo recomendado pelos autores (Haley et al., 1992). Embora o PEDI possa ser aplicado sem presença do paciente, nesse estudo empregou-se o método de entrevista simultânea à observação direta.

4.2.1 Organização dos resultados

Os resultados das **habilidades funcionais** foram apresentados da seguinte forma:

- a) Tabelas com apresentação das habilidades funcionais que não foram realizadas por qualquer paciente, juntamente com a idade em que se espera que 90% das crianças normais consigam realizar a tarefa;
- b) Tabelas com apresentação das habilidades funcionais que foram executadas por pelo menos uma portadora de SR, juntamente com a idade em que se espera que 90% das crianças normais consigam realizar a tarefa. Constam também dessas tabelas os

números de pacientes em que a atividade não era aplicável em decorrência da idade, bem como o número e a porcentagem de portadoras de SR capazes e incapazes de realizar a tarefa;

- c) Transformação da pontuação original em valor ponderado de 0 (zero) a 100 (cem). Desta forma, tornou-se possível realizar comparações entre as áreas de autocuidado, mobilidade e função social da habilidade funcional do PEDI e avaliar o desempenho nas diversas faixas etárias e nos estágios III e IV da doença. Caso a paciente não tivesse atingido a idade em que se espera que determinada habilidade funcional fosse dominada por pelo menos 90% das crianças normais, esse item não era considerado. Desta forma, o número de itens considerados válidos poderia variar para crianças com menos de 8 anos.

Os índices e os escores brutos, que correspondem à soma das respostas de todos os itens avaliados, foram expressos em médias, desvios-padrão e valores mínimos e máximos.

Os resultados da **assistência do cuidador** foram apresentados da seguinte forma:

- a) Tabelas com apresentação das subáreas da assistência do cuidador e com distribuição de acordo com o grau de dependência, que variava de 0, dependência total, a 5, independente;
- b) Transformação da pontuação original em valor ponderado de 0 (zero) a 100 (cem). Desta forma, tornou-se possível realizar

comparações entre as áreas de autocuidado, mobilidade e função social da assistência do cuidador do PEDI. Tornou-se possível também avaliar a necessidade de assistência do cuidador nas diversas faixas etárias e nos estágios III e IV da doença.

Finalmente, realizou-se uma comparação entre as habilidades funcionais das pacientes e a necessidade de assistência de seus cuidadores e comparação entre estágios III e IV.

4.2.2 Análise estatística

O programa estatístico utilizado nesse estudo foi o SPSS (*Statistical Package for Social Sciences*), versão 11.0 (Frankfort-Nachmias e Leon-Guerrero, 2005).

Na comparação entre os escores obtidos nas áreas de mobilidade, autocuidado e função social, foi utilizado o modelo de Análise de Variância (ANOVA) com medidas repetidas, seguido pelo método de comparações múltiplas de Bonferroni (Neter et al., 1996).

Para verificar a existência ou não de correlação, foi utilizado o coeficiente de Pearson, que aponta o grau de associação entre as variáveis (Magalhães e Lima, 2000).

Para verificar a concordância, utilizou-se a análise de Kappa e, para as comparações entre grupos separados por idade, utilizou-se o teste t-Student, teste Qui-Quadrado ou o teste Exato de Fisher (Neter et al., 1996; Magalhães e Lima, 2000).

5. RESULTADOS

5.1 Caracterização da amostra

Foram estudadas 64 portadoras de forma típica de SR: duas encontravam-se no estágio II, 39 no estágio III e 23 no estágio IV da doença (Tabelas 2 e 3).

Tabela 2 - Estágio em que se encontravam as 64 portadoras de síndrome de Rett

Estágio da síndrome de Rett	Número de pacientes (%)
II	2 (3,1)
III	39 (60,9)
IV	23 (36,0)

A análise mutacional do gene MECP2, realizada em 34 pacientes, detectou mutações que são consideradas patogênicas em 32 delas (94,1%) (Tabela 3). Essas 32 mutações compreendem 16 alterações que levam à parada na tradução da proteína, 14 que determinam uma substituição simples não conservadora de aminoácidos e duas deleções grandes, de 44 e 111 nucleotídeos.

Tabela 3 - Estágio da doença e análise mutacional do gene MECP2 nas 64 portadoras de síndrome de Rett

Paciente	Idade por ocasião da avaliação	Estágio da doença	Mutação de MECP2	Local da avaliação
1	2a	II	R255X	ABRE-TE
2	2a 2m	II	ND	HC
3	2a 2 m	III	NR	ABRE-TE
4	2a 2 m	III	NR	HC
5	2a 3 m	III	NR	ABRE-TE
6	2a 3 m	III	NR	HC
7	2a 9m	III	NR	HC
8	3a 2m	III	R294X	HC
9	3a 5m	III	R270X	HC
10	3a 9m	III	NR	HC
11	3a 11m	III	NR	HC
12	4a 5m	III	R294X	ABRE-TE
13	4a 5m	III	R306C	HC
14	4a 8m	III	NR	ABRE-TE
15	5a 3m	IV	ND	HC
16	5a 7m	IV	R255X	ABRE-TE
17	5a 11m	IV	NR	HC
18	6a	IV	NR	HC
19	6a 1m	III	NR	HC
20	6a 1m	III	R255X	ABRE-TE
21	6a 1m	IV	NR	HC
22	6a 1m	IV	R270X	HC
23	6a 3m	III	P512R	HC
24	6a 6m	IV	NR	ABRE-TE
25	6a 7m	IV	Vide obs. 1	HC
26	7a 1m	III	R306C	ABRE-TE
27	7a 8 m	III	R306H	ABRE-TE
28	7a 10m	III	R270X	HC
29	7a 11 m	III	R168X	HC
30	8a 2 m	III	R133C	ABRE-TE
31	8a 4 m	III	R270X	HC
32	8a 5 m	IV	NR	HC
33	8a 8 m	III	NR	HC
34	9a 1m	IV	T158M	ABRE-TE

Continua...

Conclusão Tabela 3

Paciente	Idade por ocasião da avaliação	Estágio da doença	Mutação de MECP2	Local da avaliação
35	9a 7m	III	R270X	ABRE-TE
36	9a 10 m	III	R168X	HC
37	10a	III	NR	HC
38	10a 1m	III	NR	HC
39	10a 10m	IV	NR	HC
40	10a 11m	III	R294X	ABRE-TE
41	11a 11 m	III	R270X	HC
42	12a	III	R294X	ABRE-TE
43	12a 6m	IV	R168X	HC
44	12a 11m	III	T158M	HC
45	13a 3m	IV	NR	ABRE-TE
46	14a 3m	III	NR	HC
47	14a 6m	IV	NR	ABRE-TE
48	14a 7m	IV	D156E	ABRE-TE
49	14a 9m	III	R306C	ABRE-TE
50	14a 9m	III	Vide obs. 2	HC
51	15a 3m	III	R306C	HC
52	15a 3m	IV	NR	HC
53	15a 4m	IV	T158M	HC
54	15a 9m	III	NR	HC
55	16a 1m	IV	NR	HC
56	17a 7m	III	P322L	HC
57	17a 9m	IV	T158M	HC
58	18a 5m	IV	NR	ABRE-TE
59	19a 2m	III	NR	HC
60	20a 4m	III	NR	ABRE-TE
61	20a 9m	IV	NR	HC
62	21a 1m	IV	R306C	HC
63	26a 4m	III	NR	HC
64	26a 9m	IV	NR	HC

Obs. 1: deleção de 111 nucleotídeos a partir da posição 987; Obs. 2: deleção de 44 nucleotídeos entre a posição 1152 e 1195.

Abreviaturas: a - anos; ABRE-TE - Associação Brasileira de Síndrome de Rett - São Paulo; HC - Hospital das Clínicas da Faculdade de Medicina da USP; m - mês(es); NR - Não realizado; ND - Não detectado.

C: cisteína; D: aspartato; E: glutamato; H: histidina; L: leucina; M: metionina; P: prolina; R: arginina; T: treonina; X: códon de parada da tradução.

A distribuição etária das pacientes em estágio III e IV está, também, apresentada no gráfico 1.

Gráfico 1 - Distribuição etária das 62 pacientes nos estágios III e IV de síndrome de Rett

5.2 Habilidades funcionais na síndrome de Rett

5.2.1 Autocuidado

Das 73 atividades que compõe a avaliação da área de autocuidado, 52 (71,2%) não foram realizadas por qualquer das pacientes que já tinha atingido a idade para fazê-lo (Tabela 4). O pior desempenho nessa área foi de 0 (zero) e o melhor de 19, sendo que a média da pontuação foi de 6,67 (DP = 3,88). Esse valor corresponde a apenas 9,1% do desempenho possível.

Tabela 4 - Atividades da área de autocuidado que nenhuma paciente conseguiu realizar

Número atividade *	Atividade	Aquisição das habilidades (anos) **	Não se aplica N***
7	Usa bem a colher	2,6 - 2,11	7
8	Usa bem o garfo	5,0 - 5,6	15
9	Usa faca para passar manteiga no pão, corta alimentos macios	4,6 - 4,11	14
13	Levanta, com firmeza, copo sem tampa usando uma mão	3,6 - 3,11	11
14	Serve-se de líquido de uma jarra ou embalagem	5,6 - 5,11	17
16	Segura escova de dente	1,6 - 1,11	-
17	Escova os dentes	2,0 - 2,5	6
18	Escova os dentes completamente	5,0 - 5,5	15
19	Coloca creme dental na escova	4,0 - 4,5	13
22	Escova ou penteia o cabelo	3,6 - 3,11	11
23	É capaz de desembaraçar e partir o cabelo	7,0 - 7,11	29
25	Assoa o nariz no lenço	4,0 - 4,5	13
26	Limpa nariz usando lenço ou papel quando solicitado	2,6 - 2,11	7
27	Limpa nariz usando lenço ou papel sem ser solicitado	3,6 - 3,11	11
28	Limpa e assoa o nariz sem ser solicitado	5,6 - 5,11	17
30	Esfrega as mãos uma na outra para limpá-las	1,6 - 1,11	-
31	Abre e fecha torneira e utiliza sabão	3,0 - 3,5	9
32	Lava as mão completamente	3,6 - 3,11	11
33	Seca as mãos completamente	3,6 - 3,11	11
34	Tenta lavar partes do corpo	2,0 - 2,5	6
35	Lava o corpo completamente, não incluindo a face	4,0 - 4,5	13
36	Utiliza sabonete (e esponja, se for costume)	2,6 - 2,11	7
37	Seca o corpo completamente	5,0 - 5,5	15
38	Lava e seca a face completamente	6,0 - 6,5	23
40	Retira camisetas, vestido ou agasalho sem fecho	2,0 - 2,5	6
41	Coloca camiseta, vestido ou agasalho sem fecho	4,0 - 4,5	13
42	Coloca e retira camisas abertas na frente, porém sem fechar	4,0 - 4,5	13
43	Coloca e retira camisas abertas na frente, fechando-as	5,0 - 5,5	15

Continua...

Conclusão Tabela 4

Número atividade *	Atividade	Aquisição das habilidades (anos) **	Não se aplica N***
44	Tenta participar no fechamento de vestimentas	2,0 - 2,5	6
45	Abre e fecha fecho de correr, sem separá-los ou fechar botão	3,6 - 3,11	11
46	Abre e fecha colchete de pressão	5,0 - 5,5	15
47	Abotoa e desabotoa	4,6 - 4,11	14
48	Abre e fecha o fecho de correr separando e fechando colchete/botão	7,0 - 7,5	26
50	Retira calças com elástico na cintura	3,0 - 3,5	9
51	Veste calças com elástico na cintura	3,0 - 3,5	9
52	Retira calças incluindo abrir fechos	5,0 - 5,5	15
53	Veste calças incluindo fechar fechos	7,0 - 7,11	29
54	Retira meias e abre os sapatos	2,0 - 2,5	6
55	Calça sapatos e sandálias	3,0 - 3,5	9
56	Calça meias	4,0 - 4,5	13
57	Coloca o sapato no pé correto; maneja fechos de velcro	4,6 - 4,11	14
58	Amarra sapatos (prepara cadarço)	7,0 - 7,11	29
59	Auxilia no manejo de roupas	2,6 - 2,11	7
60	Tenta limpar-se depois de utilizar o banheiro	3,6 - 3,11	11
61	Utiliza vaso sanitário, papel higiênico e dá descarga	4,6 - 4,11	14
62	Lida com roupas antes e depois de utilizar o banheiro	3,0 - 3,5	9
63	Limpa-se completamente depois de evacuar	6,0 - 6,5	23
66	Indica, consistentemente, necessidade de urinar	2,6 - 2,11	7
67	Vai ao banheiro sozinho para urinar (durante o dia)	3,0 - 3,5	9
68	Mantém-se constantemente seco durante o dia e a noite	5,0 - 5,5	15
72	Faz distinção entre urinar e evacuar	3,0 - 3,5	9
73	Vai ao banheiro sozinho para evacuar, não tem acidentes intestinais	3,0 - 3,5	9

* Número da atividade constante na ficha de avaliação do PEDI

** Idade em que > 90% das crianças normais adquirem a habilidade funcional

***Número de crianças sem idade adequada para realizar a atividade

A Tabela 5 relaciona as atividades que foram realizadas por pelo menos uma paciente. Os itens estão ordenados em ordem decrescente de frequência com que a habilidade foi detectada.

Tabela 5 - Atividades do autocuidado realizadas por, pelo menos, uma paciente com síndrome de Rett

Nº	Aquisição > 90%, em anos	Atividade	Não se aplica N **	Incapaz		Capaz	
				N	%	N	%
1	0,6 - 0,11	Come alimento batido/amassado/coado	-	4	6,3%	60	93,8%
2	1,0 - 1,5	Come alimento moído/granulado	-	9	14,1%	55	85,9%
3	3,0 - 3,5	Come alimento picado/em pedaços	9	11	20,0%	44	80,0%
4	3,0 - 3,5	Come comidas de texturas variadas	9	13	23,6%	42	76,4%
24	2,0 - 2,5	Permite que o nariz seja limpo	6	16	27,6%	42	72,4%
20	1,5 - 1,11	Mantém a cabeça estável enquanto o cabelo é penteado	-	23	35,9%	41	64,1%
15	1,6 - 1,11	Abre a boca para a limpeza dos dentes	-	39	60,9%	25	39,1%
5	0,6 - 0,11	Alimenta-se com os dedos	-	48	75,0%	16	25,0%
10	0,6 - 0,11	Segura mamadeira ou copo com bico ou canudo	-	49	76,6%	15	23,4%
69	2,6 - 2,11	Indica necessidade de ser trocado - controle intestinal	7	45	78,9%	12	21,1%
11	1,0 - 1,5	Levanta copo para beber, mas pode derramar	-	55	85,9%	9	14,1%
29	1,0 - 1,5	Mantém as mãos elevadas para que sejam lavadas	-	55	85,9%	9	14,1%
70	2,6 - 2,11	Ocasionalmente manifesta vontade de ir ao banheiro (durante o dia)	7	49	86,0%	8	14,0%
64	2,6 - 2,11	Indica quando molhou fralda ou calça - controle urinário	7	49	86,0%	8	14,0%
39	1,0 - 1,5	Auxilia empurrando os braços para vestir a manga da camisa	-	57	89,1%	7	10,9%
49	1,6 - 1,11	Auxilia colocando as pernas dentro da calça para vestir	-	58	90,6%	6	9,4%
71	3,0 - 3,5	Indica, constantemente, necessidade de evacuar e com tempo de utilizar o banheiro	9	51	92,7%	4	7,3%
6	1,6 - 1,11	Pega comida com colher e leva até a boca	-	61	95,3%	3	4,7%
21	1,0 - 1,5	Leva pente ou escova até o cabelo	-	61	95,3%	3	4,7%
65	2,6 - 2,11	Ocasionalmente indica necessidade de urinar (durante o dia)	7	55	96,5%	2	3,5%
12	2,0 - 2,5	Levanta, com firmeza, copo sem tampa usando as duas mãos	6	56	96,6%	2	3,4%

* Número da atividade constante na ficha de avaliação do PEDI

** Número de crianças sem idade adequada para realizar a atividade

5.2.2 Mobilidade

Das 59 atividades avaliadas, 8 (13,5%) não foram realizadas por qualquer paciente que já tinha atingido a idade para fazê-lo (Tabela 6). O valor médio obtido do escore bruto da mobilidade foi 17,5 (DP=15,1), variando de 1 a 44. Considerando este escore em uma escala transformada de 0 a 100, este valor corresponde a 30%.

Tabela 6 - Atividades da área de mobilidade que nenhuma paciente conseguiu realizar

Número atividade *	Atividade	Aquisição das habilidades (anos) **	Não se aplica N***
14	Maneja cinto de segurança ou cinto de cadeirinha de carro	5,0 - 5,5	15
15	Entra e sai do carro e abre e fecha a porta do mesmo	5,0 - 5,5	15
22	Agacha para pegar sabonete ou shampoo no chão	4,0 - 4,5	13
23	Abre e fecha box/cortinado	1,6 - 1,11	-
24	Abre e fecha torneira	2,6 - 2,11	7
37	Carrega objetos frágeis ou que contenham líquidos	4,0 - 4,5	13
54	Sobe conjunto de lances de escada sem dificuldade	2,6 - 2,11	7
59	Desce conjunto de lances de escadas sem dificuldade	2,6 - 2,11	7

* Número da atividade constante na ficha de avaliação do PEDI

** Idade em que > 90% das crianças normais adquirem a habilidade funcional

***Número de crianças sem idade adequada para realizar a atividade

As demais atividades estão relacionadas na tabela 7 em ordem decrescente de capacidade, identificada pelo número de pacientes capazes de realizar a atividade.

