Evolução da Síndrome de Rett: Avanços em teleintervenção e tecnologias para melhoria da interação social

Evolution of Rett Syndrome: Advances in teleintervention and technologies to improve social interaction

Evolución del síndrome de Rett: avances en teleintervención y tecnologías para mejorar la interacción social

Ana Laura Silva Nascimento[1], Thiago Augusto Bergo[2], Emanuelly Ledo Silva[3], Edvaldo José Rodrigues Cardoso[4]

Como citar: Nascimento ALS, Bergo TA, Silva EL, Cardoso EJR. Evolução da Síndrome de Rett: Avanços em teleintervenção e tecnologias para melhoria da interação social. REVISA. 2026; 15(Esp.3): 19-25. Doi: https://doi.org/10.36239/revisa.v15.nEsp3.p19a25

1. Universidade Federal de Alfenas, Alfenas, Minas Gerais, Brasil. https://orcid.org/0009-0004-5276-7446

2. Universidade Professor Edson Antônio Velano. Alfenas, Minas Gerais, Brasil. https://orcid.org/0009-0008-9714-5682

3. Universidade Federal de Alfenas, Alfenas, Minas Gerais, Brasil. https://orcid.org/0009-0002-6957-8954

4. Universidade Federal de Alfenas, Alfenas, Minas Gerais, Brasil. https://orcid.org/0000-0002-9701-450X

Recebido: 20/01/2026
Aprovado: 10/03/2026

RESUMO

Objetivo: A Síndrome de Rett (RTT) é um transtorno neurodesenvolvimental, caracterizado pela regressão das habilidades motoras, cognitivas e de comunicação. A teleintervenção e as tecnologias assistivas, incluindo dispositivos e ferramentas de Comunicação Aumentativa e Alternativa (CAA), como o Click4all, demonstraram eficácia na melhoria da comunicação, da interação social e do funcionamento adaptativo, especialmente em ambientes escolares. O envolvimento ativo de cuidadores e profissionais, aliado à flexibilidade do atendimento remoto e ao uso de tecnologias adaptativas e de baixo custo, é essencial para maximizar os resultados e promover a inclusão social. A integração dessas estratégias com terapias convencionais e o desenvolvimento contínuo de tecnologias personalizáveis oferecem perspectivas promissoras para a expansão do acesso ao tratamento e a melhoria da qualidade de vida de indivíduos com RTT.

Palavras-chave: Síndrome de Rett; Tecnologia Assistiva; Terapêutica.

ABSTRACT

Objective: Rett Syndrome (RTT) is a neurodevelopmental disorder characterized by the regression of motor, cognitive, and communication skills. Teleintervention and assistive technologies, including Augmentative and Alternative Communication (AAC) devices and tools such as Click4all, have demonstrated efficacy in improving communication, social interaction, and adaptive functioning, especially in school settings. The active involvement of caregivers and professionals, combined with the flexibility of remote care and the use of low-cost, adaptive technologies, is essential to maximize outcomes and promote social inclusion. The integration of these strategies with conventional therapies and the continued development of customizable technologies offer promising prospects for expanding access to treatment and improving the quality of life of individuals with RTT.

Keywords: Rett Syndrome; Self-Help Devices; Therapeutics

RESUMEN

Objetivo: El síndrome de Rett (RTT) es un trastorno del neurodesarrollo que se caracteriza por la regresión de las habilidades motoras, cognitivas y de comunicación. La teleintervención y las tecnologías de asistencia, incluyendo dispositivos de Comunicación Aumentativa y Alternativa (CAA) y herramientas como Click4all, han demostrado su eficacia para mejorar la comunicación, la interacción social y el funcionamiento adaptativo, especialmente en entornos escolares. La participación activa de cuidadores y profesionales, combinada con la flexibilidad de la atención remota y el uso de tecnologías adaptativas de bajo costo, es esencial para maximizar los resultados y promover la inclusión social. La integración de estas estrategias con las terapias convencionales y el desarrollo continuo de tecnologías personalizables ofrecen perspectivas prometedoras para ampliar el acceso al tratamiento y mejorar la calidad de vida de las personas con RTT.

