

RELATO DE EXPERIÊNCIA NA ATENÇÃO BÁSICA: CONSULTA DE ENFERMAGEM À PESSOA COM SÍNDROME DE RETT

RESUMO

A síndrome de Rett consiste em uma patologia que afeta o neurodesenvolvimento. Este estudo tem por objetivo descrever a experiência de acadêmicas no atendimento e na consulta de enfermagem à pessoa com Síndrome de Rett durante a Prática Clínica Educativa no âmbito da Atenção Básica. Trata-se de um relato de experiência com caráter qualitativo, descritivo, desenvolvido no primeiro semestre de 2025. Os resultados mostram que a Síndrome de Rett traz um comprometimento significativo para a paciente e também para a família, necessitando de suporte contínuo tanto da Atenção Básica quanto de apoio emocional. Assim, pode-se destacar a importância da Atenção Básica na assistência longitudinal ao paciente, na continuidade do cuidado. Assim, o Processo de Enfermagem é essencial para o planejamento e a continuidade da assistência.

Palavras-chave: Síndrome de Rett. Enfermagem. Atenção Básica.

1 INTRODUÇÃO

As doenças raras representam um desafio para os serviços de saúde, especialmente na Atenção Primária, onde a longitudinalidade e a integralidade do cuidado são fundamentais. A Síndrome de Rett caracteriza-se por um quadro neurológico complexo e progressivo, que compromete o desenvolvimento neuropsicomotor, a comunicação e a autonomia, exigindo cuidado contínuo, especializado e centrado na pessoa e na família (NEUL et al., 2010).

A atuação do enfermeiro na rede básica, diante de condições como essa, vai além do atendimento pontual, envolvendo manejo dos agravos, construção de vínculos, educação em saúde e elaboração de um plano terapêutico alinhado às demandas do usuário e sua rede de apoio. Nesse cenário, o Processo de Enfermagem constitui um instrumento metodológico para sistematizar e qualificar o cuidado, integrando abordagem clínica e ações educativas que fortalecem o autocuidado e o empoderamento dos cuidadores (ALMEIDA; PERES, 2020).

O acompanhamento de pessoas com Síndrome de Rett na Atenção Básica requer escuta ativa, avaliação contínua e intervenções planejadas para lidar com limitações motoras, cognitivas e funcionais. Assim, este estudo objetiva descrever a experiência de acadêmicas na consulta de enfermagem à pessoa com Síndrome de Rett durante a Prática Clínica Educativa na Atenção Básica.

2 FUNDAMENTAÇÃO TEÓRICA

Descrita pela primeira vez pelo médico austríaco Andreas Rett, em 1966, a síndrome de base genética é caracterizada pela perda progressiva de habilidades motoras adquiridas, regressão cognitiva, surgimento de movimentos estereotipados das mãos e comprometimento severo da comunicação verbal e não verbal (SCHWARTZMAN, 2003)

“A síndrome de Rett é uma condição rara do neurodesenvolvimento que afeta predominantemente meninas, com incidência estimada em 1 a cada 15.000 nascimentos. A baixa ocorrência em meninos se deve à alta letalidade fetal no sexo masculino (FALCHEK, STEPHEN, 2023).

Sua etiologia está relacionada, na maioria dos casos, a mutações no gene **MECP2**, localizado no cromossomo X. Esse gene é responsável pela produção de uma proteína reguladora essencial ao funcionamento e desenvolvimento adequado do sistema nervoso central (CHAHWAN et al., 2020).

Os sintomas geralmente surgem entre 6 e 18 meses de idade, com atrasos no desenvolvimento motor e da fala. São comuns movimentos repetitivos das mãos, dificuldades na deambulação e prejuízos no desenvolvimento intelectual. Em estágios mais avançados, pode haver convulsões e complicações musculoesqueléticas, como escoliose (Novak et al., 2012).

Conforme Stephen J. Falchek (2023), a Síndrome de Rett apresenta um padrão típico de desenvolvimento, com quatro estágios clínicos:

Estágio 1 - Estagnação: Geralmente entre 6 e 18 meses de idade, observa-se uma desaceleração no desenvolvimento, diminuição do interesse social e atraso motor.

Estágio 2 - Regressão: Entre 1 e 4 anos, ocorre perda das habilidades adquiridas, como fala, uso funcional das mãos, surgimento de movimentos estereotipados (torcer, esfregar, bater mãos) e distúrbios respiratórios intermitentes.

Estágio 3 - Estabilização: Nesta fase, há uma melhora parcial na interação social e na diminuição da irritabilidade, embora os déficits motores e de comunicação persistam.