Apesar da maior capacidade nesta área, nenhuma atividade foi realizada por todas as pacientes. As atividades com menor grau de dificuldade foram as de número 6 (fica sentado se estiver apoiado em equipamento ou no adulto) e 7 (fica sentado em cadeira ou banco sem apoio), realizadas por 63 (98,4%) e 47 (82,5%) das pacientes, respectivamente.

Tabela 7 - Atividades da mobilidade realizadas por, pelo menos, uma paciente com síndrome de Rett

Nº	Aquisição > 90%, em anos	Atividade	Não se aplica N**	Incapaz		Capaz	
				N	%	N	%
6	1,0 - 1,5	Fica sentado se estiver apoiado em equipamento ou no adulto (cadeira de rodas)	-	1	1,6%	63	98,4%
7	2,6 - 2,11	Fica sentado em cadeira ou banco sem apoio	7	10	17,5%	47	82,5%
16	1,0 - 1,5	Passa de deitado para sentado na cama ou berço	-	23	35,9%	41	64,1%
28	1,0 - 1,5	Move-se pelo ambiente, mas com dificuldade (cai; velocidade lenta para a idade)	-	23	35,9%	41	64,1%
25	0,6 - 0,11	Rola, pivoteia, arrasta ou engatinha no chão	-	26	40,6%	38	59,4%
30	1,0 - 1,5	Move-se entre ambientes, mas com dificuldade (cai; velocidade lenta para a idade)	-	28	43,8%	36	56,3%
38	1,6 - 1,11	Anda, mas segura em objetos, adulto ou aparelhos de apoio	-	28	43,8%	36	56,3%
26	1,0 - 1,5	Anda, porém segurando-se na mobília, parede, adulto ou utiliza aparelhos para apoio	-	29	45,3%	35	54,7%
17	2,0 - 2,5	Passa para sentado na beirada da cama; deita a partir de sentado na beirada da cama	6	27	46,6%	31	53,4%
40	1,6 - 1,11	Move-se por 3 - 15 metros (comprimento de 10 1-5 carros)	-	31	48,4%	33	51,6%
33	1,0 - 1,5	Muda de lugar intencionalmente	-	32	50,0%	32	50,0%
41	1,6 - 1,11	Move-se por 15 – 30 metros (comprimento de 5-10 carros)	-	32	50,0%	32	50,0%
42	1,6 - 1,11	Move-se por 30 - 45 metros	-	32	50,0%	32	50,0%
27	1,6 - 1,11	Anda sem auxílio-ambiente interno	-	33	51,6%	31	48,4%
39	1,6 - 1,11	Anda sem apoio-ambiente externo	-	33	51,6%	31	48,4%
43	1,6 - 1,11	Move-se por 45 metros ou mais, mas com dificuldade (tropeça, velocidade lenta para a idade)	-	33	51,6%	31	48,4%

Continua...

Continuação Tabela 7

Nº	Aquisição > 90%, em anos	Atividade	Não se aplica N**	Incapaz	Capaz
45	1,6 - 1,11	Superfícies niveladas (passeios e ruas planas)	-	33 51,6%	31 48,4%
46	2,0 - 2,5	Superfícies pouco acidentada (asfalto rachado)	6	31 53,4%	27 46,6%
20	1,6 - 1,11	Entra no box/cortinado	-	37 57,8%	27 42,2%
21	1,6 - 1,11	Sai do box/cortinado	-	37 57,8%	27 42,2%
10	6,0 - 6,5	Senta e levanta de cadeira sem usar seus próprios braços	23	24 58,5%	17 41,5%
29	1,0 - 1,5	Move-se pelo ambiente sem dificuldade	-	39 60,9%	25 39,1%
47	1,6 - 1,11	Superfícies irregulares e acidentadas (gramados e ruas de cascalho)	-	39 60,9%	25 39,1%
9	2,6 - 2,11	Senta e levanta de cadeira/cadeira de rodas de tamanho adulto	7	35 61,4%	22 38,6%
18	2,6 - 2,11	Sobe e desce de sua própria cama	7	35 61,4%	22 38,6%
8	2,0 - 2,5	Senta e levanta de cadeira ou mobília baixa/infantis	6	36 62,1%	22 37,9%
44	1,6 - 1,11	Move-se por 45 m ou mais sem dificuldade	-	41 64,1%	23 35,9%
31	1,6 - 1,11	Move-se entre ambientes sem dificuldade	-	43 67,2%	21 32,8%
48	1,6 - 1,11	Sobe e desce rampas ou inclinações	-	43 67,2%	21 32,8%
1	2,0 - 2,5	Fica sentado se estiver apoiado em equipamento ou adulto (no banheiro)	6	40 69,0%	18 31,0%
2	3,0 - 3,5	Fica sentado sem apoio na privada ou troninho	9	38 69,1%	17 30,9%
11	1,0 - 1,5	Movimenta-se no carro; mexe-se e sobe/desce da cadeirinha de carro	-	47 73,4%	17 26,6%
12	3,0 - 3,5	Entra e sai do carro com pouco auxílio ou instrução	9	41 74,5%	14 25,5%
49	1,6 - 1,11	Sobe e desce meio-fio	-	48 75,0%	16 25,0%
52	2,6 - 2,11	Sobe partes de um lance de escadas (ereto)	7	43 75,4%	14 24,6%
19	5,0 - 5,5	Sobe e desce de sua própria cama, sem usar seus braços	15	37 75,5%	12 24,5%
53	2,6 - 2,11	Sobe um lance completo, mas com dificuldade (lento para a idade)	7	45 78,9%	12 21,1%
4	3,0 - 3,5	Senta e levanta de privada própria para adulto	9	45 81,8%	10 18,2%
5	7,0 - 7,11	Senta e levanta de privada sem usar seus próprios braços	29	29 82,9%	6 17,1%
3	2,6 - 2,11	Senta e levanta de privada baixa ou troninho	7	49 86,0%	8 14,0%
34	1,0 - 1,5	Move-se concomitantemente com objetos pelo chão	-	56 87,5%	8 12,5%
35	1,0 - 1,5	Carrega objetos pequenos que cabem em uma mão	-	57 89,1%	7 10,9%
50	1,6 - 1,11	Arrasta-se, engatinha para cima por partes ou lances parciais de escadas (1-11 degraus)	-	57 89,1%	7 10,9%

Continua...

Conclusão Tabela 7

Nº	Aquisição > 90%, em anos	Atividade	Não se aplica N**	Incapaz	Capaz
51	1,6 - 1,11	Arrasta, engatinha para cima por um lance de escada completo (12-15 degraus)	-	57 89,1%	7 10,9%
55	1,6 - 1,11	Arrasta-se, engatinha para baixo por partes ou lances parciais de escadas (1-11 degraus)	-	58 90,6%	6 9,4%
56	1,6 - 1,11	Arrasta-se, rasteja para baixo por um lance de escada	-	59 92,2%	5 7,8%
58	2,6 - 2,11	Desce um lance completo, mas com dificuldade (lento para a idade)	7	53 93,0%	4 7,0%
32	2,6 - 2,11	Move-se em ambiente internos por 15 metros; abre e fecha portas internas e externas	7	54 94,7%	3 5,3%
57	2,6 - 2,11	Desce parte de um lance de escadas (ereto) completo (12-15 degraus)	7	54 94,7%	3 5,3%
36	1,6 - 1,11	Carrega objetos grandes que requerem a utilização das duas mãos	-	61 95,3%	3 4,7%
13	4,6 - 4,11	Entra e sai do carro sem assistência ou instrução	14	48 96,0%	2 4,0%

* Número da atividade constante na ficha de avaliação do PEDI

**Número de crianças sem idade adequada para realizar a atividade

5.2.3 Função social

Das 65 atividades avaliadas, 50 (76,9%) não foram realizadas por qualquer paciente que já tinha atingido a idade para fazê-lo (Tabela 8). O escore bruto médio da função social foi 3,4 (DP=3,2) com valor mínimo de 0 e máximo de 14. Na escala de 0 a 100, esta média corresponde a apenas 5,2%.

Tabela 8 - Atividades da área de função social que nenhuma paciente conseguiu realizar

Número atividade*	Atividade	Aquisição das habilidades (anos)**	Não se aplica N***
4	Entende quando você fala sobre relacionamentos entre pessoas e/ou coisas que são visíveis	2,0 - 2,5	6
5	Entende quando você fala sobre tempo e seqüência de eventos	4,6 - 4,11	14
7	Compreende comandos simples com palavras que descrevem pessoas ou coisas	2,0 - 2,5	6
8	Compreende direções que descrevem onde alguma coisa está	2,0 - 2,5	6
9	Compreende comando de dois passos, utilizando-se se/então, antes/depois, primeiro/segundo etc.	2,0 - 2,5	6
10	Compreende duas sentenças que falam de um mesmo sujeito, mas de uma forma diferente	2,0 - 2,5	6
13	Procura informação fazendo perguntas	3,0 - 3,5	9
14	Descreve ações ou objetos	3,0 - 3,5	9
15	Fala sobre sentimentos ou pensamentos próprios	4,6 - 4,11	14
18	Combina duas palavras com significado adequado	2,0 - 2,5	6
19	Usa sentenças de quatro a cinco palavras	2,0 - 2,5	6
20	Conecta duas ou mais idéias para contar uma história simples	4,0 - 4,5	13
21	Tenta indicar o problema ou dizer o que é necessário para ajudar a resolvê-lo	3,0 - 3,5	9
23	Se transtornado por causa de um problema, a criança consegue pedir ajuda e esperar se houver uma demora de pouco tempo	5,0 - 5,5	15
24	Em situações comuns, a criança descreve o problema e seus sentimentos com algum detalhe (geralmente não faz birra)	5,0 - 5,5	15
25	Diante de algum problema comum, a criança pode procurar um adulto para trabalhar uma solução em conjunto	6,0 - 6,5	23
27	Inicia uma brincadeira familiar	2,0 - 2,5	6
28	Aguarda sua vez em um jogo simples quando é dada dica que é sua vez	4,0 - 4,5	13
29	Tenta imitar uma ação prévia de um adulto durante uma brincadeira	2,6 - 2,11	7
30	Durante a brincadeira, a criança pode sugerir passos novos ou diferentes, ou responder a uma sugestão de um adulto com uma outra idéia	5,0 - 5,5	15
32	Interage com outras crianças em situações breves e simples	1,6 - 1,11	-
33	Tenta exercitar brincadeiras simples em uma atividade com outra criança	2,6 - 2,11	7
34	Planeja e executa atividade cooperativa com outras crianças	4,0 - 4,5	13
35	Atividades de brincar ou jogos com regras	5,0 - 5,5	15

Continua...

Conclusão Tabela 8

Número atividade*	Atividade	Aquisição das habilidades (anos)**	Não se aplica N***
37	Usa objetos reais ou substituídos em seqüências simples de faz-de-conta	3,0 - 3,5	9
38	Agrupa materiais para formar alguma coisa	3,0 - 3,5	9
39	Inventa longas rotinas de faz-de-conta envolvendo coisas que a criança já entende ou conhece	4,0 - 4,5	13
40	Inventa seqüências elaboradas de faz-de-conta a partir da imaginação	5,0 - 5,5	15
41	Diz o primeiro nome	2,0 - 2,5	6
42	Diz o primeiro e último nome	4,0 - 4,5	13
43	Dá o nome e informações descritivas sobre os membros da família	4,0 - 4,5	13
44	Dá o endereço completo de casa; se no hospital, dá o nome do hospital e o número do quarto	7,0 - 7,11	29
45	Dirige-se a um adulto para pedir auxílio sobre como voltar para casa ou voltar ao quarto do hospital	7,0 - 7,11	29
46	Tem uma noção geral horário das refeições e das rotinas durante o dia	3,6 - 3,11	11
47	Tem alguma noção da seqüência dos eventos familiares na semana	4,6 - 4,11	14
48	Tem conceitos simples de tempo	5,0 - 5,5	15
49	Associa um horário específico com atividades/eventos	5,0 - 5,5	15
50	Olha o relógio regularmente ou pergunta as horas para cumprir o curso das obrigações	7,0 - 7,11	29
51	Começa a ajudar a cuidar dos seus pertences se for dada uma orientação e ordens constantes	3,0 - 3,5	9
52	Começa a ajudar nas tarefas domésticas simples se for dada uma orientação e ordens constantes	3,0 - 3,5	9
53	Ocasionalmente inicia rotinas simples para cuidar dos seus próprios pertences; pode requisitar ajuda física ou ser lembrado de completá-las	7,0 - 7,11	29
54	Ocasionalmente inicia tarefas domésticas simples; pode requisitar ajuda física ou ser lembrado de completá-las	7,0 - 7,11	29
55	Inicia e termina pelo menos uma tarefa doméstica envolvendo vários passos e decisões; pode requisitar ajuda física	7,0 - 7,11	29
57	Mostra cuidado apropriado perto de objetos quentes ou cortantes	2,0 - 2,5	6
58	Ao atravessar a rua na presença de um adulto, a criança não precisa ser advertida sobre as normas de segurança	6,6 - 6,11	25
59	Sabe que não deve aceitar passeio, comida ou dinheiro de estranhos	7,0 - 7,11	29
60	Atravessa rua movimentada com segurança na ausência de um adulto	7,0 - 7,11	29
63	Segue regras/expectativas da escola e de estabelecimentos comunitários	4,6 - 4,11	14
64	Explora e atua em estabelecimentos comunitários sem supervisão	7,0 - 7,11	29
65	Faz transações em uma loja da vizinhança sem assistência	7,0 - 7,11	29

* Número da atividade constante na ficha de avaliação do PEDI

** Idade em que > 90% das crianças normais adquirem a habilidade funcional

***Número de crianças sem idade adequada para realizar a atividade

As atividades da função social, relacionadas na tabela 9, foram ordenadas de forma decrescente de capacidade, identificada pelo número de pacientes capazes de realizar a atividade.

Tabela 9 - Atividades da função social realizadas por, pelo menos, uma paciente com síndrome de Rett

Nº*	Aquisição > 90%, em anos	Atividade	Não se aplica N**	Incapaz		Capaz	
				N	%	N	%
1	0,6 - 0,11	Orienta-se pelo som	-	1	1,6%	63	98,4%
26	1,0 - 1,5	Mostra interesse em relação a outros	-	36	56,3%	28	43,8%
2	1,6 - 1,11	Reage ao “não”, reconhece próprio nome ou de alguma pessoa familiar	-	39	60,9%	25	39,1%
56	2,0 - 2,5	Mostra cuidado apropriado quando está perto de escadas	6	42	72,4%	16	27,6%
22	3,0 - 3,5	Se transtornado por causa de um problema, a criança precisa ser ajudada	9	40	72,7%	15	27,3%
16	1,0 - 1,5	Usa gestos que têm propósito adequado	-	51	79,7%	13	20,3%
61	2,0 - 2,5	A criança brinca em casa com segurança, sem precisar ser vigiada constantemente	6	47	81,0%	11	19,0%
31	0,6 - 0,11	Percebe a presença de outras crianças e pode vocalizar ou gesticular	-	53	82,8%	11	17,2%
3	1,6 - 1,11	Reconhece 10 palavras	-	55	85,9%	9	14,1%
36	1,0 - 1,5	Manipula brinquedos, objetos ou o corpo com intenção	-	58	90,6%	6	9,4%
17	1,6 - 1,11	Usa uma única palavra com significado adequado	-	59	92,2%	5	7,8%
62	3,0 - 3,5	Vai ao ambiente externo da casa com segurança	9	51	92,7%	4	7,3%
6	1,6 - 1,11	Compreende sentenças curtas sobre objetos e pessoas familiares	-	60	93,8%	4	6,3%
11	2,0 - 2,5	Nomeia objetos	6	55	94,8%	3	5,2%
12	2,0 - 2,5	Usa palavras específicas ou gestos para direcionar ou requisitar ações	6	55	94,8%	3	5,2%

* Número da atividade constante na ficha de avaliação do PEDI

** Número de crianças sem idade adequada para realizar a atividade

5.2.4 Desempenho comparativo das habilidades funcionais

Utilizando-se os valores ponderados de 0 a 100 nas áreas de autocuidado, mobilidade e função social (Tabela 10), realizou-se uma comparação entre as habilidades funcionais. Verificou-se que a função social foi a de pior desempenho, seguida pela de autocuidado e mobilidade. Nas duas primeiras, nenhuma criança teve desempenho superior a 26% do esperado para a idade. Na área de mobilidade, o desempenho foi significativamente superior com $p < 0,001$; essa foi também a área que apresentou maior variação inter-individual. O gráfico 2 mostra a distribuição dos valores por meio de suas medianas, quartis (1º e 3º), valores mínimos e máximos, e o gráfico 3 mostra o intervalo de confiança.

Tabela 10 - Áreas da habilidade funcional, com valores transformados de 0 a 100

Área do PEDI (pontuação de 0 a 100)	Média	DP	Pior desempenho	Melhor desempenho
Autocuidado	8,9	5,4	0	26
Mobilidade	30,2	25,7	1,7	74,5
Função social	5,2	4,9	0	21,5

Gráfico 2 - Distribuição dos valores das habilidades funcionais **Gráfico 3 - Intervalo de confiança das habilidades funcionais**

Na comparação entre as áreas de habilidades funcionais do PEDI, utilizou-se a análise de correlação por meio do coeficiente de Pearson. Considera-se que a correlação é positiva quando o coeficiente é igual ou superior a 0,70. Os resultados estão apresentados na tabela 11, que demonstra existência de alta correlação entre a área de autocuidado e as de mobilidade e função social, mas encontra-se baixa entre as áreas de mobilidade e de função social.