Descriptores: Síndrome de Rett; Dispositivos de Autoayuda; Terapéutica

Introdução

A síndrome de Rett (RTT) é um distúrbio progressivo do neurodesenvolvimento causado na maioria dos casos por mutações esporádicas no gene MECP2 (methyl-CpG-binding protein 2), localizado no cromossomo X.[1,2] Ela afeta predominantemente meninas e tem uma prevalência de aproximadamente 1 em 10.000 nascimentos.[3,4] O gene MECP2 regula a expressão de vários genes e é amplamente expresso, com maior concentração dessa expressão no sistema nervoso central[2].

A descrição inicial da síndrome foi realizada em 1966 pelo neuropediatra austríaco Andreas Rett, que identificou, em meninas, a associação entre perda de habilidades previamente adquiridas, distúrbios motores e movimentos manuais estereotipados.[2] Contudo, o reconhecimento internacional ocorreu apenas em 1983, que consolidou critérios diagnósticos e distinguiu a RTT de outros transtornos do neurodesenvolvimento. Em 1999, a identificação de mutações patogênicas em MECP2 como causa primária da doença representou um marco na elucidação de sua base molecular[5].

A evolução clínica da RTT ocorre em quatro estágios: estagnação do desenvolvimento (6–18 meses), regressão rápida (1–4 anos), fase estacionária (2–10 anos) e deterioração motora tardia (após 10 anos), caracterizada por perda progressiva das habilidades motoras e de linguagem, estereotipias, disfunções autonômicas, epilepsia, alterações musculoesqueléticas e manutenção ou melhora parcial das habilidades comunicativas[2].

A teleintervenção tem se mostrado eficaz para melhorar a comunicação de pacientes com Síndrome de Rett, especialmente quando o acesso a serviços presenciais é limitado.[4,6-8] Utilizando dispositivos de comunicação aumentativa e alternativa (CAA) e técnicas como comunicação funcional (FCT), houve redução nas respostas não comunicativas e aumento na utilização independente dos dispositivos. A intervenção também foi bem aceita por pais e cuidadores, permitindo maior envolvimento no tratamento remoto. Ajustes nos dispositivos de CAA foram feitos para atender necessidades específicas, como deficiências visuais.[6]

Objetivos

O artigo tem como objetivo analisar a evolução da Síndrome de Rett, com ênfase na teleintervenção e nas tecnologias assistivas para melhorar a interação social, abordando marcos históricos e clínicos, a aplicação de dispositivos de Comunicação Aumentativa e Alternativa, os desafios de sua implementação e perspectivas futuras para melhorar a qualidade de vida dos pacientes.

Método

A revisão bibliográfica foi realizada nas bases de dados PUBMED e SciElo, considerando publicações de 2020 a 2025. A estratégia de busca utilizou os descritores "Síndrome de Rett", "Tecnologia Assistiva" e "Terapêutica", combinados pelos operadores booleanos "AND" e "OR" na Biblioteca Virtual em Saúde (BVS). A triagem e seleção seguiram a metodologia PRISMA®, incluindo artigos em inglês e

português, resultando em sete registros na PubMed e um na SciElo. Foram excluídos estudos sem delineamento metodológico compatível.

Resultados

A síndrome de Rett é um distúrbio do neurodesenvolvimento, com prevalência de 1 em cada 10.000 nascimentos,[3,4] causada por mutações no gene MECP2, localizado no cromossomo X.[1,2] Caracteriza-se pela regressão do desenvolvimento motor e cognitivo, associada a convulsões.[2,3] Meninos com mutações graves geralmente não sobrevivem ao nascimento porque possuem apenas um cromossomo X sem uma cópia funcional, enquanto meninas heterozigotas sobrevivem graças a um segundo cromossomo X funcional. A síndrome de Rett, juntamente com outras condições ligadas ao cromossomo X, como o Transtorno do X Frágil e a Deficiência de CDKL5, afeta aproximadamente 200.000 indivíduos nos Estados Unidos e até 4 milhões em todo o mundo[3].