Estágio 4 - Deterioração motora tardia: A mobilidade reduz progressivamente, com surgimento de escoliose, rigidez muscular, osteoporose e maior dependência funcional.

De acordo com o artigo 5º da Resolução COFEN nº 736, de 17 de janeiro de 2024, a consulta de enfermagem deve ser organizada e registrada seguindo as etapas do Processo de Enfermagem. Essas etapas incluem Diagnóstico de Enfermagem, Planejamento de Enfermagem, Implementação de Enfermagem e Evolução de Enfermagem, assegurando uma abordagem sistemática e personalizada no atendimento ao paciente. O registro adequado de cada etapa é essencial para garantir a continuidade do cuidado, possibilitar a avaliação da evolução do quadro clínico e proporcionar transparência nas intervenções realizadas pelos profissionais de enfermagem.

O uso da Classificação Internacional para a Prática de Enfermagem (CIPE) é fundamental nesse contexto, pois permite sistematizar diagnósticos, resultados e intervenções de enfermagem. Além disso, promove uma linguagem comum na prática profissional, favorecendo a comunicação interprofissional e assegurando maior clareza, segurança e continuidade do cuidado (PAULINO, 2016).

3 METODOLOGIA

O estudo em questão caracteriza-se como um relato de experiência com caráter qualitativo, descritivo, desenvolvido durante o estágio supervisionado em Prática Clínica Educativa (PCE) no primeiro semestre de 2025, em uma unidade de Estratégia de Saúde da Família (ESF), durante uma visita domiciliar a usuária da Atenção Básica com uma síndrome rara. O Processo de Enfermagem desenvolveu-se na integralidade de suas etapas, sendo fundamentado e orientado a partir da Teoria das Necessidades Humanas Básicas de Wanda de Aguiar Horta.

O exame físico foi realizado através de minuciosa avaliação céfalo-caudal, com enfoque em todos os sistemas específicos do corpo humano, por intermédio dos métodos propedêuticos de inspeção, palpação, percussão e ausculta. A obtenção do Histórico de Enfermagem baseou-se na coleta de dados a partir de um instrumento padronizado. Para a construção dos diagnósticos e implementação da assistência e dos cuidados de Enfermagem aplicou-se a taxonomia CIPE 2019-2020 (Classificação Internacional para a Prática de Enfermagem). A pesquisa não necessitou da submissão para apreciação ética, por se tratar de relato de experiência. Não foram utilizados dados pessoais, apenas aqueles de interesse fisiopatológico e/ou epidemiológico.

4 APRESENTAÇÃO, ANÁLISE E DISCUSSÃO DOS RESULTADOS

Paciente sexo feminino, 34 anos de idade, cor branca, não frequentou a escola devido as limitações físicas e neurológicas, e nem possui vínculo empregatício. Reside em uma casa com sua mãe, a qual tem histórico de Hipertensão Arterial, irmã e dois sobrinhos no centro da cidade, em local com saneamento básico adequado.. Família de religião católica encontra na fé apoio, força e conforto para enfrentar as dificuldades. Foi diagnosticada aos 10 meses com Síndrome de Rett. Atualmente, está fazendo uso contínuo de Clonazepam 2,5 mg/ml, 8 gotas 3x ao dia; Carbamazepina 200mg, 3 comprimidos ao dia e Haldol Decanoato, 1 ampola via intramuscular ao mês.

A Síndrome começou a ser investigada devido ao atraso no desenvolvimento. Nunca adquiriu marcha independente e utiliza cadeira de rodas desde os 5 anos. Não possui linguagem verbal, expressando-se por meio de gritos e gemidos. Apresenta dependência total para as atividades de vida diária, necessitando de auxílio da mãe. Nos últimos anos, o quadro evoluiu com agravamento das complicações respiratórias, apresentando episódios frequentes de apneia (paradas respiratórias), associados a hipotonia generalizada e cianose. Esses episódios são recorrentes, chegando a ocorrer semanalmente, demandando monitoramento constante. Teve menarca aos 8 anos e menopausa aos 28 anos. Histórico de dengue com perda de 10 kg e infecção por Covid-19, sem complicações graves relatadas.

Recebe alimentação balanceada, com dieta pastosa. As eliminações urinárias e intestinais são preservadas, porém realizadas em fralda, devido à

dependência funcional. Atualmente, não realiza fisioterapia formal, mas recebe estímulos e exercícios em casa realizados pela mãe. Possui bom padrão de sono. A família demonstra estar emocionalmente estruturada e preparada, apesar de ciente da baixa expectativa de vida associada à condição da paciente.