Tabela 11 - Concordância entre áreas de habilidade funcional, conforme determinada pelo coeficiente de correlação de Pearson

Áreas da habilidade funcional	Autocuidado	Mobilidade	Função social
Auto cuidado	1		
Mobilidade	0,70	1	
Função social	0,77	0,43	1

5.3 Assistência do cuidador na síndrome de Rett

5.3.1 Autocuidado

A tabela 12 apresenta as oito subáreas e a pontuação obtida pelas 64 pacientes na área de autocuidado da assistência do cuidador. O gráfico 4 apresenta esses mesmos dados, organizados de acordo com o grau de capacidade das pacientes.

Tabela 12 - Necessidade de assistência do cuidador para o autocuidado

Subáreas	Total		Máxima		Moderada		Mínima		Supervisão		Independente	
	N	%	N	%	N	%	N	%	N	%	N	%
A- Alimentação	56	87,5%	6	9,4%	1	1,6%			1	1,6%		
B- Higiene Pessoal	64	100,0%										
C- Banho	62	96,9%	2	3,1%								
D- Vestir - parte superior	63	98,4%	1	1,6%								
E- Vestir - parte inferior	63	98,4%	1	1,6%								
F- Banheiro	64	100,0%										
G- Controle Urinário	62	96,9%	2	3,1%								
H- Controle intestinal	59	92,2%	5	7,8%								

Gráfico 4 - Necessidade de assistência do cuidador para o autocuidado

Legenda: A- Alimentação; B- Higiene Pessoal; C- Banho; D- Vestir - parte superior; E- Vestir - parte inferior; F- Banheiro; G- Controle Urinário; H- Controle intestinal

5.3.2 Mobilidade

A tabela 13 apresenta as sete subáreas e as possibilidades de pontuação com os respectivos resultados das 64 pacientes na área da mobilidade da assistência do cuidador. O gráfico 5 apresenta esses mesmos resultados, organizado de acordo com o grau de capacidade das pacientes.

Tabela 13 - Necessidade de assistência do cuidador para a mobilidade

	Total		Máxima		Moderada		Mínima		Supervisão		Independente	
Subáreas	N	%	N	%	N	%	N	%	N	%	N	%
A- Transferências banheiro/cadeiras	31	48,4%	1	1,6%	3	4,7%	11	17,2%	17	26,6%	1	1,6%
B- Transferências no carro/ônibus	37	57,8%	7	10,9%	6	9,4%	10	15,6%	4	6,3%		
C- Mobilidade na cama/transferência	27	42,2%	6	9,4%	3	4,7%	2	3,1%	7	10,9%	19	29,7%
D- Transferências no chuveiro	36	56,3%	12	18,8%	7	10,9%	5	7,8%	4	6,3%		
E- Locomoção em ambiente interno	28	43,8%	1	1,6%	2	3,1%	2	3,1%	9	14,1%	22	34,4%
F- Locomoção em ambiente externo	29	45,3%	3	4,7%	6	9,4%	2	3,1%	12	18,8%	12	18,8%
G- Escadas	37	57,8%	5	7,8%	13	20,3%	7	10,9%	2	3,1%		

Gráfico 5 - Necessidade de assistência do cuidador para a mobilidade

Legenda: A- Transferências banheiro/cadeiras; B- Transferências no carro/ônibus; C- Mobilidade na cama/transferência; D- Transferências no chuveiro; E- Locomoção em ambiente interno; F- Locomoção em ambiente externo; G- Escadas

5.3.3 Função social

A função social foi a área em que mais se necessitou auxílio total do cuidador. Todas as crianças precisaram de assistência máxima ou total em todas as cinco subáreas (Tabela 14 e Gráfico 6).

Tabela 14 - Necessidade de assistência do cuidador para a função social

Subáreas	Total		Máxima		Moderada		Mínima		Supervisão		Independente	
	N	%	N	%	N	%	N	%	N	%	N	%
A- Compreensão funcional	61	95,3%	3	4,7%								
B- Expressão funcional	63	98,4%	1	1,6%								
C- Resolução de problemas	64	100,0%										
D- Brincar com companheiro	64	100,0%										
E- Segurança	62	96,9%	2	3,1%								

Gráfico 6 - Necessidade de assistência do cuidador para a função social

Legenda: A- Transferências banheiro/cadeiras; B- Transferências no carro/ônibus; C- Mobilidade na cama/transferência; D- Transferências no chuveiro; E- Locomoção em ambiente interno; F- Locomoção em ambiente externo; G- Escadas

5.3.4 Desempenho comparativo nas áreas de assistência do cuidador

Da mesma forma que na avaliação das habilidades funcionais, os escores da assistência do cuidador também foram transformados de 0 a 100. A tabela 15 apresenta estes valores.

Tabela 15 - Áreas da assistência do cuidador, com valores transformados de 0 a 100

Área do PEDI (pontuação de 0 a 100)	Média	DP	Pior desempenho	Melhor desempenho
Autocuidado	0,9	2,7	0	15
Mobilidade	32,2	32,2	0	83
Função social	0,4	1,9	0	12

A área em que as pacientes necessitaram de menos auxílio foi a de mobilidade, seguida pelas de autocuidado e função social, ambas com desempenho muito baixo. A diferença da necessidade de auxílio na área de mobilidade foi significativamente menor do que nas de autocuidado e função social ($p < 0,001$).

5.4 Desempenho comparativo entre pacientes no estágio III e IV

Das 64 pacientes avaliadas, duas achavam-se no estágio II da doença, 39 no III e 23 no IV. Dessa forma, foi possível realizar a comparação no desempenho apenas entre os estágios III e IV, conforme apresentado na tabela 16 e no gráfico 7.

Tabela 16 - Comparação entre os estágios III e IV da síndrome de Rett

Áreas do PEDI	Estágio	N	Média	DP	Erro padrão	p-valor
Autocuidado paciente (0 a 100%)	III	39	9,4	5,0	0,8	0,536
	IV	23	8,5	6,3	1,3	
Mobilidade paciente (0 a 100%) -	III	39	33,2	26,4	4,2	0,342
	IV	23	26,7	25,2	5,3	
Função social paciente (0 a 100%) -	III	39	5,0	4,2	0,7	0,494
	IV	23	5,9	6,1	1,3	
Autocuidado cuidador (0 a 100%) -	III	39	1,5	3,3	0,5	0,008
	IV	23	0,0	0,0	0,0	
Mobilidade cuidador (0 a 100%) -	III	39	50,7	27,0	4,3	<0,001
	IV	23	3,4	12,7	2,7	
Função social cuidador (0 a 100%) -	III	39	0,6	2,3	0,4	0,110
	IV	22	0,0	0,0	0,0	

Gráfico 7 - Comparação entre estágios III e IV da síndrome de Rett

5.5 Correlação entre habilidades funcionais e auxílio do cuidador

A correlação entre o desempenho da paciente, mensurada pela avaliação das habilidades funcionais, e a necessidade de assistência, determinada pela necessidade de auxílio do cuidador, permite averiguar se a

paciente recebe atenção necessária ou se tem suas habilidades sub ou superestimadas. O gráfico 8 apresenta a comparação de desempenho entre as habilidades funcionais e a necessidade de assistência do cuidador, e a tabela 17 mostra o coeficiente de correlação, verificando-se que existe boa correlação somente na área de mobilidade.

Gráfico 8 - Comparação de desempenho entre as habilidades funcionais e a necessidade de assistência do cuidador

Tabela 17 - Coeficientes de correlação das áreas de habilidade funcional e assistência do cuidador, conforme determinado pelo coeficiente de correlação de Pearson

Áreas do PEDI		Valor do coeficiente de correlação (r)
Correlação entre habilidades funcionais e assistência do cuidador	Autocuidado	0,10
	Mobilidade	0,95
	Função social	0,18

5.6 Correlação entre a idade, as áreas de habilidade funcional e assistência do cuidador

Não se observou correlação entre a idade e o desempenho nas habilidades funcionais ou na assistência do cuidador nas áreas de autocuidado, mobilidade ou função social (Tabela 18). Os coeficientes de correlação se mostraram sempre inferior a 0,70, o que indica falta de correlação entre idade e o desempenho nas áreas avaliadas.

Tabela 18 - Correlação entre a idade e o desempenho nas áreas de habilidade funcional e assistência do cuidador, conforme determinado pelo coeficiente de correlação de Pearson

Áreas do PEDI		Valor do coeficiente de correlação (r)
Habilidades Funcionais	Autocuidado	0,20
	Mobilidade	0,07
	Função social	0,20
Assistência do cuidador	Autocuidado	0,05
	Mobilidade	0,11
	Função social	0,01

5.7 PEDI adaptado para síndrome de Rett

A partir dos resultados obtidos, foi possível realizar uma escala de avaliação das habilidades funcionais adaptada para SR, que inclui as atividades que foram pontuadas por pelo menos uma das 64 pacientes. Das 197 atividades constantes no PEDI, apenas 87 foram realizadas por, ao menos, uma portadora de SR: 21 na área de autocuidado, 51 na de mobilidade e 15 na de função social. Para apresentar o desempenho relativo de uma paciente com relação ao grupo de portadoras de SR, determinou-se os tercís inferior, médio e superior em cada área, conforme apresentado nas tabelas 19, 20 e 21. Na determinação dos tercís, levou-se em conta apenas as 87 atividades que foram realizadas pelas pacientes com SR, que somente foram consideradas aplicáveis quando a paciente havia alcançado a idade na qual se espera que pelo menos 90% das crianças normais sejam capazes de realizar. O anexo 3 (p.93) apresenta a tabela que permite o cálculo desses valores.

Tabela 19 - Determinação dos tercís na área de autocuidado

Tercil	N*	%	Desempenho relativo
Inferior	21	32,8	< 23,8
Médio	21	32,8	23,8 a 33,3
Superior	22	34,4	> 33,3
Total	64	100	-

* Número de pacientes

Tabela 20 - Determinação dos tercís na área de mobilidade

Tercil	N*	%	Desempenho relativo
Inferior	22	34,4	< 8,17
Médio	21	32,8	8,17 a 56,86
Superior	21	32,8	> 56,86
Total	64	100	-

* Número de pacientes

Tabela 21 - Determinação dos tercís na área de função social

Tercil	N*	%	Desempenho relativo
Inferior	21	32,8	< 11,12
Médio	23	35,9	11,12 a 20,0
Superior	20	31,3	> 20,0
Total	64	100	-

* Número de pacientes

A tabela 22 apresenta o tercil nas áreas de autocuidado, mobilidade e função social em que se encontra cada paciente com SR. Das 39 pacientes do estágio III da SR, 11 (28,2%) estão no tercil superior nas três áreas de habilidades funcionais (sinalizado em azul) e 2 (5%) estão no tercil inferior (sinalizado em verde). Das 23 pacientes do estágio IV da SR, nenhuma está no tercil superior nas três áreas de habilidades funcionais e 7 (30,4%) estão no tercil inferior nas áreas do PEDI (sinalizado em vermelho).

Tabela 22 - Determinação do tercil individual das pacientes com síndrome de Rett

Paciente	Idade por ocasião da avaliação	Estágio da doença	Tercil do autocuidado	Tercil da mobilidade	Tercil da função social
1	2a	II	Médio	Médio	Inferior
2	2a 2m	II	Médio	Médio	Inferior
3	2a 2 m	III	Inferior	Médio	Inferior
4	2a 2 m	III	Inferior	Inferior	Inferior
5	2a 3 m	III	Médio	Médio	Inferior
6	2a 3 m	III	Inferior	Médio	Médio
7	2a 9m	III	Inferior	Inferior	Médio
8	3a 2m	III	Médio	Superior	Inferior
9	3a 5m	III	Inferior	Médio	Inferior
10	3a 9m	III	Médio	Médio	Médio
11	3a 11m	III	Inferior	Inferior	Inferior
12	4a 5m	III	Superior	Médio	Superior
13	4a 5m	III	Médio	Superior	Médio
14	4a 8m	III	Médio	Superior	Médio
15	5a 3m	IV	Inferior	Inferior	Médio
16	5a 7m	IV	Inferior	Médio	Inferior
17	5a 11m	IV	Médio	Inferior	Médio
18	6a	IV	Superior	Médio	Médio
19	6a 1m	III	Inferior	Médio	Inferior
20	6a 1m	III	Superior	Superior	Superior
21	6a 1m	IV	Inferior	Inferior	Inferior
22	6a 1m	IV	Superior	Superior	Médio
23	6a 3m	III	Médio	Superior	Médio
24	6a 6m	IV	Inferior	Inferior	Inferior

Continua...

Conclusão da Tabela 22

Paciente	Idade por ocasião da avaliação	Estágio da doença	Tercil do autocuidado	Tercil da mobilidade	Tercil da função social
25	6a 7m	IV	Inferior	Inferior	Médio
26	7a 1m	III	Médio	Médio	Médio
27	7a 8 m	III	Médio	Superior	Médio
28	7a 10m	III	Superior	Superior	Médio
29	7a 11 m	III	Médio	Médio	Superior
30	8a 2 m	III	Superior	Superior	Superior
31	8a 4 m	III	Superior	Superior	Superior
32	8a 5 m	IV	Superior	Inferior	Superior
33	8a 8 m	III	Médio	Inferior	Superior
34	9a 1m	IV	Inferior	Inferior	Inferior
35	9a 7m	III	Superior	Médio	Médio
36	9a 10 m	III	Superior	Superior	Superior
37	10a	III	Superior	Superior	Superior
38	10a 1m	III	Superior	Superior	Superior
39	10a 10m	IV	Inferior	Inferior	Inferior
40	10a 11m	III	Médio	Médio	Médio
41	11a 11 m	III	Superior	Superior	Superior
42	12a	III	Inferior	Superior	Inferior
43	12a 6m	IV	Inferior	Inferior	Inferior
44	12a 11m	III	Médio	Médio	Superior
45	13a 3m	IV	Superior	Inferior	Médio
46	14a 3m	III	Superior	Superior	Superior
47	14a 6m	IV	Médio	Inferior	Superior
48	14a 7m	IV	Inferior	Inferior	Médio
49	14a 9m	III	Superior	Superior	Inferior
50	14a 9m	III	Superior	Médio	Médio
51	15a 3m	III	Superior	Superior	Superior
52	15a 3m	IV	Médio	Inferior	Inferior
53	15a 4m	IV	Médio	Médio	Médio
54	15a 9m	III	Superior	Médio	Superior
55	16a 1m	IV	Inferior	Inferior	Médio
56	17a 7m	III	Inferior	Médio	Médio
57	17a 9m	IV	Inferior	Inferior	Inferior
58	18a 5m	IV	Inferior	Inferior	Inferior
59	19a 2m	III	Médio	Superior	Superior
60	20a 4m	III	Superior	Superior	Superior
61	20a 9m	IV	Médio	Médio	Inferior
62	21a 1m	IV	Médio	Inferior	Médio
63	26a 4m	III	Superior	Superior	Superior
64	26a 9m	IV	Superior	Inferior	Superior

6. DISCUSSÃO

6.1 Habilidades funcionais na síndrome de Rett

A avaliação das habilidades funcionais em portadoras de SR não foi, até o momento, objeto de investigação sistemática, utilizando instrumentos como o PEDI ou outros a ele assemelhados. É possível, no entanto, realizar-se uma comparação entre alguns itens que foram investigados nesta série de 64 pacientes, com outros constantes em casuísticas previamente publicadas.

1. Autocuidado

Neste estudo, 75% das pacientes avaliadas mostraram-se incapazes de se alimentar com os dedos. De acordo com Larsson et al. (2005), 57% das 125 pacientes avaliadas perderam a capacidade de se alimentar de forma autônoma. Na série de 143 pacientes de Mount et al. (2002), observou-se que 70,6% não utilizavam a mão com alguma finalidade.

2. Mobilidade

Na série aqui apresentada, 51,6% das pacientes mostraram-se incapazes de andar em ambiente externo sem auxílio. De acordo com Segawa (2001, 2005), que investigou 38 portadoras de SR, 47% eram

incapazes de deambular em ambientes externos sem auxílio. Segundo Gratchev et al. (2001), 10 (26,3%) entre 38 pacientes por eles avaliadas eram incapazes de andar. Colvin et al. (2004) detectaram que 68% das 147 pacientes de sua série nunca andaram.

3. Função social

Nesta casuística, observou-se que 92,2% não utilizavam uma única palavra com significado adequado e que 20,3% chegavam a empregar algum gesto com propósito. De acordo com Segawa (2001), 53% das 38 pacientes estudadas não falavam qualquer palavra; para Larsson et al. (2005) 65% de 125 pacientes eram capazes de, alguma forma, expressar o que queriam e para Gratchev et al. (2001), 34% de seus 38 pacientes eram capazes de pronunciar alguma palavra.

6.2 Desempenho comparativo das habilidades funcionais e assistência do cuidador

A habilidade funcional que se mostrou mais preservada na SR foi a mobilidade. O desempenho nas áreas de função social e autocuidado manteve-se sempre com valores muito baixos, mesmo em fases iniciais da doença. As funções sociais e de autocuidado já se encontram precoce e gravemente afetadas nos primeiros anos de vida, de tal forma

que perdas adicionais não foram detectadas. O prejuízo do uso funcional das mãos, presente precocemente na SR (Segawa, 2005), provavelmente, é o responsável pelo desempenho bastante baixo nas áreas de autocuidado. A perda ou falta de aquisição da expressão da linguagem, por sua vez, responde pela baixa pontuação na área de função social. Ao analisar a correlação entre as habilidades funcionais foi possível verificar a existência de correlação entre a área de autocuidado e as de mobilidade e função social. Entre as áreas de mobilidade e função social essa correlação não foi detectada. As áreas de função social e autocuidado tiveram desempenho uniformemente baixo e, desta forma, a correlação entre elas não surpreende. A mobilidade, por sua vez, mostrou-se correlacionar apenas com o autocuidado e não com a função social, e esse achado deve ser conseqüente da íntima relação entre redução da mobilidade e piora do autocuidado. Por sua vez, não se encontrou associação entre a função social e a mobilidade, possivelmente pela primeira ser precoce e permanentemente comprometida de forma muito grave, e não se deteriorar de forma adicional com a perda da mobilidade.

