



# **ESTUDO SOBRE A PREVALÊNCIA E O IMPACTO DO SÍNDROME DE RETT NAS FAMÍLIAS PORTUGUESAS**

# ESTUDO SOBRE O A PREVALÊNCIA E O IMPACTO DO SÍNDROME DE RETT

- **Entidade responsável pelo estudo** – Associação Nacional de Pais e Amigos Rett (ANPAR)
- **Coordenação do Estudo** – Joana Martins
- **Equipa de Recolha de Dados** – Associação Nacional de Pais e Amigos Rett (ANPAR)
- **Parceiros na Recolha de Dados** – Sociedade Portuguesa de Neuropediatria; Centro de Desenvolvimento da Criança Torrado da Silva (CDC), Hospital Garcia da Horta
- A realização deste estudo é da iniciativa da Associação Nacional de Pais e Amigos Rett, sendo um “projeto cofinanciado pelo “Programa de Financiamento a Projetos pelo INR, I. P.”



Ministério da Solidariedade, Emprego e Segurança Social  
Instituto Nacional para a Reabilitação, I.P.



# ESTUDO SOBRE O A PREVALÊNCIA E O IMPACTO DO SÍNDROME DE RETT

- Introdução
- Objetivos do estudo
- Antecedentes ao Estudo
- Metodologia e Recolha de Dados
- Constrangimentos
- Análise da amostra
- Análise dos Resultados (Contexto da Saúde, Educação e Social)
- Análise das necessidades dos doentes
- Conclusões finais



# ESTUDO SOBRE O A PREVALÊNCIA E O IMPACTO DO SÍNDROME DE RETT

## ○ Introdução

Este é o primeiro **Estudo Nacional sobre a Prevalência e o Impacto do Síndrome de Rett, nas famílias portuguesas**. Nele descrevemos o que motivou o levantamento destes dados, com que objetivos e a metodologia utilizada, e apresentamos os resultados gerais sobre a prevalência deste síndrome em Portugal, a utilização de serviços por parte das pessoas que sofrem desta doença e as suas principais necessidades.



# ESTUDO SOBRE O A PREVALÊNCIA E O IMPACTO DO SÍNDROME DE RETT

## ○ Objetivos do estudo

- Obter um indicativo de **prevalência** deste síndrome na população residente em Portugal continental;
- Determinar o **grau de incapacidade** associada a este síndrome (análise dos sintomas descritos e história natural);
- Identificar possíveis **fatores associados** (comorbilidades, uso de medicação);
- Obter dados sobre a **utilização de serviços** (saúde, educação e apoios sociais) por parte das pessoas que sofrem deste síndrome;



# ESTUDO SOBRE O A PREVALÊNCIA E O IMPACTO DO SÍNDROME DE RETT

## ○ Objetivos do estudo

Por ultimo e com o objetivo de dar voz e desenvolver projetos de apoio para esta população, a ANPAR, realizou ainda um **levantamento das reais necessidades desta população** a vários níveis:

- Informações sobre Doença
- Apoio psicológico
- Apoio jurídico/social
- Acompanhamento médico de referência
- Acompanhamento terapêutico de referência
- Acessibilidades
- Ajudas Técnicas
- Equipamentos/Respostas Sociais



# ESTUDO SOBRE O A PREVALÊNCIA E O IMPACTO DO SÍNDROME DE RETT

## ○ Objetivos do estudo


A finalidade última deste estudo é a de contribuir para o estabelecimento de novas estratégias ao nível da prevenção e acompanhamento médico/terapêutico, educacional e social , no Síndrome de Rett, em Portugal; Bem como para fundamentar a elaboração de políticas mais adequadas à realidade do país e apoiar o planeamento dos serviços públicos, para que respondam às necessidades desta população.