A síndrome de Rett, descrita pela primeira vez em 1966 por Andreas Rett, é caracterizada pela regressão das habilidades motoras, de comunicação e cognitivas após um desenvolvimento inicialmente normal. Originalmente considerada uma forma de autismo, foi posteriormente reconhecida como uma síndrome distinta, com sintomas como movimentos repetitivos das mãos e perda de habilidades adquiridas[2,5].

Em 1999, a identificação de mutações no gene MECP2, localizado no cromossomo X, elucidou sua fisiopatologia, revelando que a disfunção desse gene compromete a regulação da expressão gênica, levando a disfunções neurológicas e comportamentais. Essa descoberta impulsionou o desenvolvimento de tratamentos inovadores, como a terapia gênica e a modulação epigenética.[5] A síndrome progride por quatro estágios: estagnação do desenvolvimento, regressão rápida, fase estacionária e deterioração motora tardia, representando um desafio significativo para o diagnóstico e o tratamento[2,5].

A teleintervenção, que envolve a prestação de serviços terapêuticos por videoconferência, demonstrou ser uma abordagem eficaz para indivíduos com síndrome de Rett, especialmente no contexto de necessidades complexas de comunicação.[4,6-8] Esse modelo de intervenção, amplamente favorecido pela pandemia de COVID-19, demonstrou grande potencial em contextos onde o acesso a serviços presenciais é limitado, acelerando a adoção de tecnologias de telemedicina e telessaúde[6].

A teleintervenção pode ser particularmente útil para usuários de dispositivos de comunicação aumentativa e alternativa (CAA), incluindo indivíduos com síndrome de Rett.[6,8] As intervenções, realizadas por videoconferência, permitiram a implementação de treinamento personalizado, com feedback em tempo real para os participantes e seus cuidadores. Métodos como consulta ativa, treinamento de comunicação funcional (TCF) e o uso de dispositivos de interface cérebro-computador (ICC) foram aplicados com sucesso, demonstrando que a teleintervenção pode ser realizada de forma eficaz mesmo em ambientes domiciliares[6].

Os resultados indicaram que o treinamento funcional adaptado resultou em uma redução significativa nas respostas idiossincráticas, como gestos não

relacionados à comunicação, e aumentou a produção independente de respostas por meio de dispositivos de CAA.[6,8] Observou-se uma transição para respostas mais funcionais, com um número crescente de respostas comunicativas independentes, como ativação por voz por microinterruptores. Essa melhora destaca a eficácia do TCF quando realizado remotamente, apoiado por feedback contínuo dos profissionais[8].

Os efeitos da telerreabilitação em pacientes com RTT utilizando tecnologias básicas (BTR) e avançadas (ATR) foram comparados. Vinte pacientes foram divididos em dois grupos e submetidos a 10 semanas de tratamento, com sessões três vezes por semana. Ambos os grupos apresentaram melhorias significativas, incluindo aumento da atenção, redução de estereotipias e menor necessidade de intervenções. O grupo ATR apresentou melhorias mais significativas, particularmente na atenção e redução das intervenções[7].

Na Escala Global de Avaliação e Intervenção (GAIRS), houve progresso nas áreas de neuropsicologia, cognição básica e comunicação, com melhorias mais evidentes no grupo ATR. As áreas de cognição avançada, habilidades grafomotoras e autonomia na vida diária apresentaram progresso limitado. A RARS (Escala de Avaliação de Rett) e a Vineland (Escala de Comportamento Adaptativo de Vineland) indicaram redução na gravidade da síndrome e melhora do funcionamento adaptativo. Embora ambos os grupos tenham apresentado melhorias, o grupo ATR obteve resultados mais notáveis[7].