Assim como nas habilidades funcionais, a área que necessitou de menor assistência por parte do cuidador foi a de mobilidade seguida de autocuidado; já a função social é a área que as portadoras de SR necessitaram de maior auxílio.

6.3 Comparação das habilidades funcionais nos estágios III e IV

Os estágios III e IV da SR se diferenciam principalmente quanto à mobilidade, e é a perda da independência ambulatoria, em indivíduos que haviam adquirido a marcha, ou a redução da mobilidade espontânea, naquelas que nunca chegaram a andar, que marcam a passagem do estágio III para o IV. Apesar disso, um dado bastante inesperado, foi que esse estudo não conseguiu demonstrar diferenças significativas na área de mobilidade entre as pacientes que se encontram nos estágios III e IV da SR (Tabela 16, p.56). Provavelmente por ter realizado a correção pela idade e, desta forma, a grande maioria das pacientes abaixo de 5 anos pertencia ao estágio III e nenhuma ao estágio IV, muitos itens da mobilidade que poderiam diferenciar o estágio III não foram aplicados nesta faixa etária.

Outro fator que pode ter influenciado na comparação entre os estágios III e IV é devido ao presente estudo ser transversal. Realizou-se uma única avaliação em portadoras de SR, não permitindo estabelecer a história natural da doença, uma avaliação longitudinal permitiria verificar se a perda da mobilidade é significativa na passagem do estágio III para o IV da doença.

Ao realizar uma comparação entre os estágios III e IV utilizando-se as divisões por tercís (Tabela 22, p.61), verifica-se que mais pacientes do estágio III estão no tercil superior nas três áreas de habilidades funcionais e as duas pacientes do estágio três que estão no tercil inferior em todas as áreas têm menos de quatro anos de idade, sendo que o inverso se observa no estágio IV, onde mais pacientes se apresentam no tercil inferior nas áreas do PEDI.

6.4 Comparação das habilidades funcionais de acordo com a idade das pacientes

Outro resultado bastante inesperado foi a falta de correlação entre a idade e o desempenho nas habilidades funcionais ou na assistência do cuidador nas áreas de autocuidado, mobilidade ou função social. Provavelmente estes dados sugerem que o comprometimento da SR é bastante grave nas habilidades funcionais desde o início e o tempo não contribui para atenuar os sintomas, ou, assim como na comparação entre estágios da pesquisa transversal, não possibilitou verificar uma piora que pode acontecer no mesmo indivíduo com o passar do tempo.

6.5 Correlação entre habilidades funcionais e auxílio do cuidador

Esse estudo sugere que, na área de mobilidade, as pacientes encontram-se assistidas de forma adequada, uma vez que o desempenho das habilidades funcionais foi similar ao do auxílio prestado pelo cuidador. Estes dados podem ser verificados na tabela 17 (p.57), onde está sinalizada em azul a área com boa correlação entre valores (igual ou superior a 0,7). Nas áreas de autocuidado e função social, no entanto, as portadoras de SR recebem mais assistência do cuidador do que é necessário. Todavia, o desempenho global nessas duas áreas já é significativamente comprometido e as poucas habilidades podem não possibilitar qualquer função.

6.6 O PEDI como instrumento de avaliação de outras condições que levam a incapacidade crônica

O PEDI é um instrumento versátil, que pode ser aplicado para diversas condições mórbidas e contribuir para mensurar o seu impacto nas atividades quotidianas, bem como averiguar o quanto de assistência é necessário.

Utilizando o PEDI, Tsai et al. (2002) avaliaram 63 pacientes com disrafismo espinal, com idade entre 7 meses e 12 anos. Eles observaram que os valores obtidos nas áreas de autocuidado e função social estavam dentro do padrão de normalidade para a idade e que a maior dificuldade encontrava-se na área de mobilidade.

Ho et al. (2006), estudaram 15 crianças com graus variáveis de comprometimento motor decorrente de paralisia braquial obstétrica (PBO). O grupo investigado tinha entre 3,5 e 6 anos de idade e seu desempenho foi similar ao observado em crianças normais. Foi possível, entretanto, observar que em alguns itens da área de autocuidado, tais como desembaraçar e repartir o cabelo, secar o corpo e retirar camisa aberta na frente, o desempenho foi inferior ao esperado para a idade.

Allegretti et al. (2004) utilizaram o PEDI para investigar 10 crianças portadoras de paralisia cerebral (PC), forma diparética espástica, com idade entre 4 e 5 anos que foram comparadas com 10 crianças normais na mesma faixa etária. Os resultados mostraram diferença significativa entre as áreas de autocuidado e mobilidade, ambas com $p < 0,0001$. A função social não

apresentou diferença significativa ($p=0,132$). Investigação realizada por Oliveira e Cordani (2004), que da mesma forma avaliaram crianças com PC do tipo diparética espástica, também detectou pior desempenho em mobilidade e melhor em função social.

Mancini et al. (2002), realizaram estudo em que foram comparadas 142 crianças normais com 33 crianças com PC de graus variáveis de comprometimento motor. Foram considerados somente 22 itens do autocuidado do PEDI, que apresentavam graus crescentes de dificuldade, e procurou-se verificar se existia consistência em sua distribuição, ou seja, se tarefas que foram mais difíceis para as crianças normais também se mostraram com maior dificuldade para o grupo com PC. Isso foi de fato observado, indicando que as tarefas que eram mais difíceis para as crianças normais também o eram para as com PC.

Engelbert et al. (1997) utilizaram o PEDI para avaliar pacientes com osteogênese imperfeita (OI) e identificar a área com maior dificuldade. Para tanto, foram investigados 54 pacientes com idade média de 7 anos e 4 meses. Os resultados mostraram diferença entre as três áreas do PEDI, principalmente nas paciente com menos do que 7 anos e meio, onde a área com maior incapacidade foi a mobilidade, seguida do autocuidado e a de maior capacidade foi a função social.

Mancini et al. (2003) apresentaram uma comparação nas habilidades funcionais por meio do PEDI entre crianças normais e pacientes com síndrome de Down (SD), aos 2 e aos 5 anos de idade. Esse estudo demonstrou que, como esperado, o desempenho funcional de crianças com

SD é inferior ao de crianças normais nas três áreas do PEDI e que elas necessitam de maior auxílio do cuidador. No entanto, este pior desempenho não se mantém constante ao longo do desenvolvimento, tendo observado-se que, na área da mobilidade, tanto nas habilidade funcional como no auxílio do cuidador, com o avançar da idade, o desempenho e auxílio da criança se aproximam dos valores normativos. Nas áreas de autocuidado e função social, apesar dos valores bem inferiores do normativo, o fator idade teve influência, pacientes mais velhos apresentaram maior capacidade. Na função social, os portadores de SD apresentaram mais capacidade aos 5 anos quando comparados aos de 2 anos.

Em nenhuma das condições das quais temos conhecimento de que o PEDI foi aplicado o impacto sobre o desempenho nas áreas de autocuidado e função social foi tão devastador e a necessidade de auxílio tão grande como na SR. A maior parte dos itens que foram considerados como discriminantes do grupo normal na avaliação de portadores de SD, OI, PC ou PBO não era sequer realizada por qualquer das pacientes com SR. Infelizmente, o menor comprometimento da mobilidade não traz vantagens adaptativas ou maior independência às portadoras de SR. Isso demonstra, de forma clara, que o impacto da doença na SR é significativamente mais elevado do que em muitas outras condições que determinam incapacidade.

7. CONCLUSÃO

Nesse estudo, em que se utilizou o Inventário de Avaliação Pediátrica de Incapacidade (PEDI) para avaliar as habilidades funcionais e necessidade de assistência do cuidador entre portadoras de síndrome de Rett (SR), foi possível concluir que:

1. A habilidade funcional mais comprometida foi a função social, seguida pelo autocuidado e o melhor desempenho foi na mobilidade. Entre as 73 atividades da área de autocuidado do PEDI, 52 (71,2%) não foram realizadas por qualquer criança; na área de mobilidade, entre as 59 atividades propostas, 8 (13,5%) não foram feitas pelas portadoras de SR; e, finalmente, na área de função social, nenhuma das 50 (76,9%) entre 65 atividades foi realizada. Não se encontrou, nesta amostra, uma relação entre a idade e o grau de incapacidade, sugerindo que as portadoras de SR apresentam um nível de comprometimento que é desde o início bastante grave.
2. No auxílio do cuidador, a mobilidade foi a área onde as pacientes apresentaram maior capacidade nas atividades e, também, onde as pacientes necessitaram de menor assistência do cuidador. Assim como a função social foi a área que apresentou maior dificuldade e, desta forma, necessitou de maior auxílio do cuidador.

3. Das 197 atividades constantes do PEDI, apenas 87 foram realizadas por pelo menos uma paciente com SR. A partir dessa informação, organizou-se um PEDI adaptado para a SR, que tornou possível comparar o desempenho relativo das portadoras. Essa informação é útil para o seguimento em longo prazo e para eventuais estudos de intervenção terapêutica e de reabilitação.

8. ANEXOS

ANEXO 1

Informações complementares sobre o inventário de avaliação pediátrica de incapacidade (PEDI)

A avaliação das habilidades funcionais e da necessidade de assistência por parte do cuidador foi realizada utilizando-se o Inventário de Avaliação Pediátrica de Incapacidade, PEDI (*Pediatric Evaluation of Disability Inventory*), desenvolvido por Haley et al. (1992) e validado para a população brasileira por Mancini (2005).

O PEDI é dividido em duas áreas: habilidades funcionais e assistência do cuidador.

1 - Habilidades Funcionais

1.1 - Definição: habilidades funcionais são atividades requeridas no meio ambiente natural da escola e de casa. Algumas atividades funcionais do dia-a-dia são comuns para todas as crianças como: comunicação, cuidados pessoais, transferência e manipulação. Outras atividades são mais individuais e dependem da necessidade e desejo de cada criança como: jogos, brincadeiras e interação.

1.2 - Mensuração: as habilidades funcionais são mensuradas por meio de 197 itens, em forma de perguntas, divididas em três áreas específicas, sendo elas: Autocuidado (73 itens), Mobilidade (59 itens) e Função Social

(65 itens). O questionário deve ser respondido ou ter a participação de alguém que tenha conhecimento da criança, sendo que cada pergunta apresenta duas possibilidades de resposta:

- capaz (equivale a um ponto) ou
- incapaz (equivale a zero ponto).

Após os 197 itens serem pontuados, são somados e apresentados como escore bruto (soma dos pontos), sempre acompanhado do escore normativo (comparação estatística com crianças da mesma idade).

1.3 - Critérios de pontuação: o PEDI oferece uma apostila explicativa, sendo adequado utilizar as explicações contidas no manual da versão brasileira adaptada lançado em 2005 (Mancini, 2005) sobre como pontuar cada um dos 197 itens das habilidades funcionais. A seguir se apresentará alguns critérios gerais propostos por Haley et al., 1992.

- 1- A criança deve receber pontuação 1 (tem capacidade) ou 0 (ainda não demonstrou capacidade, incapaz) em cada item. Não deixe nenhum item em branco ou a pontuação não será correta.
- 2- Dentro de uma dada área de habilidade, os itens são ordenados numa ordem geral de dificuldades. A criança deve receber crédito (escore 1) para itens que refletem habilidades que ele ou ela alcançaram numa idade precoce e na qual já progrediu, por exemplo: segurar a mamadeira, se a criança não utiliza mais mamadeira, mas tem a habilidade funcional deve receber o escore 1 (um). Porém, se a criança perdeu a capacidade para realizar

determinada habilidade, pontue somente os itens que refletem as habilidades atuais. Por exemplo, considere o caso de uma criança de 4 anos que estava, de acordo com sua idade, no autocuidado, mas que sofreu uma lesão cerebral e agora é incontinente e utiliza fraldas, a pontuação atual desta criança é 0 (zero).

- 3- A criança deve ser pontuada (escore 1) nos itens se ela alcançou a habilidade, mesmo se não demonstra o comportamento em todas as ocasiões, por exemplo: a criança não gosta de certas texturas de comida, mas é capaz de comer esporadicamente recebe o escore 1 (um) para o item de comer comida com texturas variadas.
- 4- Se dois componentes da tarefa são listados com “E”, a criança deve realizar ambas as partes para receber pontuação de capacidade para este item, por exemplo: prepara a escova de dente e escova de forma completa. Para escore 1 (um) a criança deve realizar os dois itens. Métodos alternados de completar um item são apresentados com “OU” e requerem que a criança faça apenas um ou outro componente para receber o escore, por exemplo: escova ou penteia o cabelo.

2 - Assistência do cuidador

2.1 - Definição: assistência do cuidador é a quantidade de auxílio que a criança necessita para realizar uma atividade funcional. Neste momento o PEDI não mensura se a criança é capaz ou incapaz de realizar determinado item das habilidades funcionais, mas possibilita mensurar e verificar se a criança necessita de auxílio para a realização das habilidades funcionais. O quadro 4 apresenta as áreas e suas respectivas subáreas da parte de assistência do cuidador.

Quadro 4 - Subáreas da assistência do cuidador

Ordem	Autocuidado 8 subáreas	Mobilidade 7 subáreas	Função social 5 subáreas
A	Alimentação	Transferências no banheiro/cadeiras	Compreensão funcional
B	Higiene Pessoal	Transferências no carro/ônibus	Expressão funcional
C	Banho	Mobilidade na cama/transferências	Resolução de problemas em parceria
D	Vestir – parte superior	Transferências no chuveiro	Brincar com companheiro
E	Vestir – parte inferior	Locomoção em ambiente interno	Segurança
F	Banheiro	Locomoção em ambiente externo	
G	Controle Urinário	Escadas	
H	Controle Intestinal		

2.2 - Mensuração: Para a mensuração no auxílio do cuidador, utiliza-se uma escala contendo seis possibilidades de pontuação:

Se a criança realiza menos de 50% da tarefa, pode-se pontuar com:

- Total (zero ponto): a criança necessita de total auxílio do cuidador. O cuidador realiza quase toda a atividade, a criança não dá nenhuma ajuda significativa;
- Máxima (um ponto): criança realiza alguma parte da tarefa de maneira significativa, mas o cuidador realiza mais de 50%.

Se a criança realiza mais de 50% da tarefa, pode-se pontuar com:

- Moderada (dois pontos): criança realiza mais de 50% da tarefa, mas ainda necessita de moderado auxílio;
- Mínima (três pontos): criança necessita de auxílio mínimo, o cuidador dá muito pouca assistência, como estabilização ocasional ou assistência na conclusão da atividade;
- Supervisão (quatro pontos): criança necessita apenas de supervisão. O cuidador não dá nenhuma assistência durante a atividade, mas é necessário monitorar, dar orientações verbais ou organizar materiais e equipamentos;
- Independente (cinco pontos): criança realiza a tarefa sozinha. O cuidador não dá nenhuma assistência física ou supervisão.

Para auxiliar na aplicação pode-se utilizar o quadro 5, que direciona o avaliador no momento de pontuar o escore.

Quadro 5 - Descrição geral para avaliação dos itens da escala de Assistência do Cuidador (PEDI)

Para facilitar a compreensão e interpretação dos dados, o PEDI inclui todas as informações necessárias em uma tabela (Quadro 6). Os resultados individuais das pacientes avaliadas estão simplificados no apêndice 2.

Quadro 6 - Apresentação da tabela de pontuação do PEDI

Coluna 1	Coluna 2	Coluna 3	Coluna 4	Coluna 5	Coluna 6	Coluna 7
Área	Habilidade e Assistência	Escore Bruto	Escore Normativo	Erro Padrão	Escore Contínuo	Erro Padrão
Autocuidado	Habilidade Funcional					
Mobilidade	Habilidade Funcional					
Função Social	Habilidade Funcional					
Autocuidado	Assistência Cuidador					
Mobilidade	Assistência Cuidador					
Função Social	Assistência Cuidador					

A tabela do PEDI tem sete colunas, sendo que:

- a coluna 1 contém as áreas do PEDI: autocuidado, mobilidade e função social;
- a coluna 2 contém as habilidades funcionais e auxílio / assistência do cuidador de acordo com as áreas do PEDI;

- a coluna 3 contém os escores brutos, ou seja, o valor das pontuações obtidas em cada área;
- a coluna 4 e 5 contém uma comparação entre o escore bruto e o valor normativo. Na realidade, o PEDI oferece duas apostilas importantes, uma com a indicação das pontuações, que é utilizada para pontuar valores de capacidade e incapacidade nas habilidades funcionais, e valores de dependência ou independência na assistência do cuidador. A segunda apostila oferece dados de valores de normalidade, onde se pode comparar os valores obtidos com crianças normais a cada seis meses até os 7 (sete) anos e 6 (seis) meses. Por este motivo, nos valores individuais (apêndice), somente as pacientes com idade até 7 anos e 6 meses contém valores normativos. Outro fator importante é que os valores normativos são de crianças brasileiras apresentados por Mancini (2005);
- a coluna 6 e 7 contém uma comparação entre o escore bruto e o escore contínuo (são valores independente da idade). Neste caso é possível realizar uma comparação com qualquer faixa etária do paciente.

A seguir, estão as fichas de avaliação do PEDI.

PEDIATRIC EVALUATION OF DISABILITY INVENTORY – PEDI

Inventário de Avaliação Pediátrica de Disfunção

Tradução e adaptação cultural: Marisa C. Mancini, Sc.D., T.O.