# ESTUDO SOBRE O A PREVALÊNCIA E O IMPACTO DO SÍNDROME DE RETT

## ○ Antecedentes ao estudo

Este projeto é uma iniciativa da equipa da Associação Nacional de Pais e Amigos Rett, que articulou o projeto ao nível da recolha de dados e informações sobre a localização dos doentes a nível nacional, com a Sociedade Portuguesa de Neuropediatria, que reúne os principais médicos de referencia neste síndrome, com especial ênfase para o apoio prestado pelo Dr. José Paulo Monteiro do Centro de Desenvolvimento da Criança Torrado da Silva (CDC), Hospital Garcia da Horta.





# ESTUDO SOBRE O A PREVALÊNCIA E O IMPACTO DO SÍNDROME DE RETT

## ○ Antecedentes ao estudo

A necessidade de se desenvolver alguns estudos de investigação nacionais sobre este síndrome, iniciou com distinguido trabalho sobre o diagnóstico genético do síndrome de Rett, considerado como a segunda causa de atraso mental no sexo feminino. Este teste diagnóstico está, assim, disponível como serviço à comunidade desde 2001.



# ESTUDO SOBRE O A PREVALÊNCIA E O IMPACTO DO SÍNDROME DE RETT

O síndrome de Rett é uma doença neurológica que ocorre quase exclusivamente em crianças do sexo feminino. Após um período inicial aparentemente normal as crianças afectadas desenvolvem microcefalia com regressão do desenvolvimento e alterações neurológicas e comportamentais características.

Foi pela primeira vez descrita em 1966, pelo Dr. Andreas Rett de Viena, Áustria, numa publicação médica alemã. Devido à circulação relativamente pequena deste primeiro artigo a maior parte dos médicos só teve conhecimento desta doença, quando uma revista dedicada ao Síndrome, escrita pelo Dr. Bengt Hagbert da Suécia e colegas entre os quais a Dr.<sup>a</sup> Karin Dias de Portugal, foi impressa em 1983 num jornal de neurologia de grande difusão escrito em língua inglesa. Este artigo apresentava relatórios de 35 casos.

# ESTUDO SOBRE O A PREVALÊNCIA E O IMPACTO DO SÍNDROME DE RETT

## ○ Antecedentes ao estudo

Segundo a professora Patrícia Maciel, a combinação dos estudos genéticos com uma análise clínica detalhada e multidisciplinar permitiu aumentar o conhecimento relativo a esta patologia e, também, melhorar os cuidados de Saúde e a qualidade de vida dos doentes e famílias envolvidos.

Contribuiu-se ainda para dinamizar a formação de uma associação de doentes - a ANPAR, que desde 2002 contribui para a obtenção de um maior apoio social a estas famílias.



# ESTUDO SOBRE O A PREVALÊNCIA E O IMPACTO DO SÍNDROME DE RETT

## ○ Antecedentes ao estudo

A investigação desenvolvida pela equipa formada por Patrícia Maciel, Teresa Temudo e Mónica Santos – e publicada a nível internacional – contribuiu para uma redefinição clínica da doença na era pós-teste genético, para uma melhor distinção entre doentes portadores de mutação no gene MECP2 e doentes sem mutação e, potencialmente, para uma melhor definição de prognóstico de acordo com o tipo de mutação apresentada.



# ESTUDO SOBRE O A PREVALÊNCIA E O IMPACTO DO SÍNDROME DE RETT

## ○ Antecedentes ao estudo

A organização dos dados dos doentes para os quais não foi encontrada mutação neste gene permitirá ainda prosseguir o seu estudo com vista à identificação da etiologia genética. Em paralelo, foi iniciada uma linha de investigação sobre a patogénese da síndrome de Rett, recorrendo ao estudo de modelos animais, que permitiu identificar alterações patológicas e neuroquímicas precoces nesta doença, com possíveis implicações terapêuticas futuras.



# ESTUDO SOBRE O A PREVALÊNCIA E O IMPACTO DO SÍNDROME DE RETT

## ○ Antecedentes ao estudo

A redefinição de critérios clínicos de diagnóstico de doença e da síndrome de Rett proposta pelas investigadoras “é um contributo importante para a optimização do diagnóstico, com implicações para uma melhor selecção dos doentes a testar molecularmente. Seja a nível científico como económico, é importante definir critérios restritivos de diagnóstico, de forma a melhorar a taxa de detecção e identificar à partida grupos de doentes que possam ser candidatos ao estudo de outros genes”.