O Click4all, um kit de automontagem configurado como uma interface para sensores e classificado no Portal de Auxílios da SIVA (Acessórios para Sistemas de Entrada — ISO 22.36.15: Interfaces de Sensores — SIVA 22.36.15.S02), é uma ferramenta acessível e adaptável, projetada para interação com indivíduos com RTT, utilizando sensores de toque e botões ajustáveis. Sua superfície personalizável, com peças de Lego, facilita a interação com base nas habilidades motoras dos usuários. Integrado ao software Scratch - ambiente de programação gráfico e livre, criado pelo MIT Boston -, possibilita atividades interativas que estimulam a comunicação e a participação social.[4] Conectável a computadores pessoais e tablets, promove a inclusão educacional e social. Em um estudo com 27 participantes, o grupo experimental que utilizou o Click4all apresentou aumento significativo nas interações sociais, maior conscientização dos colegas sobre suas preferências e melhorias nas interações não verbais, como contato visual e sorriso, enquanto o grupo controle não apresentou alterações, demonstrando a eficácia da ferramenta na inclusão e interação social, principalmente em ambientes escolares[4].

Discussão

Embora a introdução de terapias inovadoras, como a terapia gênica, tenha representado um progresso significativo, a complexidade e a progressão da síndrome continuam a representar desafios consideráveis para o tratamento. No contexto das terapias complementares, a teleintervenção se destaca como uma abordagem promissora, especialmente quando se trata de promover a comunicação e a interação social em pacientes com RTT.[4,6-8] O uso de tecnologias assistivas, como dispositivos de Comunicação Aumentativa e Alternativa, tem se mostrado eficaz na

facilitação de respostas comunicativas, contribuindo para o desenvolvimento de habilidades de comunicação funcional.[6,8]

No entanto, a implementação dessas tecnologias enfrenta desafios, tanto em ambientes clínicos quanto domiciliares, como a necessidade de ajustes nos dispositivos, incluindo ícones personalizáveis para pacientes com deficiência visual, o que exige uma abordagem altamente adaptável para atender às diferentes necessidades de cada indivíduo[6].

As análises das escalas GAIRS, RARS e Vineland indicaram progresso significativo no funcionamento adaptativo e redução da gravidade da síndrome nos participantes que utilizaram ATR. No entanto, os resultados também mostram que áreas mais complexas, como cognição avançada, habilidades grafomotoras e autonomia na vida diária, ainda apresentam limitações significativas no progresso, mesmo com a aplicação das intervenções remotas[7].

A teleintervenção é altamente aceita entre os cuidadores, que demonstram satisfação com a possibilidade de realizar o tratamento em casa, com horários flexíveis e sem a necessidade de deslocamento. Essa abordagem facilita o monitoramento contínuo do paciente e aumenta a participação ativa dos cuidadores no processo terapêutico.[6] O envolvimento da família e o feedback constante são essenciais para a eficácia das intervenções, promovendo melhorias em parâmetros comportamentais como a atenção e a redução de estereotipias[8].

No contexto das tecnologias assistivas interativas, como o Click4all, a participação do cuidador é essencial para apoiar a criança durante as atividades e maximizar os ganhos na interação social.[4]

No entanto, a adaptação de dispositivos de CAA, como a modificação de símbolos e tamanhos de ícones para acomodar diferentes déficits sensoriais, é uma consideração importante para garantir a eficácia das terapias e a acessibilidade para todos os pacientes.[6]

A integração de tecnologias assistivas na vida escolar diária promove ambientes mais inclusivos e adaptados às necessidades dos pacientes com RTT. A combinação da teleintervenção com terapias convencionais, aliada ao desenvolvimento contínuo de tecnologias personalizáveis e à expansão da telemedicina, aumenta a eficácia das intervenções e contribui para a melhoria da qualidade de vida dos pacientes.[7]

Intervenções personalizadas, combinadas com o uso de tecnologias de baixo custo e altamente adaptáveis, podem garantir uma abordagem mais acessível, eficaz e inclusiva, especialmente em ambientes onde o acesso ao tratamento presencial é limitado. Além disso, a necessidade de treinamento contínuo para profissionais de saúde e cuidadores, a fim de maximizar o potencial dessas tecnologias, é crucial para garantir a eficácia a longo prazo dessas estratégias no tratamento da RTT.[4,7]