Stephen M Haley, Ph.D., P.T., Wendy J. Coster, Ph.D., OTR/L, Larry H. Ludlow, Ph.D., Jane T. Haitiwanger, M.A., Ed.M., Peter J. Andrellos, Ph.D.

1992, New England Medical Center and PEDI Research Group.

Versão 1.0 – Brasileira

Solicitação: Laboratório de Desenvolvimento Infantil, Departamento de Terapia Ocupacional, Escola de Educação Física, Universidade Federal de Minas Gerais (UFMG) – Fone: (31) 3499 47 90

FORMULÁRIO DE PONTUAÇÃO

Sobre a criança

Nome: _____

Sexo: M ☐ F ☐

Idade: _____ Ano _____ Mês _____ Dia _____

Entrevista _____

Nascimento _____

Id. Cronológica _____

Diagnóstico (se houver): _____

_____ primário adicional

Situação atual da criança

- ☐ hospitalizada ☐ mora em casa
☐ cuidado intensivo ☐ mora em instituição
☐ reabilitação

Outros (especificar): _____

Escola ou outras instalações: _____

Série escolar: _____

Sobre o entrevistado (pais ou responsável)

Nome: _____

Sexo: M ☐ F ☐

Parentesco com a criança: _____

Profissão (especificar): _____

Escolaridade: _____

Sobre o examinador

Nome: _____

Profissão: _____

Instituição: _____

Sobre a avaliação

Recomendada por: _____

Razões da avaliação: _____

Notas: _____

Direções Gerais:

Abaixo estão as orientações gerais para a pontuação. Todos os itens têm descrições específicas. Consulte o manual para critérios de pontuação individual.

Parte I – Habilidades funcionais:
197 itens

Áreas: autocuidado, mobilidade
função social

Pontuação:

- 0 = incapaz ou limitado na capacidade de executar o item na maioria das situações.
1 = capaz de executar o item na maioria das situações, ou o item já foi previamente conquistado e habilidades funcionais progrediram além deste nível.

Parte II – Assistência do adulto de referência: 20 atividades funcionais complexas

Áreas: autocuidado, mobilidade
função social

Pontuação:

- 5 = Independente
4 = Supervisão
3 = Assistência mínima
2 = Assistência moderada
1 = Assistência máxima
0 = Assistência total

Parte III – Modificações: 20 atividades funcionais complexas

Áreas: autocuidado, mobilidade
função social

Pontuação:

- N = Nenhuma modificação
C = Modificação centrada na criança (não especializadas)
R = Equipamento de reabilitação
E = Modificações extensivas

POR FAVOR, CERTIFIQUE-SE DE RESPONDER TODOS OS ITENS

PEDI Research Group, c/o Stephen M. Haley, Department of Rehabilitation Medicine, New England Medical Center Hospital # 75K/R, 750 Washington St. Boston. MA 02111 – 1901 Phone (617) 636-5031, Fax (617) 636-5513.

Parte I: Habilidades funcionais**Área de Auto-Cuidado** (Marque cada item correspondente: escores dos itens: 0 = incapaz; 1 = capaz)

	0	1
A: TEXTURA DOS ALIMENTOS		
1 Come alimento batido/amassado/coado		
2 Come alimento moído/granulado		
3 Come alimento picado/em pedaços		
4 Come comidas de texturas variadas		
B: UTILIZAÇÃO DE UTENSÍLIOS	0	1
5 Alimenta-se com os dedos		
6 Pega comida com colher e leva até a boca		
7 Usa bem a colher		
8 Usa bem o garfo		
9 Usa faca para passar manteiga no pão, corta alimentos macios		
C: UTILIZAÇÃO DE RECIPIENTES DE BEBER	0	1
10 Segura mamadeira ou copo com bico ou canudo		
11 Levanta copo para beber, mas pode derramar		
12 Levanta, c/ firmeza, copo s/ tampa usando as 2 mãos		
13 Levanta, c/ firmeza, copo sem tampa usando 1 mão		
14 Serve-se de líquidos de uma jarra ou embalagem		
D: HIGIENE ORAL	0	1
15 Abre a boca para a limpeza dos dentes		
16 Segura escova de dente		
17 Escova os dentes, porém sem escovação completa		
18 Escova os dentes completamente		
19 Coloca creme dental na escova		
E: CUIDADOS COM OS CABELOS	0	1
20 Mantém a cabeça estável enquanto o cabelo é penteado		
21 Leva pente ou escova até o cabelo		
22 Escova ou penteia o cabelo		
23 É capaz de desembaraçar e partir o cabelo		
F: CUIDADOS COM O NARIZ	0	1
24 Permite que o nariz seja limpo		
25 Assoa o nariz no lenço		
26 Limpa nariz usando lenço ou papel quando solicitado		
27 Limpa nariz usando lenço ou papel s/ ser solicitado		
28 Limpa e assoa o nariz sem ser solicitado		
G: LAVAR AS MÃOS	0	1
29 Mantém as mãos elevadas p/ que sejam lavadas		
30 Esfrega as mãos uma na outra para limpá-las		
31 Abre e fecha torneira e utiliza sabão		
32 Lava as mãos completamente		
33 Seca as mãos completamente		
H: LAVAR O CORPO E A FACE	0	1
34 Tenta lavar partes do corpo		
35 Lava o corpo completamente não incluindo a face		
36 Utiliza sabonete (e esponja, se for costume)		
37 Seca o corpo completamente		
38 Lava e seca a face completamente		
I: AGASALHO/VESTIMENTAS ABERTAS NA FRENTE	0	1
39 Auxilia empurrando os braços p/ vestir a manga da camisa		
40 Retira camisetas, vestido ou agasalho sem fecho		
41 Coloca camiseta, vestido ou agasalho sem fecho		
42 Coloca e retira camisas abertas na frente, porém s/ fechar		
43 Coloca e retira camisas abertas na frente, fechando-as		
J: FECHOS	0	1
44 Tenta participar no fechamento de vestimentas		
45 Abre e fecha fecho de correr, sem separá-lo ou fechar o botão		
46 Abre e fecha colchete de pressão		
47 Abotoa e desabotoa		
48 Abre e fecha o fecho de correr separando e fechando colchete/botão		
K: CALÇAS	0	1
49 Auxilia colocando as pernas dentro da calça p/ vestir		
50 Retira calças com elástico na cintura		
51 Veste calças com elástico na cintura		
52 Retira calças, incluindo abrir fechos		
53 Veste calças incluindo fechar fechos		
L: SAPATOS / MEIAS	0	1
54 Retira meias e abre os sapatos		
55 Calça sapatos/sandálias		
56 Calça meias		
57 Coloca o sapato no pé correto; maneja fechos de velcro		
58 Amarra sapatos (prepara cadarço)		
M: TAREFAS DE TOALETE (roupas, uso do banheiro e limpeza)	0	1
59 Auxilia no manejo de roupas		
60 Tenta limpar-se depois de utilizar o banheiro		
61 Utiliza vaso sanitário, papel higiênico e dá descarga		
62 Lida com roupas antes e depois de utilizar o banheiro		
63 Limpa-se completamente depois de evacuar		
N: CONTROLE URINÁRIO (escore = 1 se a criança já é capaz)	0	1
64 Indica quando molhou fralda ou calça		
65 Ocasionalmente indica necessidade de urinar (durante o dia)		
66 Indica, consistentemente, necessidade de urinar e c/ tempo de utilizar o banheiro (durante o dia)		
67 Vai ao banheiro sozinho para urinar (durante o dia)		
68 Mantém-se constantemente seco durante o dia e a noite		
O: CONTROLE INTESTINAL (escore = 1 se a criança já é capaz)	0	1
69 Indica necessidade de ser trocado		
70 Ocasionalmente manifesta vontade de ir ao banheiro (durante o dia)		
71 Indica, constantemente, necessidade de evacuar e c/ tempo de utilizar o banheiro (durante o dia)		
72 Faz distinção entre urinar e evacuar		
73 Vai ao banheiro sozinho p/ evacuar, não tem acidentes intestinais		

Somatória da Área de Auto-Cuidado:

Por favor, certifique-se de ter respondido todos os itens.

Comentários: _____

_____

_____

_____

Parte I: Habilidades funcionais**Área de Mobilidade** (Marque cada item correspondente: escores dos itens: 0 = incapaz; 1 = capaz)**A: TRANSFERÊNCIAS NO BANHEIRO**

- 1 Fica sentado se estiver apoiado em equipamento ou no adulto
- 2 Fica sentado sem apoio na privada ou troninho
- 3 Senta e levanta de privada baixa ou troninho
- 4 Senta e levanta de privada própria para adulto
- 5 Senta e levanta de privada sem usar seus próprios braços

0	1

B: TRANSFERÊNCIAS DE CADEIRAS/ CADEIRAS DE RODAS

- 6 Fica sentado se estiver apoiado em equipamento ou adulto
- 7 Fica sentado em cadeira ou banco sem apoio
- 8 Senta e levanta de cadeira ou mobília baixa/infantis
- 9 Senta e levanta de cadeira/cadeira de rodas de tamanho adulto
- 10 Senta e levanta de cadeira sem usar seus próprios braços

0	1

C-1: TRANSFERÊNCIAS NO CARRO

- 11a Movimenta-se no carro; mexe-se e sobe/desce da cadeirinha de carro
- 12a Entra e sai do carro com pouco auxílio ou instrução
- 13a Entra e sai do carro sem assistência ou instrução
- 14a Maneja cinto de segurança ou cinto de cadeirinha de carro
- 15a Entra e sai do carro e abre e fecha a porta do mesmo

0	1

C-2: TRANSFERÊNCIAS NO ÔNIBUS

- 11b Sobe e desce do banco do ônibus
- 12b Move-se com ônibus em movimento
- 13b esce a escada do ônibus
- 14b Passa na roleta
- 15b Sobe a escada do ônibus

0	1

D: MOBILIDADE NA CAMA / TRANSFERÊNCIAS

- 16 Passa de deitado para sentado na cama ou berço
- 17 Passa para sentado na beirada da cama; deita a partir de sentado na beirada da cama
- 18 Sobe e desce de sua própria cama
- 19 Sobe e desce de sua própria cama, sem usar seus braços

0	1

E: TRANSFERÊNCIAS NO CHUVEIRO

- 20 Entra no box/cortinado
- 21 Sai do box/cortinado
- 22 Agacha para pegar sabonete ou shampoo no chão
- 23 Abre e fecha box/cortinado
- 24 Abre e fecha torneira

0	1

F: MÉTODOS DE LOCOMOÇÃO EM AMBIENTE INTERNO (escore 1 se já realiza)

- 25 Rola, pivoteia, arrasta ou engatinha no chão
- 26 Anda, porém segurando-se na mobília, parede, adulto ou utiliza aparelhos para apoio
- 27 Anda sem auxílio

0	1

G: LOCOMOÇÃO EM AMBIENTE INTERNO:

- DISTÂNCIA / VELOCIDADE** (escore 1 se já realiza)
- 28 Move-se pelo ambiente mas com dificuldade (cai; velocidade lenta para a idade)
- 29 Move-se pelo ambiente sem dificuldade
- 30 Move-se entre ambientes, mas com dificuldade (cai; velocidade lenta para a idade)
- 31 Move-se entre ambientes sem dificuldade
- 32 Move-se em ambiente internos por 15 m; abre e fecha portas internas e externas

0	1

H: LOCOMOÇÃO EM AMBIENTE INTERNO: ARRASTA / CARREGA OBJETOS

- 33 Muda de lugar intencionalmente
- 34 Move-se concomitantemente com objetos pelo chão
- 35 Carrega objetos pequenos que cabem em uma mão
- 36 Carrega objetos grandes que requerem a utilização das duas mãos
- 37 Carrega objetos frágeis ou que contenham líquidos

0	1

I: LOCOMOÇÃO EM AMBIENTES EXTERNO: MÉTODOS

- 38 Anda, mas segura em objetos, adulto ou aparelhos de apoio
- 39 Anda sem apoio

0	1

J: LOCOMOÇÃO EM AMBIENTE EXTERNO: DISTÂNCIA / VELOCIDADE (escore 1 se já for capaz)

- 40 Move-se por 3 – 15 m (comprimento de 10 1-5 carro)
- 41 Move-se por 15 – 30 m (comprimento de 5-10 carro)
- 42 Move-se por 30 – 45 m
- 43 Move-se por 45 m ou mais, mas com dificuldade (tropeça, velocidade lenta para a idade)
- 44 Move-se por 45 m ou mais sem dificuldade

0	1

K: LOCOMOÇÃO EM AMBIENTE EXTERNO: SUPERFÍCIES

- 45 Superfícies niveladas (passeios e ruas planas)
- 46 Superfícies pouco acidentadas (asfalto rachado)
- 47 Superfícies irregulares e acidentadas (gramados e ruas de cascalho)
- 48 Sobe e desce rampas ou inclinações
- 49 Sobe e desce meio-fio

0	1

L: SUBIR ESCADAS

- (escore 1 se a criança previamente possui habilidade)
- 50 Arrasta-se, engatinha para cima por partes ou lances parciais de escadas (1-11 degraus)
- 51 Arrasta, engatinha para cima por um lance de escada completo (12-15 degraus)
- 52 Sobe partes de um lance de escadas (ereto)
- 53 Sobe um lance completo, mas com dificuldade (lento para a idade)
- 54 Sobe conjunto de lances de escada sem dificuldade

0	1

M: DESCER ESCADAS

- (escore 1 se a criança previamente possui habilidade)
- 55 Arrasta-se, engatinha para baixo por partes ou lances parciais de escadas (1-11 degraus)
- 56 Arrasta-se, rasteja para baixo por um lance de escada
- 57 Desce parte de um lance de escadas (ereto) completo (12-15 degraus)
- 58 Desce um lance completo, mas c/ dificuldade (lento p/ a idade)
- 59 Desce conjunto de lances de escadas sem dificuldade

0	1

Somatória da Área de Mobilidade:

Por favor, certifique-se de ter respondido todos os itens.

Comentários:

Parte I: Habilidades funcionais**Área de Função Social** (Marque cada item correspondente: escores dos itens: 0 = incapaz; 1 = capaz)

A: COMPREENSÃO DO SIGNIFICADO DA PALAVRA		0	1	H: BRINCADEIRA COM OBJETOS		0	1
1 Orienta-se pelo som				36 Manipula brinquedos, objetos ou o corpo com intenção			
2 Reage ao "não", reconhece próprio nome ou de familiar				37 Usa objetos reais ou substituídos em seqüências simples de faz-de-conta			
3 Reconhece 10 palavras				38 Agrupa materiais para formar alguma coisa			
4 Entende quando você fala sobre relacionamentos entre pessoas e/ou coisas que são visíveis				39 Inventa longas rotinas de faz-de-conta envolvendo coisas que a criança já entende ou conhece			
5 Entende quando você fala sobre tempo e seqüência de eventos				40 Inventa seqüências elaboradas de faz-de-conta a partir da imaginação			
B: COMPREENSÃO DE SENTENÇAS COMPLEXAS				I: AUTO-INFORMAÇÃO		0	1
6 Compreende sentenças curtas sobre objetos e pessoas familiares				41 Diz o primeiro nome			
7 Compreende comandos simples c/ palavras que descrevem pessoas ou coisas				42 Diz o primeiro e último nome			
8 Compreende direções que descrevem onde alguma coisa está				43 Dá o nome e informações descritivas sobre familiares			
9 Compreende comando de dois passos, utilizando-se se/então, antes/depois, primeiro/segundo, etc.				44 Dá o endereço completo de casa; se no hospital, dá o nome do hospital e o número do quarto			
10 Compreende duas sentenças que falam de um mesmo sujeito mas de uma forma diferente				45 Dirige-se a um adulto para pedir auxílio sobre como voltar para casa ou voltar ao quarto do hospital			
C: USO FUNCIONAL DA COMUNICAÇÃO				J: ORIENTAÇÃO TEMPORAL		0	1
11 Nomeia objetos				46 Tem uma noção geral horário das refeições e das rotinas durante o dia			
12 Usa palavras específicas ou gestos p/ direcionar ou requisitar ações de outras pessoas				47 Tem alguma noção da seqüência dos eventos familiares na semana			
13 Procura informação fazendo perguntas				48 Tem conceitos simples de tempo			
14 Descreve ações ou objetos				49 Associa um horário específico com atividades/eventos			
15 Fala sobre sentimentos ou pensamentos próprios				50 Olha o relógio regularmente ou pergunta as horas para cumprir o curso das obrigações			
D: COMPLEXIDADE DA COMUNICAÇÃO EXPRESSIVA				K: TAREFAS DOMÉSTICAS		0	1
16 Usa gestos que têm propósito adequado				51 Começa a ajudar a cuidar dos seus pertences se for dada uma orientação e ordens constantes			
17 Usa uma única palavra com significado adequado				52 Começa a ajudar nas tarefas domésticas simples se for dada uma orientação e ordens constantes			
18 Combina duas palavras com significado adequado				53 Ocasionalmente inicia rotinas simples para cuidar dos seus próprios pertences; pode requisitar ajuda física ou ser lembrado de completá-las			
19 Usa sentenças de 4-5 palavras				54 Ocasionalmente inicia tarefas domésticas simples; pode requisitar ajuda física ou ser lembrado de completá-las			
20 Conecta duas ou mais idéias para contar uma história simples				55 Inicia e termina pelo menos uma tarefa doméstica envolvendo vários passos e decisões; pode requisitar ajuda física			
E: RESOLUÇÃO DE PROBLEMA				L: AUTO-PROTEÇÃO		0	1
21 Tenta indicar o problema ou dizer o que é necessário p/ ajudar a resolvê-lo				56 Mostra cuidado apropriado quando está perto de escadas			
22 Se transtornado por causa de um problema, a criança precisa ser ajudada imediatamente ou o seu comportamento é prejudicado				57 Mostra cuidado apropriado perto de objetos quentes / cortantes			
23 Se transtornado por causa de um problema, a criança consegue pedir ajuda e esperar se houver uma demora				58 Ao atravessar a rua na presença de um adulto, a criança não precisa ser advertida sobre as normas de segurança			
24 Em situações comuns, a criança descreve o problema e seus sentimentos com algum detalhe				59 Sabe que não deve aceitar passeio, comida ou dinheiro de estranhos			
25 Diante de algum problema comum, a criança pode procurar um adulto para trabalhar uma solução em conjunto				60 Atravessa rua movimentada com segurança na ausência de um adulto			
F: JOGO SOCIAL INTERATIVO (ADULTOS)				M: FUNÇÃO COMUNITÁRIA		0	1
26 Mostra interesse em relação a outros				61 A criança brinca em casa com segurança, sem precisar ser vigiada constantemente			
27 Inicia uma brincadeira familiar				62 Vai ao ambiente externo da casa com segurança e é vigiada apenas periodicamente			
28 Aguarda sua vez em um jogo simples quando é dada dica que é sua vez				63 Segue regras/expectativas da escola e de estabelecimentos comunitários			
29 Tenta imitar uma ação prévia de um adulto durante uma brincadeira				64 Explora e atua em estabelecimentos comunitários sem supervisão			
30 Durante a brincadeira a criança pode sugerir passos novos ou diferentes, ou responder a uma sugestão				65 Faz transações em uma loja da vizinhança sem assistência			
G: INTERAÇÃO COM OS COMPANHEIROS (CRIANÇAS DE IDADE SEMELHANTE)				Somatória de Função Social:			
31 Percebe a presença de outras crianças e pode vocalizar ou gesticular p/ os companheiros				Por favor, certifique-se de ter respondido todos os itens.			
32 Interage c/ outras crianças em situações breves / simples				Comentários: _____			
33 Tenta exercitar brincadeiras simples em uma atividade com outra criança							
34 Planeja e executa atividade cooperativa com outras cças							
35 Atividades de brincar ou jogos com regras							