# ESTUDO SOBRE O A PREVALÊNCIA E O IMPACTO DO SÍNDROME DE RETT

## ○ Antecedentes ao estudo

Contudo, a realização deste estudo, por parte da ANPAR, não apresenta um carácter científico aprofundado, numa única área, mas procura essencialmente conjugar uma série de fatores, numa visão holística e alargada, que afetam a vida dos doentes portadores de síndrome de rett e suas famílias.



# ESTUDO SOBRE O A PREVALÊNCIA E O IMPACTO DO SÍNDROME DE RETT

## ○ Metodologia e Recolha de Dados

Em relação aos aspectos metodológicos, foi desenvolvido um questionário que abordasse os principais dados e factores a serem explorados com a realização deste estudo, tendo por base aspectos quantitativos, mas também qualitativos, que permitisse uma análise transversal a todos os aspectos que envolvem as realidades não só dos doentes com esta patologia, mas os seus contextos de vida familiares e estruturas de apoio.





# ESTUDO SOBRE O A PREVALÊNCIA E O IMPACTO DO SÍNDROME DE RETT

## ○ Metodologia e Recolha de Dados

A concessão de um apoio financeiro pelo Instituto Nacional para a Reabilitação, I.P., encorajou-nos a prosseguir os nossos esforços, pelo que se começou a trabalhar no desenvolvimento de uma rede de recolha de informação, para além da base de dados da Associação, como procura de outras fontes de informação, com o objetivo de obter uma amostra representativa desta população.



# ESTUDO SOBRE O A PREVALÊNCIA E O IMPACTO DO SÍNDROME DE RETT

## ○ Constrangimentos

No entanto, a impossibilidade de algumas famílias em participar mais ativamente nas respostas ao questionário, inviabilizou a análise de algumas variáveis de aspeto mais qualitativo, pelo que esperamos ir conseguindo a médio prazo, recolher informações mais actualizadas dos contextos familiares e estruturas de apoio.

Também o envolvimento da comunidade médica neste tipo de estudos, deve ser reforçada, pois o seu contributo é uma mais valia, principalmente para o mapeamento, da localização destes doentes .



# ESTUDO SOBRE O A PREVALÊNCIA E O IMPACTO DO SÍNDROME DE RETT

- Dados da amostra:
- Total de 79 casos identificados
- Prevalência no sexo feminino, sem identificação de nenhum caso no sexo masculino
- Distribuição geográfica dos doentes homogénea, mas com mais n° de doentes identificados no distrito do Porto e Setúbal
- Idade média identificada de 18 anos e meio, sendo a idade mais baixa identificada, de 3 anos e a mais alta de 44 anos de idade.