Considerações Finais

A síndrome de Rett é um distúrbio do neurodesenvolvimento que requer intervenções individualizadas e multidisciplinares. Desde sua descrição em 1966, os avanços terapêuticos têm sido guiados pelo conhecimento da síndrome. A teleintervenção, combinada com tecnologias assistivas e ferramentas interativas,

melhora a comunicação, a interação social e o funcionamento adaptativo. O sucesso depende de intervenções personalizadas, da participação ativa de cuidadores e profissionais e do atendimento remoto flexível. Tecnologias adaptáveis e de baixo custo em ambientes escolares e domésticos promovem a inclusão social e o desenvolvimento comunicativo. Treinamento contínuo e integração com terapias convencionais melhoram os resultados e a qualidade de vida. Assim, a combinação de intervenções personalizadas, tecnologias adaptativas e envolvimento familiar constitui uma abordagem eficaz, acessível e inclusiva, representando um avanço significativo no manejo da síndrome de Rett.

Referências

1. Wang L, Hu M, Zuo MQ, Zhao J, Wu D, Huang L, et al. Mutações causadoras da síndrome de Rett comprometem a separação de fase líquido-líquido da cromatina mediada por MeCP2. Cell Res [Internet]. 2020;30(5):393–407. Disponível em: http://dx.doi.org/10.1038/s41422-020-0288-7

2. Sandweiss AJ, Brandt VL, Zoghbi HY. Avanços na compreensão da síndrome de Rett e da síndrome de duplicação MECP2: perspectivas para terapias futuras. Lancet Neurol [Internet]. 2020;19(8):689–98. Disponível em: http://dx.doi.org/10.1016/S1474-4422(20)30217-9

3. Bekteshi S, Konings M, Karlsson P, Van Criekinge T, Dan B, Monbaliu E. Teleintervenção para usuários de dispositivos de comunicação aumentativa e alternativa: uma revisão sistemática. Dev Med Child Neurol [Internet]. 2023;65(2):171–84. Disponível em: http://dx.doi.org/10.1111/dmcn.15387

4. Zito A, Lee JT. Variable expression of MECP2, CDKL5, and FMR1 in the human brain: Implications for gene restorative therapies. Proc Natl Acad Sci U S A [Internet]. 2024;121(9):e2312757121. Disponível em: http://dx.doi.org/10.1073/pnas.2312757121

5. Caprì T, Dovigo L, Semino M, Lotan M, Mohammadhasani N, Zamarra G, et al. Use of a low-tech tool in the improvement of social interaction of patients with Rett Syndrome: an observational study. Front Public Health [Internet]. 2024;12:1353099. Disponível em: http://dx.doi.org/10.3389/fpubh.2024.1353099

6. Percy AK, Benke TA, Marsh ED, Neul JL. Rett syndrome: The Natural History Study journey. Ann Child Neurol Soc [Internet]. 2024;2(3):189–205. Disponível em: http://dx.doi.org/10.1002/cns3.20086

7. Fabio RA, Semino M, Giannatiempo S, Caprì T, Iannizzotto G, Nucita A. Comparing advanced with basic telerehabilitation technologies for patients with Rett syndrome-A pilot study on behavioral parameters. Int J Environ Res Public Health [Internet]. 2022;19(1):507. Disponível em: http://dx.doi.org/10.3390/ijerph19010507

8. Simacek J, Dimian AF, McComas JJ. Communication intervention for young children with severe neurodevelopmental disabilities via telehealth. J Autism Dev Disord [Internet]. 2017;47(3):744–67. Disponível em: http://dx.doi.org/10.1007/s10803-016-3006-z

Autor de correspondência
Ana Laura Silva Nascimento
Rua Nicolau Coutinho, 177, Apt 23, Centro, CEP: 37130-007.
Alfenas, Minas Gerais, Brasil.
analaura.nascimento@sou.unifal-mg.edu.br