Partes II e III: Assistência do Cuidador e Modificação do Ambiente Circule o escore apropriado para avaliar cada item das escalas de Assistência do Cuidador e Modificação do Ambiente	Assistência do Cuidador						Modificações			
	Independente	Supervisão	Mínima	Moderada	Máxima	Total	Nenhuma	Criança	Reabilitação	Extensiva
Área de Auto-Cuidado	5	4	3	2	1	0	N	C	R	E
A. Alimentação: Come e bebe nas refeições regulares; não inclui cortar carne, abrir recipiente ou servir comida das travessas.	5	4	3	2	1	0	N	C	R	E
B. Higiene Pessoal: Escova dentes, escova ou penteia o cabelo e limpa o nariz.	5	4	3	2	1	0	N	C	R	E
C. Banho: Lava e seca rosto e mãos, toma banho; não inclui: entrar e sair do chuveiro ou banheira, preparar a água e lavar as costas ou cabelos.	5	4	3	2	1	0	N	C	R	E
D. Vestir – parte superior do corpo: Roupas de uso diário, não inclui fechos nas costas; inclui ajudar a colocar e retirar splint ou prótese; não inclui tirar as roupas do armário ou gavetas.	5	4	3	2	1	0	N	C	R	E
E. Vestir – parte inferior do corpo: Roupas de uso diário, incluindo colocar e tirar órtese ou prótese; não inclui tirar as roupas do armário ou gavetas.	5	4	3	2	1	0	N	C	R	E
F. Banheiro: Lidar com as roupas, manejo do vaso ou uso de instalações externas, e higiene; não inclui: transferência para o sanitário, controle dos horários ou limpar-se após acidentes.	5	4	3	2	1	0	N	C	R	E
G. Controle Urinário: Controle urinário dia e noite, limpar-se e controle dos horários.	5	4	3	2	1	0	N	C	R	E
H. Controle Intestinal: Controle do intestino dia e noite, limpar-se e controle dos horários.	5	4	3	2	1	0	N	C	R	E
Área de Mobilidade	Soma da área de Auto-Cuidado									
A. Transferências no banheiro/cadeiras: cadeira-de-rodas infantil, cadeira de tamanho adulto, sanitário de tamanho adulto.	5	4	3	2	1	0	N	C	R	E
B. Transferências no carro/ônibus: mobilidade dentro do carro ou no ônibus, uso do cinto de segurança, transferências/abrir e fechar as portas do carro ou entrar e sair do ônibus.	5	4	3	2	1	0	N	C	R	E
C. Mobilidade na cama/transferências: subir e descer da cama sozinho e mudar de posição na própria cama.	5	4	3	2	1	0	N	C	R	E
D. Transferências no chuveiro: entrar e sair do chuveiro, abrir chuveiro, pegar sabonete e shampoo. Não inclui preparar para o banho.	5	4	3	2	1	0	N	C	R	E
E. Locomoção em ambiente interno: 15 metros; não inclui abrir portas ou carregar objetos.	5	4	3	2	1	0	N	C	R	E
F. Locomoção em ambiente externo: 45 metros em superfícies niveladas; focalizar na habilidade física para mover-se em ambiente externo (não considerar comportamento ou questões de segurança como atravessar ruas).	5	4	3	2	1	0	N	C	R	E
G. Escadas: subir e descer um lance de escadas (12-15 degraus).	5	4	3	2	1	0	N	C	R	E
Área de Função Social	Soma da área de Mobilidade									
A. Compreensão funcional: entendimento das solicitações e instruções.	5	4	3	2	1	0	N	C	R	E
B. Expressão funcional: habilidade para fornecer informações sobre suas próprias atividades e tomar conhecidas as suas necessidades; inclui clareza na articulação.	5	4	3	2	1	0	N	C	R	E
C. Resolução de problemas em parceria: inclui comunicação do problema e o empenho com o adulto de referência ou um outro adulto em encontrar uma solução; inclui apenas problemas que ocorrem durante as atividades diárias.	5	4	3	2	1	0	N	C	R	E
D. Brincar com companheiro: habilidade para planejar e executar atividades com um companheiro conhecido.	5	4	3	2	1	0	N	C	R	E
E. Segurança: cuidados quanto à segurança em situações da rotina diária, incluindo escadas, lâminas ou objetos quentes e tráfego.	5	4	3	2	1	0	N	C	R	E
	Soma da área de Função Social									

Inventário de Avaliação Pediátrica de Incapacidade

Nome: _____	Data do teste: ____/____/____ Idade: ____
Identificação: _____	Entrevistador: _____

SUMÁRIO DOS ESCORES

Escore Compostos

ÁREA

		Escore Bruto	Escore Normativo	Erro padrão	Escore Contínuo	Erro padrão	Escore Fit*
Auto-cuidado	Habilidades funcionais						
Mobilidade	Habilidades funcionais						
Função Social	Habilidades funcionais						
Auto-cuidado	Assistência do Cuidador						
Mobilidade	Assistência do Cuidador						
Função Social	Assistência do Cuidador						

Modificação (frequências)

Auto-cuidado (8itens)				Mobilidade (7 itens)				Função Social (5 itens)			
Nenhuma	Criança	Reabilitação	Extensiva	Nenhuma	Criança	Reabilitação	Extensiva	Nenhuma	Criança	Reabilitação	Extensiva

Perfil dos Escores

ÁREA

		ESCORE NORMATIVO					ESCORE CONTÍNUO				
Auto-cuidado	Habilidades funcionais	10	30	50	70	90	0		50		100
Mobilidade	Habilidades funcionais	10	30	50	70	90	0		50		100
Função social	Habilidades funcionais	10	30	50	70	90	0		50		100
Auto-cuidado	Assistência do cuidador	10	30	50	70	90	0		50		100
Mobilidade	Assistência do cuidador	10	30	50	70	90	0		50		100
Função social	Assistência do cuidador	10	30	50	70	90	0		50		100

+/- 2 erros padrões

©1992 New England Medical Center and PEDI Research Group. Reproduction of this form without prior written permission is prohibited.
 PEDI Research group: Stephen M. Haley, Ph. D., P.T. Wendy J. Coster, Ph. D., OTR/L, Larry H. Ludlow, Ph. D., Jane T. Halli-wanger, M.A., Ed.M. Peter J. Andrellos, Ph.D.

ANEXO 2

Termo de consentimento livre e esclarecido

HOSPITAL DAS CLÍNICAS

DA

FACULDADE DE MEDICINA DA UNIVERSIDADE DE SÃO PAULO

TERMO DE CONSENTIMENTO LIVRE E ESCLARECIDO

(Instruções para preenchimento no verso)

I - DADOS DE IDENTIFICAÇÃO DO SUJEITO DA PESQUISA OU RESPONSÁVEL LEGAL

- 1. NOME DO PACIENTE** :.....
DOCUMENTO DE IDENTIDADE Nº : ..... SEXO : .M F
DATA NASCIMENTO: ...../...../.....
ENDEREÇO ..... Nº ..... APTO: .....
BAIRRO: ..... CIDADE .....
CEP: ..... TELEFONE: DDD (.....) .....
- 2. RESPONSÁVEL LEGAL** .....
NATUREZA (grau de parentesco, tutor, curador etc.) .....
DOCUMENTO DE IDENTIDADE Nº : ..... SEXO : .M F
DATA NASCIMENTO: ...../...../.....
ENDEREÇO ..... Nº ..... APTO: .....
BAIRRO: ..... CIDADE .....
CEP: ..... TELEFONE: DDD (.....) .....

II - DADOS SOBRE A PESQUISA CIENTÍFICA

- 1. TÍTULO DO PROTOCOLO DE PESQUISA:** **Avaliação do Impacto da doença em portadoras de Síndrome de Rett.**
PESQUISADOR: **Carlos Bandeira de Mello Monteiro.**
CARGO/FUNÇÃO: **Fisioterapeuta** **INSCRIÇÃO CONSELHO REGIONAL (Crefito- 16531-F)**
UNIDADE DO HC: **Neurologia**
- 3. AVALIAÇÃO DO RISCO DA PESQUISA:**
SEM RISCO	X	RISCO MÍNIMO	RISCO MÉDIO
RISCO BAIXO		RISCO MAIOR	
- (probabilidade de que o indivíduo sofra algum dano como consequência imediata ou tardia do estudo)
- 4. DURAÇÃO DA PESQUISA : 02 ANOS**

III - REGISTRO DAS EXPLICAÇÕES DO PESQUISADOR AO PACIENTE OU SEU REPRESENTANTE LEGAL SOBRE A PESQUISA CONSIGNANDO:

1. justificativa e os objetivos da pesquisa.

Este trabalho irá apresentar as características da criança com síndrome de Rett, o que é muito importante para que os pais saibam o que irá acontecer com seu filho nos próximos anos.

2. procedimentos que serão utilizados e propósitos, incluindo a identificação dos procedimentos que são experimentais.

Para realizar este trabalho é necessário que os pais ou responsável pela criança responda algumas perguntas que serão feitas por um profissional capacitado. Não é preciso escrever nada, apenas responder às perguntas.

3. desconfortos e riscos esperados

Não existe nenhum desconforto ou risco, são perguntas simples e diretas sobre o que a criança consegue fazer no seu dia-a-dia.

4. benefícios que poderão ser obtidos

Com a ajuda dos pais ou responsável neste trabalho poderemos responder várias perguntas sobre o que a criança com Síndrome de Rett consegue ou não fazer. Estes dados irão ajudar vários familiares e profissionais a entender melhor a Síndrome de Rett.

5. procedimentos alternativos que possam ser vantajosos para o indivíduo.

Não há, a não ser o conhecimento que o questionário oferece sobre o futuro da criança com síndrome de Rett

---

IV - ESCLARECIMENTOS DADOS PELO PESQUISADOR SOBRE GARANTIAS DO SUJEITO DA PESQUISA CONSIGNANDO:

1. acesso, a qualquer tempo, às informações sobre procedimentos, riscos e benefícios relacionados à pesquisa, inclusive para dirimir eventuais dúvidas.

Se os pais ou responsável quiserem saber mais sobre este trabalho ou tiver alguma dúvida do que estamos fazendo com suas respostas, estamos a disposição para ajudar e se necessário podemos mostrar o trabalho com mais detalhes. É garantido o acesso, a qualquer momento, às informações sobre procedimento, risco e benefícios relacionados à pesquisa.

2. liberdade de retirar seu consentimento a qualquer momento e de deixar de participar do estudo, sem que isto traga prejuízo à continuidade da assistência.

Se os pais ou responsável não quiser mais participar do trabalho, tem toda a liberdade de retirar seu consentimento e não será prejudicado ou cobrado de nada. Sendo garantida a continuidade dos atendimentos médicos.

3. salvaguarda da confidencialidade, sigilo e privacidade.

É importante dizer que o nome dos pais ou responsável, assim como da criança são confidenciais e não serão expostos em momento algum.

4. disponibilidade de assistência no HCHC, por eventuais danos à saúde, decorrentes da pesquisa.

Apesar da pesquisa não ter risco, o Dr Carlos Monteiro e Dr Fernando Kok estão disponíveis para esclarecer qualquer dúvida sobre o trabalho.

5. viabilidade de indenização por eventuais danos à saúde decorrentes da pesquisa.

V. INFORMAÇÕES DE NOMES, ENDEREÇOS E TELEFONES DOS RESPONSÁVEIS PELO ACOMPANHAMENTO DA PESQUISA, PARA CONTATO EM CASO DE INTERCORRÊNCIAS CLÍNICAS E REAÇÕES ADVERSAS.

VI. OBSERVAÇÕES COMPLEMENTARES:

VII - CONSENTIMENTO PÓS-ESCLARECIDO

Declaro que, após convenientemente esclarecido pelo pesquisador e ter entendido o que me foi explicado, consinto em participar do presente Protocolo de Pesquisa

São Paulo,

---

assinatura do sujeito da pesquisa ou responsável legal

---

assinatura do pesquisador
(carimbo ou nome Legível)

ANEXO 3

Inventário de Avaliação Pediátrica de Incapacidade**Adaptação para Síndrome de Rett- Habilidades funcionais****FORMULÁRIO DE PONTUAÇÃO****Sobre a criança:**

Nome _____

Sexo: M ☐ F ☐

Idade: _____ Dia _____ Mês _____ Ano _____

Entrevista _____

Nascimento _____

Sobre o entrevistado:

Nome: _____

Sexo: M ☐ F ☐ Idade: _____

Parentesco com a criança: _____

Profissão _____

Sobre o avaliador

Nome: _____

Profissão: _____

Instituição: _____

Orientações gerais para pontuação:

Habilidade funcionais: 87 itens

- Autocuidado: 21 itens
- Mobilidade: 51 itens
- Função social: 15 itens

Pontuação:

0= incapaz ou limitado na capacidade de executar o item na maioria das situações

1= capaz de executar o item na maioria das situações, ou o item já foi previamente conquistado e habilidades funcionais progrediram além deste nível.

Parte I: Habilidades funcionais
Área de Autocuidado

(Marque cada item correspondente: escores dos itens: **0 = incapaz; 1 = capaz**)

A: TEXTURA DOS ALIMENTOS	0	1
1 Come alimento batido/amassado/coado.		
2 Come alimento moído/granulado.		
3 Come alimento picado em pedaço.		
4 Come comida de texturas variadas		

J: CONTROLE URINÁRIO	0	1
17 Indica quando molhou fralda ou calça		
18 Ocasionalmente indica necessidade de urinar (durante o dia)		

B: UTILIZAÇÃO DE UTENSÍLIOS	0	1
5 Alimenta-se com os dedos		
6 Pega comida com colher e leva até a boca		

K: CONTROLE INTESTINAL	0	1
19 Indica necessidade de ser trocado		
20 Ocasionalmente manifesta vontade de ir ao banheiro (durante o dia)		
21 Indica, constantemente, necessidade de evacuar e c/ tempo de utilizar o banheiro (durante o dia)		

C: UTILIZAÇÃO DE RECIPIENTES DE BEBER	0	1
7 Segura mamadeira ou copo com bico ou canudo		
8 Levanta copo para beber, mas pode derramar		
9 Levanta, c/ firmeza, copo s/ tampa usando as 2 mãos		

Somatória de Autocuidado:

Por favor, certifique-se de ter respondido todos os itens.