# ESTUDO SOBRE O A PREVALÊNCIA E O IMPACTO DO SÍNDROME DE RETT

## ○ **Análise dos Resultados**

### Contexto de Saúde:

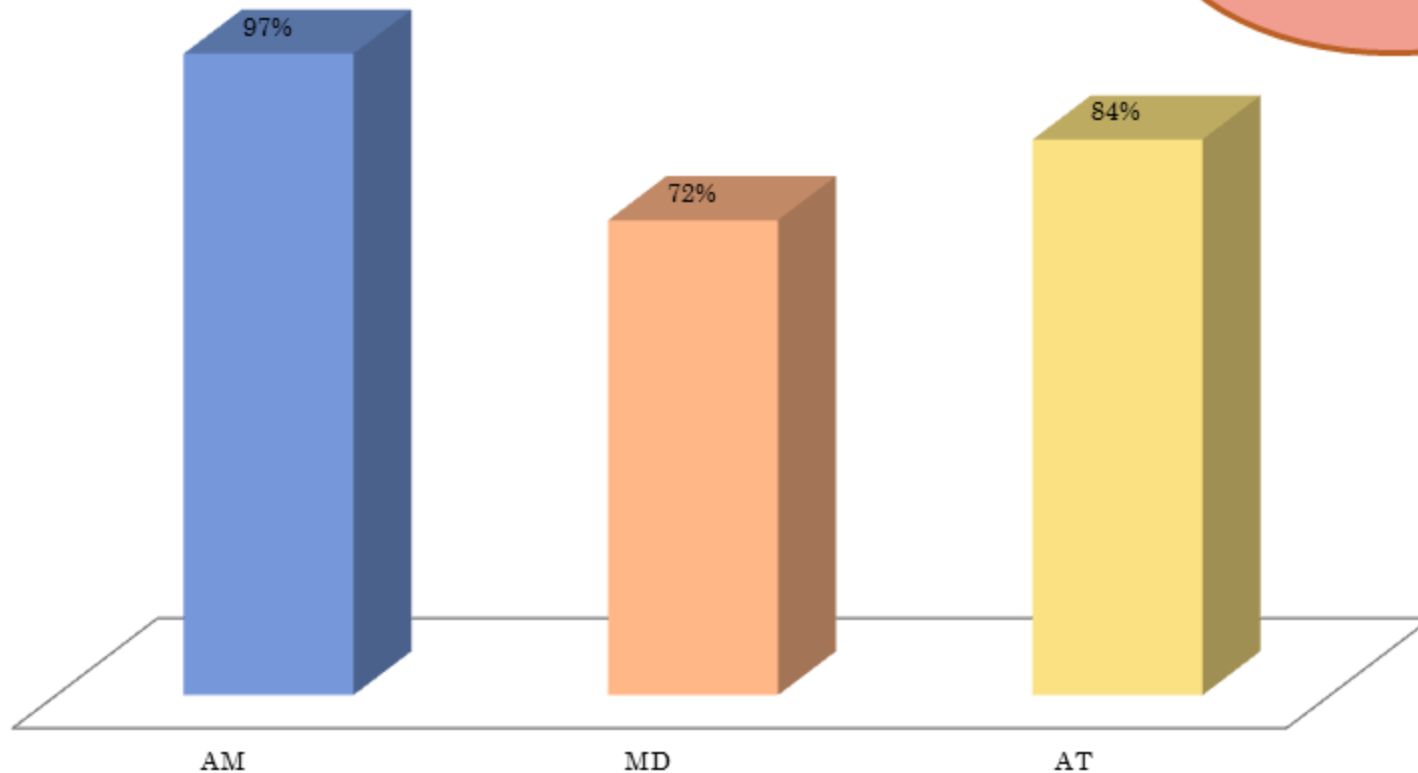
- Acompanhamento Médico
- Especialidades
- Medicação
- Acompanhamento Terapêutico
- Áreas de Intervenção



# ESTUDO SOBRE O A PREVALÊNCIA E O IMPACTO DO SÍNDROME DE RETT

## Análise Contexto Saúde

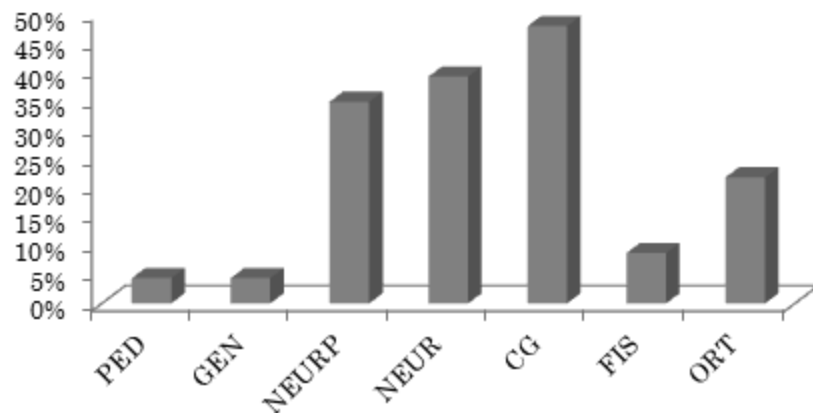
■ AM ■ MD ■ AT



Idade  
média de  
diagnóstico  
4 anos



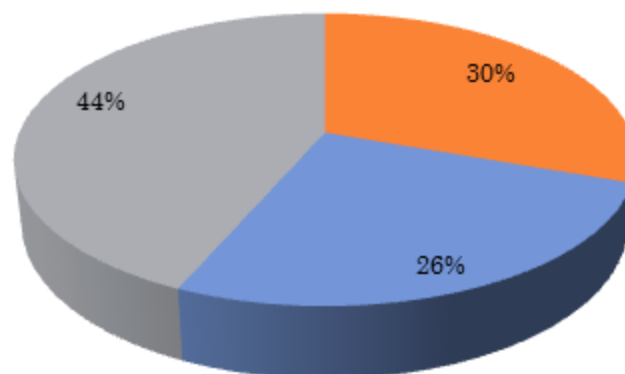
# ESTUDO SOBRE O A PREVALÊNCIA E O IMPACTO DO SÍNDROME DE RETT



74% casos acompanhados em Neuropediatia e Neurologia  
48% casos acompanhados em Clinica Geral

44% em apenas uma especialidade  
26% em 3 ou mais especialidades

## Especialidades Médicas



# ESTUDO SOBRE O A PREVALÊNCIA E O IMPACTO DO SÍNDROME DE RETT

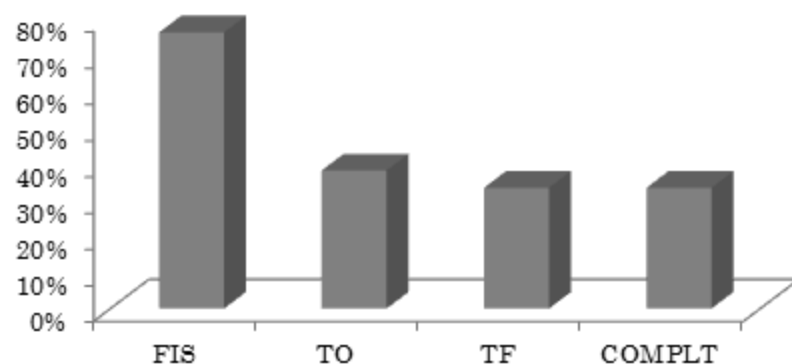
## ○ **Medicação**

A epilepsia é uma das manifestações clínicas mais frequentes (50-80%) apresentando a maioria dos doentes crises parciais relativamente fáceis de controlar com fármacos antiepilépticos. Contudo, alguns doentes têm epilepsias fármaco-resistentes.

As crises epilépticas são um achado frequente no SR. O componente genético, além de ser importante para o diagnóstico, pode fornecer orientações com relação ao prognóstico.