Comentários: _____
_____
_____
_____
_____

D: HIGIENE ORAL	0	1
10 Abre a boca para a limpeza dos dentes		

E: CUIDADOS COM OS CABELOS	0	1
11 Mantém a cabeça estável enquanto o cabelo é penteado		
12 Leva pente ou escova até o cabelo		

F: CUIDADOS COM O NARIZ	0	1
13 Permite que o nariz seja limpo		

G: LAVAR AS MÃOS	0	1
14 Mantém as mãos elevadas p/ que sejam lavadas		

H: AGASALHO/VESTIMENTAS ABERTAS NA FRENTE	0	1
15 Auxilia empurrando os braços p/ vestir a manga da camisa		

I: CALÇAS	0	1
16 Auxilia colocando as pernas dentro da calça p/ vestir		

Área de Mobilidade

(Marque cada item correspondente: escores dos itens: 0 = incapaz; 1 = capaz)

A: TRANSFERÊNCIAS NO BANHEIRO	0	1
1 Fica sentado se estiver apoiado em equipamento ou no adulto		
2 Fica sentado sem apoio na privada ou troninho		
3 Senta e levanta de privada baixa ou troninho		
4 Senta e levanta de privada própria para adulto		
5 Senta e levanta de privada sem usar seus próprios braços		

B: TRANSFERÊNCIAS DE CADEIRAS/ CADEIRAS DE RODAS	0	1
6 Fica sentado se estiver apoiado em equipamento ou adulto		
7 Fica sentado em cadeira ou banco sem apoio		
8 Senta e levanta de cadeira ou mobília baixa/infantis		
9 Senta e levanta de cadeira/cadeira de rodas de tamanho adulto		
10 Senta e levanta de cadeira sem usar seus próprios braços		

C: TRANSFERÊNCIAS NO CARRO	0	1
11 Movimenta-se no carro; mexe-se e sobe/desce da cadeirinha de carro		
12 Entra e sai do carro com pouco auxílio ou instrução		
13 Entra e sai do carro sem assistência ou instrução		

D: MOBILIDADE NA CAMA / TRANSFERÊNCIAS	0	1
14 Passa de deitado para sentado na cama ou berço		
15 Passa para sentado na beirada da cama; deita a partir de sentado na beirada da cama		
16 Sobe e desce de sua própria cama		
17 Sobe e desce de sua própria cama, sem usar seus braços		

E: TRANSFERÊNCIAS NO CHUVEIRO	0	1
18 Entra no box/cortinado		
19 Sai do box/cortinado		

F: MÉTODOS DE LOCOMOÇÃO EM AMBIENTE INTERNO	0	1
20 Rola, pivoteia, arrasta ou engatinha no chão		
21 Anda, porém segurando-se na mobília, parede, adulto ou utiliza aparelhos para apoio		
22 Anda sem auxílio		

G: LOCOMOÇÃO EM AMBIENTE INTERNO: DISTÂNCIA / VELOCIDADE (escore 1 se já realiza)	0	1
23 Move-se pelo ambiente mas com dificuldade (cai; velocidade lenta para a idade)		
24 Move-se pelo ambiente sem dificuldade		
25 Move-se entre ambientes, mas com dificuldade (cai; velocidade lenta para a idade)		
26 Move-se entre ambientes sem dificuldade		
27 Move-se em ambiente internos por 15 m; abre e fecha portas internas e externas		

H: LOCOMOÇÃO EM AMBIENTE INTERNO: ARRASTA / CARREGA OBJETOS	0	1
28 Muda de lugar intencionalmente		
29 Move-se concomitantemente com objetos pelo chão		
30 Carrega objetos pequenos que cabem em uma mão		
31 Carrega objetos grandes que requerem a utilização das duas mãos		

I: LOCOMOÇÃO EM AMBIENTES EXTERNO: MÉTODOS	0	1
32 Anda, mas segura em objetos, adulto ou aparelhos de apoio		
33 Anda sem apoio		

J: LOCOMOÇÃO EM AMBIENTE EXTERNO: DISTÂNCIA / VELOCIDADE (escore 1 se já for capaz)	0	1
34 Move-se por 3 – 15 m (comprimento de 1-5 carro)		
35 Move-se por 15 – 30 m (comprimento de 5-10 carro)		
36 Move-se por 30 – 45 m		
37 Move-se por 45 m ou mais, mas com dificuldade (tropeça, velocidade lenta para a idade)		
38 Move-se por 45 m ou mais sem dificuldade		

K: LOCOMOÇÃO EM AMBIENTE EXTERNO: SUPERFÍCIES	0	1
39 Superfícies niveladas (passeios e ruas planas)		
40 Superfícies pouco acidentadas (asfalto rachado)		
41 Superfícies irregulares e acidentadas (gramados e ruas de cascalho)		
42 Sobe e desce rampas ou inclinações		
43 Sobe e desce meio-fio		

L: SUBIR ESCADAS (escore 1 se a criança previamente possui habilidade)	0	1
44 Arrasta-se, engatinha para cima por partes ou lances parciais de escadas (1-11 degraus)		
45 Arrasta, engatinha para cima por um lance de escada completo (12-15 degraus)		
46 Sobe partes de um lance de escadas (ereto)		
47 Sobe um lance completo, mas com dificuldade (lento para a idade)		

M: DESCER ESCADAS (escore 1 se a criança previamente possui habilidade)	0	1
48 Arrasta-se, engatinha para baixo por partes ou lances parciais de escadas (1-11 degraus)		
49 Arrasta-se, rasteja para baixo por um lance de escada		
50 Desce parte de um lance de escadas (ereto) completo (12-15 degraus)		
51 Desce um lance completo, mas c/ dificuldade (lento p/ a idade)		

Somatória de Mobilidade:

Por favor, certifique-se de ter respondido todos os itens.

Comentários: _____

_____

_____

_____

_____

_____

Área de Função Social

(Marque cada item correspondente: escores dos itens: 0 = incapaz; 1 = capaz)

A: COMPREENSÃO DO SIGNIFICADO DA PALAVRA	0	1
1 Orienta-se pelo som		
2 Reage ao "não", reconhece próprio nome ou de alguma pessoa familiar		
3 Reconhece 10 palavras		

B: COMPREENSÃO DE SENTENÇAS COMPLEXAS	0	1
4 Compreende sentenças curtas sobre objetos e pessoas familiares		

C: USO FUNCIONAL DA COMUNICAÇÃO	0	1
5 Nomeia objetos		
6 Usa palavras específicas ou gestos p/ direcionar ou requisitar ações de outras pessoas		

D: COMPLEXIDADE DA COMUNICAÇÃO EXPRESSIVA	0	1
7 Usa gestos que têm propósito adequado		
8 Usa uma única palavra com significado adequado		

E: RESOLUÇÃO DE PROBLEMA	0	1
9 Se transtornado por causa de um problema, a criança precisa ser ajudada imediatamente ou o seu comportamento é prejudicado		

F: JOGO SOCIAL INTERATIVO (ADULTOS)	0	1
10 Mostra interesse em relação a outros		

G: INTERAÇÃO COM OS COMPANHEIROS (CRIANÇAS DE IDADE SEMELHANTE)	0	1
11 Percebe a presença de outras crianças e pode vocalizar ou gesticular p/ os companheiros		

H: BRINCADEIRA COM OBJETOS	0	1
12 Manipula brinquedos, objetos ou o corpo com intenção		

I: AUTO-PROTEÇÃO	0	1
13 Mostra cuidado apropriado quando está perto de escadas		

J: FUNÇÃO COMUNITÁRIA	0	1
14 A criança brinca em casa com segurança, sem precisar ser vigiada constantemente		
15 Vai ao ambiente externo da casa com segurança e é vigiada apenas periodicamente		

Somatória de Função social:

Por favor, certifique-se de ter respondido todos os itens.

Comentários: _____
 _____
 _____
 _____
 _____

Inventário de Avaliação Pediátrica de Incapacidade

Adaptação para Síndrome de Rett- Habilidades funcionais

SUMÁRIO DOS ESCORES

Nome: _____

Data do teste: _____

Entrevistado: _____

Entrevistador: _____

Escores das áreas do PEDI adaptado para SR (tercil)

Área do PEDI	Idade	Escore bruto (EB)	Cálculo da capacidade	Valor da capacidade
AUTOCUIDADO	até 2 anos e 6 meses	$\frac{EB \times 100}{14} =$	$\frac{X \times 100}{14} =$	
	acima de 2 anos e 6 meses	$\frac{EB \times 100}{21} =$	$\frac{X \times 100}{21} =$	
MOBILIDADE	até 2 anos e 6 meses	$\frac{EB \times 100}{36} =$	$\frac{X \times 100}{36} =$	
	de 2anos e 6 meses a 5 anos	$\frac{EB \times 100}{48} =$	$\frac{X \times 100}{48} =$	
	acima de 5 anos	$\frac{EB \times 100}{51} =$	$\frac{X \times 100}{51} =$	
FUNÇÃO SOCIAL	até 2 anos e 6 meses	$\frac{EB \times 100}{13} =$	$\frac{X \times 100}{13} =$	
	acima de 2 anos e 6 meses	$\frac{EB \times 100}{15} =$	$\frac{X \times 100}{15} =$	

VALORES PARA CÁLCULO DO TERCIL (Área da habilidade funcional)

Tabela de identificação do tercil (grifar o tercil do paciente).

Área da habilidade funcional PEDI	Tercil	Valores do tercil
AUTOCUIDADO	Inferior	< 23,8
	Médio	23,8 a 33,3
	Superior	> 33,3
MOBILIDADE	Inferior	< 8,17
	Médio	8,17 a 56,86
	Superior	> 56,86
FUNÇÃO SOCIAL	Inferior	< 11,12
	Médio	11,12 a 20,0
	Superior	> 20,0

9. REFERÊNCIAS

Allegretti ALC, Mancini MC, Schwartzman JS. Estudo do desempenho funcional de crianças com paralisia cerebral diparética espástica utilizando o Pediatric Evaluation of disability inventory (PEDI). *Arq Bras Paralís Cereb.* 2004;1:35-40.

Amir RE, Van Den Veyver IB, Wan M, Tran CQ, Francke U, Zoghbi HY. Rett syndrome is caused by mutations in X-linked MECP2, encoding methyl-CpG-binding protein 2. *Nat Genet.* 1999;23:185-8.

Armstrong DD. The neuropathology of Rett syndrome. *Brain Dev.* 1992;14(suppl):S89-S98.

Bruck I, Antoniuk AS, Halick SM, Spessatto A, Bruyn LR, Rodrigues M, Koneski J, Facchim D. Síndrome de Rett: estudo retrospectivo e prospectivo de 28 pacientes. *Arq. Neuropsiquiatr.* 2001;59(2-B):407-10.

Budden SS, Dorsey HC, Steiner RD. Clinical profile of a male with Rett syndrome. *Brain Dev.* 2005;27(Suppl 1):S69-S71.

Caballero IM, Hendrich B. MECP2 in neurons: closing in on the cause of Rett syndrome. *Hum Mol Genet.* 2005;14 (Suppl 1):R19-R26.

Clayton-Smith J, Watson P, Ramsden S, Black GC. Somatic mutation in MECP2 as a non-fatal neurodevelopmental disorder in males. *Lancet.* 2000;356:830-2.

Colvin L, Leonard H, Klerk N, Davis M, Weaving L, Williamson S. Refining the phenotype of common mutations in Rett syndrome. *J Med Genet.* 2004;41:25–30.

- Christen HJ, Hanefeld F. Male Rett variant. *Neuropediatrics*. 1995;26:81-2.
- Deidrick KM, Percy AK, Schanen C, Mamounas L, Maria BL. Rett syndrome: pathogenesis, diagnosis, strategies, therapies and future research directions. *J Child Neurol*. 2005;20:708-17.
- Ellaway C, Peat J, Leonard H, Christodoulou J. Sleep dysfunction in Rett syndrome: lack of age related decrease in sleep duration. *Brain Dev*. 2001;23:S101-S3.
- Engelberg RHH, Van Der Graaf Y, Van Empelen R, Beemer FA, Helden PJM. Osteogenesis imperfecta in childhood: impairment and disability. *Pediatrics*. 1997;99:1-7.
- Frankfort-Nachmias C, Leon-Guerrero A. *Social statistics for a diverse society*. 4a ed. Thousand Oaks: Pine Forge Press; 2005.
- Gratchev VV, Bashina VM, Klushnik TP, Ulas VU, Gorbachevskaya NL, Vorsanova SG. Clinical, neurophysiological and immunological correlations in classical Rett syndrome. *Brain Dev*. 2001;23:S108-12.
- Hagberg B, Aicardi J, Dias K, Ramos O. A progressive syndrome of autism, demetia, ataxia, and loss os purposeful hand use in girls Rett's syndrome: Report of 35 cases. *Ann Neurol*. 1983;4:471-9.
- Hagberg B, Goutières F, Hanefeld F, Rett A, Wilson J. Rett syndrome: criteria for inclusion and exclusion. *Brain Dev*. 1985;7:372-3.
- Hagberg B, Witt-Engerstrom I. Rett syndrome: a suggested staging system for describing impairment profile with increasing age towards adolescence. *Am J Med Genet*. 1986;24:45-59.
- Hagberg B. Rett syndrome: clinical peculiarities, diagnostics approach, and possible cause. *Pediatr Neurol*. 1989;5:75-83.

Hagberg B. Rett syndrome: clinical and biological aspects. *Clin Dev Med.* 1993;127:40-60.

Hagberg B. The Rett condition- broad clinical variability: a case report over three decades. *Neuropediatrics.* 1995;26:83-4.

Hagberg B, Berg M, Steffenburg U. Three decades of sociomedical experiences from West Swedish Rett females 4-60 years of age. *Brain Dev.* 2001;23:S28-S31.

Hagberg B, Hanefeld F, Percy A, Skjeldal O. An update on clinically applicable diagnostic criteria in Rett syndrome. *Eur J Pediatr Neurol.* 2002;6:293-7.

Haley SM, Coster WJ, Ludlow LH, Haltiwanger J, Andrellas P. *Pediatric evaluation of disability inventory (PEDI)*. Boston: Boston University; 1992 .

Herndon RM. *Handbook of neurologic rating scales*. 2nd ed. New York: Demos Medical Publishing; 2006.

Holm VA, King HA. Scoliosis in Rett syndrome. *Brain Dev.* 1990;12:151-3.

Ho ES, Curtis CG, Clarke HM. Pediatric Evaluation of disability inventory: its application to children with obstetric brachial plexus palsy. *J Hand Surg.* 2006;31A:197-202.

Hoffbuhr K, Devaney JM, LaFleur B, Sirianni N, Scacheri C, Giron J, Schuette J, Innis J, Marino M, Philippart M, Narayanan V, Umansky R, Kronn D, Hoffman EP, Naidu S. MeCP2 mutations in children with and without the phenotype of Rett syndrome. *Neurology.* 2001;56:1486-95.

Huppke P, Gärtner J. Molecular diagnosis of Rett Syndrome. *J Child Neurol.* 2005;20:732-36.

Isaacs JS, Murdock M, Lane J, Percy A. Eating difficulties in girls with Rett syndrome compared with other developmental disabilities. *J Am Diet Assoc.* 2003;103:224-30.

Julu POO, Kerr AM, Apartopoulos S, All- Rawas S, Witt-Engerstrom I, Engerstrom L, Jamal GA, Hansen S. Characterisation of breathing and associated central autonomic dysfunction in Rett disorder. *Arch Dis Child.* 2001;85:29-37.

Julu POO, Witt-Engerstrom I. Assessment of the maturity-related brainstem functions reveals the heterogeneous phenotypes and facilitates clinical management of Rett syndrome. *Brain Dev.* 2005;27(Suppl 1):S43-S53.

Kaufmann WE, Johnston MV, Blue ME. MeCP2 expression and function during brain development: implications for Rett syndrome's pathogenesis and clinicall evolution. *Brain Dev.* 2005;27(Suppl 1):S77-S87.

Kerr AM. Early clinical signs in Rett disorder. *Neuropediatrics.* 1994;26:67-71.

Kerr AM, Julu POO. Recent insight into hyperventilation from the study of Rett syndrome. *Arch Dis Child.* 1999;80:384-7.

Larsson G, Witt-Engerstrom I. Gross motor ability in Rett syndrome: the power of expectation, motivation and planning. *Brain Dev.* 2001;23:S77-S81.

Larsson G, Lindstrom B, Witt-Engerstrom I. Rett syndrome from a family perspective: the Swedish Rett Center survey. *Brain Dev.* 2005;27(Suppl 1): S14-S9.

Lee SSJ, Wan M, Francke U. Spectrum of MECP2 mutations in Rett syndrome. *Brain Dev.* 2001;23:S138-S43.

Leonard H, Silberstein J, Falk R, Houwink-Manville I, Ellaway C, Raffaele LS, Engerstrom IW, Schanen C. Occurrence of Rett syndrome in boys. *J Child Neurol.* 2005;16:333-8.

Leonard H, Moore H, Carey M, Fyfe S, Hall S, Robertson L, Wu XR, Bao X, Pan H, Christodoulou J, Williamson S, Klerk N. Genotype and early development in Rett syndrome: the value of international data. *Brain Dev.* 2005;27(Suppl 1):S59-S68.

Magalhães, MN e Lima, ACP. *Noções de Probabilidade e Estatística*. 2a ed. São Paulo: IME-USP; 2000.

Mancini MC, Fiúza PM, Rebelo JM, Magalhães LC, Coelho ZAC, Paixão ML, Gontijo APB, Fonseca ST. Comparação do desempenho de atividades funcionais em crianças com desenvolvimento normal e crianças com paralisia cerebral. *Arq Neuropsiquiatr.* 2002;60(2B):446-52.

Mancini MC, Silva PC, Gonçalves SC, Matins SM. Comparação do desempenho funcional de crianças portadoras de síndrome de Down e crianças com desenvolvimento normal aos 2 e 5 anos de idade. *Arq Neuropsiquiatr.* 2003;61(2B):409-15.

Mancini MC. *Inventário de Avaliação Pediátrica de Incapacidade (PEDI)*. Belo Horizonte: Editora UFMG; 2005.

Mari F, Kilstrup-Nielsen C, Cambi F, Speciale C, Mencarelli MA, Renieri A.. Genetics and mechanisms of disease in Rett syndrome. *Drug Discovery Today.* 2005;2:419-25.

Masuyama T, Matsuo M, Jing JJ, Tabara Y, Kitsuki K, Yamagata H, Kan Y, Miki T, Ishii K, Kondo I. Classic Rett syndrome in a boy with R133C mutation of MECP2. *Brain Dev.* 2005;27:439-42.

Milani D, Pantaleoni C, D'arrigo S, Selicorne A, Riva D. Another patient with MECP2 mutation without classic Rett syndrome phenotype. *Pediatr Neurol.* 2005;32:355-7.