# ESTUDO SOBRE O A PREVALÊNCIA E O IMPACTO DO SÍNDROME DE RETT



76% dos casos  
acompanhados  
em Fisioterapia

50% dos casos  
acompanhados  
em apenas uma  
Terapia



■ 1 Terap  
■ 2 ou Mais

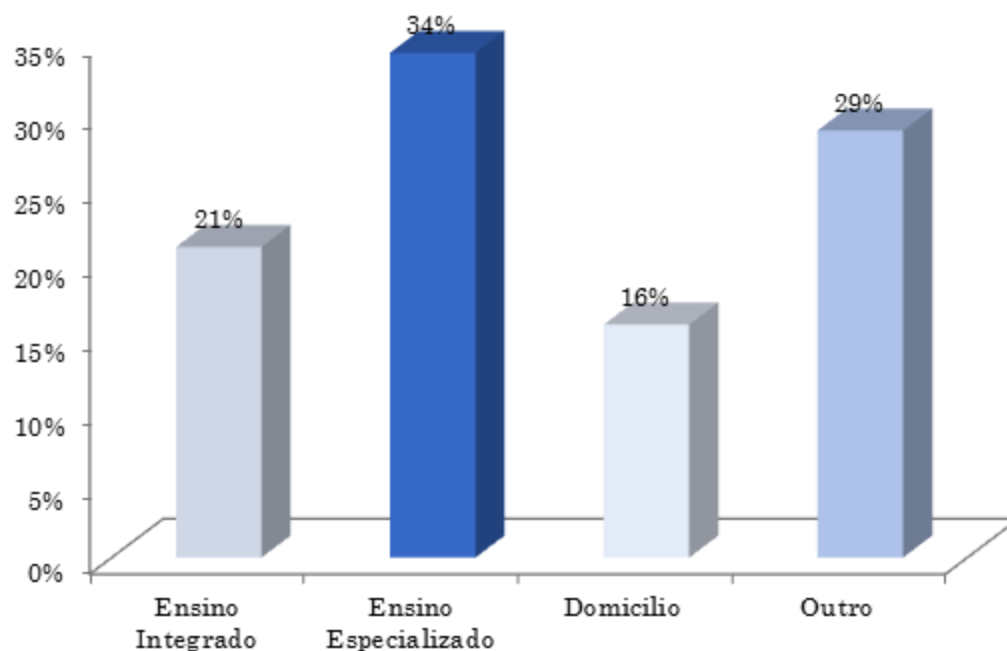




# ESTUDO SOBRE O A PREVALÊNCIA E O IMPACTO DO SÍNDROME DE RETT

## ○ **Análise dos Resultados:**

### Contexto Educacional



# ESTUDO SOBRE O A PREVALÊNCIA E O IMPACTO DO SÍNDROME DE RETT

## Análise de Resultados

### Contexto Social

#### ○ Barreiras Físicas

43% das respostas refere limitações físicas, nos espaços dos seus domicílios, principalmente acessos com escadas; 43% não refere limitações e 14% refere limitações ao nível das ajudas técnicas;

#### ○ Estado Psicológico

68% das respostas referem um estado psicológico estável no ambiente familiar e 26% instável

#### ○ Custos com doença

35% das respostas apontam para custos elevados com a aquisição de ajudas técnicas, facilitadoras das rotinas diárias com os portadores;

A seguir 32% refere despesas com consultas e terapias e 29% despesas com medicação; apenas 4% refere custos com instituições;

#### ○ Apoios sociais recebidos

Da análise dos diferentes contexto sociais de cada família de referir que a maioria usufrui de pensão de invalidez ou abono e subsídio de apoio a 3ª pessoa.

# ESTUDO SOBRE O A PREVALÊNCIA E O IMPACTO DO SÍNDROME DE RETT

## ○ **Áreas de Apoio:**

A necessidade de apoio mais referida por parte das famílias, no conjunto das 7 disponibilizadas:

A – Informação sobre a doença

B – Apoio Psicológico

C – Apoio Social/Jurídico

D – Acompanhamento Referência (Saúde)

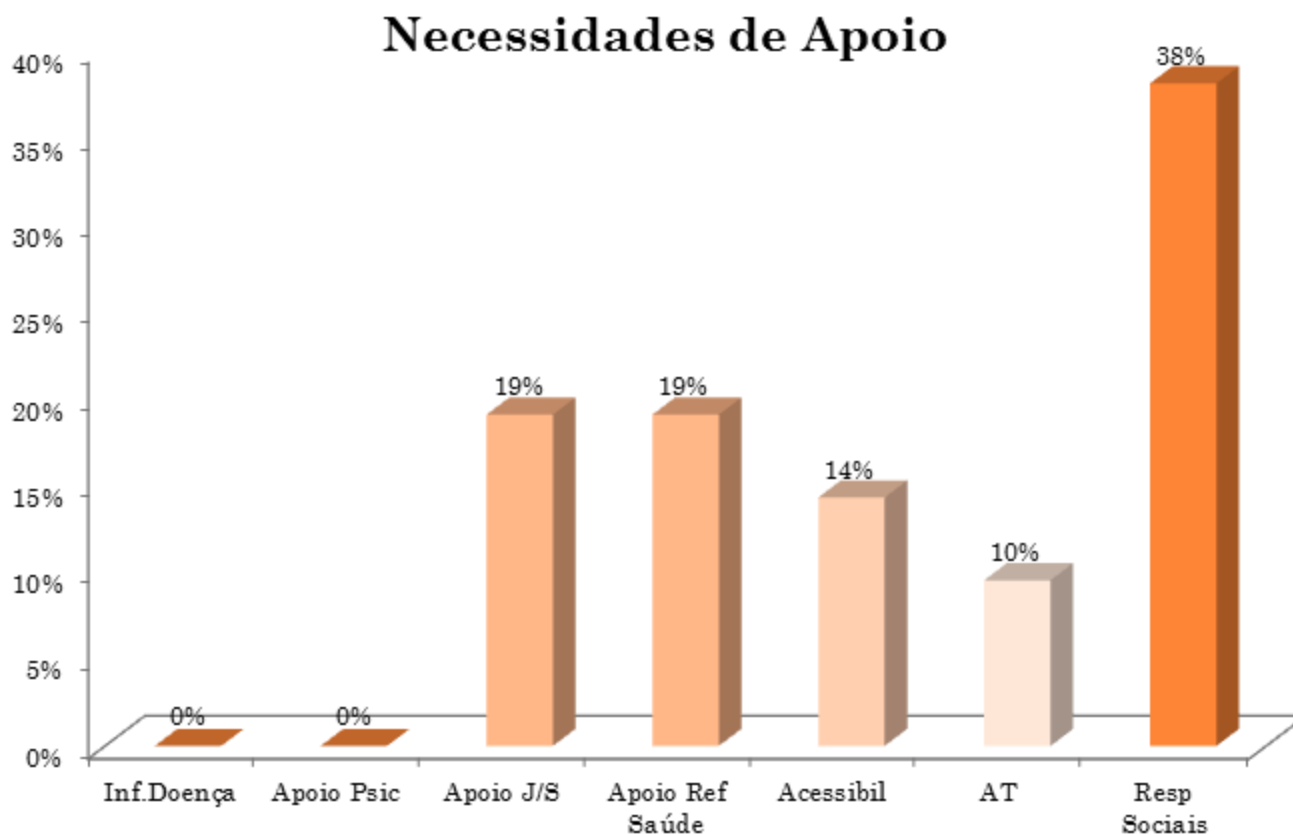
E – Acessibilidades (barreiras no domicílio)

F – Aquisição de Ajudas Técnicas

G – Respostas Sociais



# ESTUDO SOBRE O A PREVALÊNCIA E O IMPACTO DO SÍNDROME DE RETT



# ESTUDO SOBRE O A PREVALÊNCIA E O IMPACTO DO SÍNDROME DE RETT

## ○ Conclusões Finais

Esta breve descrição do caminho percorrido neste processo mostra que a obtenção dos dados deste 1º estudo só foi possível através da conjugação dos esforços de algumas pessoas e instituições.

Que esta análise possa ajudar a todos aqueles que atuam junto dos portadores de SR a estruturar o seu campo de atuação, nos diversos contextos analisados( saúde, educação e social)



# ESTUDO SOBRE O A PREVALÊNCIA E O IMPACTO DO SÍNDROME DE RETT

## ○ Conclusões Finais

Esperamos que os resultados deste estudo contribuam para um conhecimento mais rigoroso das necessidades reais de cuidados dos portadores de Síndrome de Rett e suas famílias no nosso país, bem como para identificar as principais insuficiências dos nossos serviços de apoio.

A todos queremos aqui manifestar o nosso profundo reconhecimento, que gostaríamos de estender aos muitos outros que, de uma forma ou outra, ajudaram a realizar e participaram neste estudo realizado em Portugal numa amostra probabilística da população geral, representativa a nível nacional