- Moog U, Smeets EE, Roozendaal KEV, Schoenmakers S, Herbergs J, Schoonbrood-Lenssen AM, Schrander S. Neurodevelopmental disorders in males related to the gene causing Rett syndrome in females (MECP2). *Eur J Paediatr Neurol*. 2003;7:5-12.
- Morton RE, Bonas R, Minford J, Tarrant SC, Ellis RE. Respiration patterns during feeding in Rett syndrome. *Dev Med Child Neurol*. 1997;39:607-13.
- Mount RH, Charman T, Hastings RP, Reilly S, Cass H. The Rett syndrome behaviour questionnaire (RSBQ): refining the behavioural phenotype of Rett syndrome. *J Child Psychol Psychiatr*. 2002;43:1099-10.
- Neter J, Kutner MH, Nachtsheim CJ, Wasserman W. *Applied Linear Statistical Models*. 4a ed. Times Mirror Higher Education Group; 1996.
- Nielsen JB, Ravn K, Schartz M. A 77-year-old woman and a preserved speech variant among the Danish Rett patients with mutations in MECP2. *Brain Dev*. 2001;23:S230-32.
- Nomura Y, Segawa M. Motorsymptoms of the Rett syndrome: Abnormal muscle tone, posture, locomotion and stereotyped movement. *Brain Dev*. 1992;14:21-8.
- Oexle K, Thamm-Mucke B, Mayer T, Tinschert S. Reply to "should a syndrome be called by its correct name? the example of the preserved speech variant of Rett syndrome". *Eur J Paediatr*. 2005;164:711-2.
- Oliveira MC, Cordani LK. Correlação entre habilidades funcionais referidas pelo cuidador e assistência fornecida a crianças com paralisia cerebral. *Arq Bras Paralís Cereb*. 2004;1:24-29.
- Orrico A, Lam C, Galli L, Dotti MT, Hayek G, Tong SF, Poon PM, Zappella M, Federico A, Sorrentino V. MECP2 mutation in male patients with non-specific X-linked mental retardation. *FEBS Letters*. 2000;481:285-8.

Percy AK, Lane JB. Rett Syndrome: clinical and molecular update. *Curr Opin Pediatr.* 2004;16:670-7.

Percy AK, Lane JB. Rett Syndrome: model of neurodevelopmental disorder. *J Child Neurol.* 2005;20:718-21.

Rett A. The mystery of the Rett syndrome. *Brain Dev.* 1992;14:141-2.

Rosemberg S, Arita FN, Campos C. A brasilian girl with the Rett syndrome. *Brain Dev.* 1986;8:554-6.

Schwartzman JS, Bernardino A, Nishimura A, Gomes RR, Zats M. Rett syndrome in a boy with a 47XXY karyotype confirmed by a rare mutation in the MECP2 gene. *Neuropediatrics.* 2001;32:162-4.

Segawa M. Discussant: pathophysiologies of Rett syndrome. *Brain Dev.* 2001;23:S218-S23.

Segawa M. Early motor disturbance in Rett syndrome and its pathophysiologicall importance. *Brain Dev.* 2005;27(Suppl 1):S54-S8.

Segawa M, Nomura Y. Rett syndrome. *Curr Opin Neurol.* 2005;18:97-104.

Southall DP, Kerr A.M, Tirosh E, Amos P, Lang M, Stephensonj BP. Hyperventilation in the awake state potentially treatable component of Rett syndrome. *Arch Dis Child.* 1988;63:1039-48.

Topcu M, Akyerli C, Sayi A, Toruner GA, Kocoglu SR, Cimbis M, Ozcelik T. Somatic mosaicism for a MECP2 mutation associated with classic Rett syndrome in a boy. *Eur J Hum Genet.* 2002;10:77-81.

Tsai PY, Yang TF, Chan RC, Huang PH, Wong TT. Functional investigation in children with Spina Bifida- measurement by the Pediatric Evaluation of Disability Inventory (PEDI). *Child's Nerv Syst.* 2002;18:48-53.

Villard L, Kpebe A, Cardoso C, Chelly PJ, Tardieu PM, Fontes M. Two affected boys in a Rett syndrome family: clinical and molecular findings. *Neurology*. 2000;55:1188-93.

Vorsanova SG, Yurov YB, Kolotii AD, Soloviev IV. FISH analysis of replication and transcription of chromosome X loci: new approach for genetic analysis of Rett syndrome. *Brain Dev*. 2001;23:S191-S5.

Witt-Engerstrom I. Rett syndrome: a retrospective pilot study on potential early predictive symptomatology. *Brain Dev*. 1987;9:481-6.

Witt-Engerstrom I, Hagberg B. The Rett syndrome: gross motor disability and neural impairment in adults. *Brain Dev*. 1990;12:23-26.

Yamashita Y, Kondo I, Fukuda T, Morishima R, Kusaga A, Iwanaga R, Matsuishi T. Mutation analysis of the methyl-CpG-binding protein 2 gene (MECP2) in Rett patients with preserved speech. *Brain Dev*. 2001;23(Suppl):S157-S60.

Apêndices

Apêndice 1 - Aprovação da comissão de ética

DIRETORIA CLÍNICA

Comissão de Ética para Análise de Projetos de Pesquisa

APROVAÇÃO

A Comissão de Ética para Análise de Projetos de Pesquisa - CAPPesq da Diretoria Clínica do Hospital das Clínicas e da Faculdade de Medicina da Universidade de São Paulo, em sessão de 29.01.04, **APROVOU** o Protocolo de Pesquisa nº 1033/03, intitulado: "Avaliação do impacto da doença em portadoras de Síndrome de Rett" apresentado pelo Departamento de NEUROLOGIA, inclusive o Termo de Consentimento Livre e Esclarecido.

Pesquisador(a) Responsável: Dr. Fernando Kok

Pesquisador(a) Executante: Sr. Carlos Bandeira de Mello Monteiro

CAPPesq, 29 de Janeiro de 2004.

Dr. Fernando Kok
Orientador

PROF. DR. EUCLIDES AYRES DE CASTILHO
Presidente da Comissão de Ética para Análise
de Projetos de Pesquisa

Prof. Dr. Ricardo Nitrini
Coordenador

OBSERVAÇÃO: Cabe ao pesquisador elaborar e apresentar à CAPPesq, os relatórios parciais e final sobre a pesquisa (Resolução do Conselho Nacional de Saúde nº 196, de 10.10.1996, inciso IX.2, letra "c")

Apêndice 2 - Resultados individuais das pacientes

P	Idade	Habilidade Funcional												Assistência do Cuidador											
		Autocuidado						Função social						Autocuidado				Mobilidade				Função social			
		EB	EN	EC	EP	EB	EN	EC	EP	EB	EN	EC	EP	EB	EN	EC	EP	EB	EN	EC	EP	EB	EN	EC	EP
1	2 a	4	<10	18,1	3,68	6	<10	20	2,94	1	<10	7,41	6,02	0	<10	0	21,61	3	<10	24,56	6,36	0	<10	0	20,15
2	2 a 2 m	4	<10	18,1	3,68	4	<10	16,47	3,32	1	<10	7,41	6,02	0	<10	0	21,61	0	<10	0	17,63	0	<10	0	20,15
3	2 a 2 m	3	<10	15,7	4,05	6	<10	20	2,94	1	<10	7,41	6,02	0	<10	0	21,61	7	<10	36,53	4,62	0	<10	0	20,15
4	2 a 2 m	1	<10	7,72	6,36	1	<10	6,97	5,74	1	<10	7,41	6,02	0	<10	0	21,61	0	<10	0	17,63	0	<10	0	20,15
5	2 a 3 m	4	<10	18,1	3,68	17	<10	32,7	2,19	1	<10	7,41	6,02	0	<10	0	21,61	17	<10	59,95	3,63	0	<10	0	20,15
6	2 a 3 m	2	<10	12,57	4,73	11	<10	26,7	2,5	2	<10	12,6	4,74	0	<10	0	21,61	10	<10	42,44	4,12	0	<10	0	20,15
7	2 a 9 m	1	<10	7,72	6,36	1	<10	6,97	5,74	2	<10	12,6	4,74	0	<10	0	21,61	0	<10	0	17,63	0	<10	0	20,15
8	3 a 2 m	6	<10	22,11	3,29	35	<10	45,9	1,9	1	<10	7,41	6,02	0	<10	0	21,61	18	<10	55,69	3,84	0	<10	0	20,15
9	3 a 5 m	3	<10	15,7	4,05	7	<10	21,55	2,82	1	<10	7,41	6,02	0	<10	0	21,61	0	<10	0	17,63	0	<10	0	20,15
10	3 a 9 m	6	<10	22,11	3,29	5	<10	18,35	3,1	2	<10	12,6	4,74	0	<10	0	21,61	0	<10	0	17,63	0	<10	0	20,15
11	3 a 11 m	4	<10	18,15	3,68	2	<10	11,38	4,27	1	<10	7,41	6,02	0	<10	0	21,61	0	<10	0	17,63	0	<10	0	20,15
12	4 a 5 m	9	<10	27,02	3,04	27	<10	40,41	1,95	4	<10	19,51	3,99	0	<10	0	21,61	23	<10	62,91	3,65	0	<10	0	20,15
13	4 a 5 m	6	<10	22,11	3,29	31	<10	43,1	1,9	3	<10	16,34	4,26	0	<10	0	21,61	25	<10	65,74	3,71	0	<10	0	20,15
14	4 a 8 m	6	<10	22,11	3,29	30	<10	42,49	1,93	3	<10	16,34	4,26	0	<10	0	21,61	21	<10	60,12	3,68	0	<10	0	20,15
15	5 a 3 m	2	<10	12,57	4,73	4	<10	16,47	3,32	2	<10	12,6	4,74	0	<10	0	21,61	0	<10	0	17,63	0	<10	0	20,15
16	5 a 7 m	4	<10	18,15	3,68	7	<10	21,55	2,82	1	<10	7,41	6,02	0	<10	0	21,61	0	<10	0	17,63	0	<10	0	20,15
17	5 a 11 m	6	<10	22,11	3,29	4	<10	16,47	3,32	2	<10	12,6	4,74	0	<10	0	21,61	0	<10	0	17,63	0	<10	0	20,15
18	6 a	8	<10	25,47	3,1	7	<10	21,55	2,82	3	<10	16,34	4,26	0	<10	0	21,61	5	<10	31,48	5,25	0	<10	0	20,15
19	6 a 1 m	3	<10	15,7	4,05	5	<10	16,47	3,32	0	<10	0	10,13	0	<10	0	21,61	0	<10	0	17,63	0	<10	0	20,15
20	6 a 1 m	11	<10	29,98	2,94	40	<10	49,6	2,03	7	<10	27,12	3,39	1	<10	14,83	12,21	23	<10	62,91	3,65	0	<10	0	20,15
21	6 a 1 m	2	<10	12,57	4,73	2	<10	11,38	4,27	1	<10	7,41	6,02	0	<10	0	21,61	0	<10	0	17,63	0	<10	0	20,15
22	6 a 1 m	8	<10	25,47	3,1	36	<10	46,67	1,97	2	<10	12,6	4,74	0	<10	0	21,61	29	<10	72,33	4,4	0	<10	0	20,15
23	6 a 3 m	6	<10	22,11	3,29	35	<10	45,9	1,9	2	<10	12,6	4,74	0	<10	0	21,61	19	<10	57,21	3,78	0	<10	0	20,15
24	6 a 6 m	2	<10	12,57	4,73	4	<10	16,47	3,32	1	<10	7,41	6,02	0	<10	0	21,61	0	<10	0	17,63	0	<10	0	20,15
25	6 a 7 m	0	<10	0	11,22	1	<10	6,97	5,74	3	<10	16,34	4,26	0	<10	0	21,61	0	<10	0	17,63	0	<10	0	20,15
26	7 a 1 m	6	<10	22,11	3,29	18	<10	33,61	2,15	2	<10	12,6	4,74	0	<10	0	21,61	7	<10	36,53	4,62	0	<10	0	20,15
27	7 a 8 m	6	<10	22,11	3,29	30	<10	42,49	1,93	2	<10	12,6	4,74	0	<10	0	21,61	23	<10	62,91	3,65	0	<10	0	20,15
28	7 a 10 m	8	<10	25,47	3,1	44	<10	52,7	2,1	3	<10	16,34	4,26	0	<10	0	21,61	16	<10	52,51	3,95	0	<10	0	20,15
29	7 a 11 m	6	<10	22,11	3,29	12	<10	27,85	2,44	4	<10	19,51	3,99	0	<10	0	21,61	28	<10	70,44	4,11	0	<10	0	20,15
30	8 a 2 m	11		29,98	2,94	32		43,87	1,94	4		38,27	3,99	1		14,83	12,21	24		64,31	3,67	0		0	20,15
31	8 a 4 m	11		29,98	2,94	34		45,26	1,95	14		39,51	2,56	3		29,82	7,6	26		67,21	3,79	3		28,13	7,26
32	8 a 5 m	8		25,47	3,1	4		16,47	3,32	8		29,16	3,22	0		0	21,61	1		12,07	9,98	0		0	20,15

Continua...

P	Idade	Habilidade Funcional										Assistência do Cuidador									
		Autocuidado					Mobilidade					Função social					Autocuidado				
		EB	EN	EC	EP	EB	EN	EC	EP	EB	EN	EC	EP	EB	EN	EC	EP	EB	EN	EC	EP
33	8 a 8 m	7		23,84	3,18	2		11,38	4,27	4		19,51	3,99	1		14,83	12,21	0		17,63	0
34	9 a 1 m	4		18,15	3,68	3		14,24	3,66	1		7,41	6,02	0		0	21,61	0		17,63	0
35	9 a 7 m	11		29,98	2,94	23		37,55	2	2		12,6	4,74	0		0	21,61	23		62,91	3,65
36	9 a 10 m	15		35,31	2,73	42		51,15	2,07	11		34,24	2,82	0		0	21,61	26		67,21	3,79
37	10 a	14		34,05	2,79	42		51,15	2,07	10		32,69	2,93	4		34,21	6,77	29		72,33	4,4
38	10 a 1 m	19		39,85	2,51	36		46,67	1,97	14		38,27	2,56	6		40,86	5,77	21		60,12	3,68
39	10 a 10 m	2		12,57	4,73	2		11,38	4,27	1		7,41	6,02	0		0	21,61	0		17,63	0
40	10 a 11 m	6		22,11	3,29	23		37,55	2	2		12,6	4,74	0		0	21,61	8		38,66	4,41
41	11 a 11 m	10		28,52	2,99	36		46,67	1,97	6		24,85	3,58	3		29,82	7,6	24		64,31	3,67
42	12 a	4		18,15	3,68	32		43,87	1,94	1		7,41	6,02	0		0	21,61	21		60,12	3,68
43	12 a 6 m	3		15,7	4,05	3		14,24	3,66	1		7,41	6,02	0		0	21,61	0		17,63	0
44	12 a 11 m	6		22,11	3,29	22		36,8	2,02	5		22,32	3,77	0		0	21,61	18		55,69	3,84
45	13 a 3 m	8		25,47	3,1	2		11,38	4,27	3		16,34	4,26	0		0	21,61	0		17,63	0
46	14 a 3 m	16		36,52	2,68	36		46,67	1,97	11		34,24	2,82	2		24,01	8,99	18		55,69	3,84
47	14 a 6 m	6		22,11	3,29	1		6,97	5,74	4		19,51	3,99	0		0	21,61	0		17,63	0
48	14 a 7 m	2		12,57	4,73	1		6,97	5,74	3		16,34	4,26	0		0	21,61	0		17,63	0
49	14 a 9 m	11		29,98	2,94	31		43,18	1,94	1		7,41	6,02	1		14,83	12,21	23		62,91	3,65
50	14 a 9 m	9		27,02	3,04	28		41,1	1,94	2		12,6	4,74	0		0	21,61	21		60,12	3,68
51	15 a 3 m	14		34,05	2,79	44		52,76	2,12	7		27,12	3,39	0		0	21,61	27		68,76	3,92
52	15 a 3 m	6		22,11	3,29	1		6,97	5,74	1		7,41	6,02	0		0	21,61	0		17,63	0
53	15 a 4 m	6		22,11	3,29	28		41,1	1,94	2		12,6	4,74	0		0	21,61	21		60,12	3,68
54	15 a 9 m	10		28,52	2,99	28		41,1	1,94	8		29,16	3,22	0		0	21,61	19		57,21	3,78
55	16 a 1 m	3		15,7	4,05	1		6,97	5,74	3		16,34	4,26	0		0	21,61	0		17,63	0
56	17 a 7 m	4		18,15	3,68	18		33,61	2,15	2		12,6	4,74	0		0	21,61	20		58,68	3,72
57	17 a 9 m	1		7,72	6,36	1		6,97	5,74	1		7,41	6,02	0		0	21,61	0		17,63	0
58	18 a 5 m	2		12,57	4,73	2		11,38	4,27	1		7,41	6,02	0		0	21,61	0		17,63	0
59	19 a 2 m	7		23,84	3,18	29		41,8	1,94	5		22,32	3,77	0		0	21,61	26		67,21	3,79
60	20 a 4 m	8		25,47	3,1	30		42,49	1,93	6		24,85	3,58	0		0	21,61	25		65,74	3,71
61	20 a 9 m	7		23,84	3,18	7		21,55	2,82	1		7,41	6,02	0		0	21,61	0		17,63	0
62	21 a 1 m	5		20,24	3,45	1		6,97	5,74	3		16,34	4,26	0		0	21,61	0		17,63	0
63	26 a 4 m	10		28,52	2,99	38		48,11	1,99	5		22,32	3,77	1		14,83	12,21	27		68,76	3,92
64	26 a 9 m	10		28,52	2,99	4		16,47	3,32	6		24,85	3,58	0		0	21,61	0		17,63	0