Encontrava-se lúcida, comunicando-se por meio de gestos e gemidos. Apresentava-se com bom estado de higiene corporal, hidrata porém hipocorada. Presença de dentes escurecidos. Pupilas isocóricas. Padrão respiratório espontâneo, leve taquipneia, com respiração ruidosa (estertorosa). Na ausculta pulmonar, observa-se ruídos adventícios em alguns momentos. Apresenta abdome de aspecto plano, na ausculta ruídos hidroaéreos presentes, som timpânico à percussão e flácido à palpação. Possui hipotonia muscular, com rigidez postural recorrente da escoliose avançada, que compromete a postura. Força muscular bastante reduzida e mobilidade articular limitada, principalmente em membros inferiores. Diante da avaliação dos dados coletados destacam-se os diagnósticos de enfermagem a seguir:

Diagnóstico de Enfermagem: Socialização prejudicada. **Planejamento de Enfermagem:** Estimular o envolvimento em atividades sociais. **Intervenções de enfermagem:** Acompanhar o paciente; Acompanhar a família; Estabelecer confiança; Facilitar capacidade para comunicar sentimentos.

Diagnóstico de Enfermagem: Atitude em relação aos cuidados, positiva. **Planejamento de Enfermagem:** Manter os padrões de cuidado. **Intervenções de enfermagem:** Acompanhar paciente, Apoiar família, Obter dados sobre conhecimento do cuidador.

Diagnóstico de Enfermagem: Desenvolvimento do adulto prejudicado. **Planejamento de Enfermagem:** Oferecer qualidade de vida, de acordo com suas necessidades específicas. **Intervenções de enfermagem:** Coordenar plano de cuidados, Identificar atitude em relação ao cuidado, Avaliar plano de cuidados.

Diagnóstico de Enfermagem: Mobilidade prejudicada. **Planejamento de Enfermagem:** Oferecer medidas para melhorar a mobilidade. **Intervenções de enfermagem:** Promover a mobilidade, Auxiliar na mobilidade na cama, Auxiliar no autocuidado.

5 CONCLUSÃO

Assim, pode-se destacar a importância da Atenção Básica na assistência longitudinal ao paciente, na continuidade do cuidado, o qual visa um cuidado integral e humanizado, principalmente em condições crônicas. No caso da síndrome de Rett, a atuação da enfermagem é fundamental, pois permite uma escuta qualificada, a criação de vínculo com paciente e familiares, além de um planejamento e cuidado individualizado. Assim, a Classificação Internacional para a Prática de Enfermagem (CIPE) contribui para sistematizar a assistência, organizar e padronizar a linguagem profissional e segurança do paciente. Dessa maneira, a Atenção Primária em Saúde e a CIPE fortalecem o cuidado centrado na pessoa,

promovem a melhoria da qualidade de vida dos pacientes e um acompanhamento longitudinal.

6 REFERÊNCIAS

ALMEIDA, E. A.; PERES, H. H. C. **Processo de enfermagem na Atenção Primária: instrumento para qualificar o cuidado**. Revista Brasileira de Enfermagem, v. 73, n. 2, e20180258, 2020. <https://www.scielo.br/j/reben/a/vmVRZBGd69Wyjf8vbTmbGWQ/?lang=pt>

CONSELHO FEDERAL DE ENFERMAGEM (Brasil). Resolução COFEN nº 736, de 17 de janeiro de 2024. **Dispõe sobre a implementação do Processo de Enfermagem em todo contexto socioambiental onde ocorre o cuidado de enfermagem**. Brasília, DF: Cofen, 2024. Disponível em: <https://www.cofen.gov.br/resolucao-cofen-no-736-de-17-de-janeiro-de-2024/>. Acesso em: 22/09/2025.

CIPE 2019/2020: **Classificação Internacional para a Prática de Enfermagem em Saúde Coletiva**. Organização de Telma Ribeiro Garcia. 2. ed. São Paulo: Universidade de São Paulo, Escola de Enfermagem de Ribeirão Preto, 2020.

CHAHWAN, R. et al. The emerging role of MECP2 in neurodevelopmental disorders and neurodegeneration. *Neuroscience Letters*, v. 733, p. 135102, 2020.

FALCHEK, Stephen J. 2023. **Síndrome de Rett**. Disponível em: <https://www.msmanuals.com/pt/casa/problemas-de-sa%C3%BAde-infantil/defeitos-cong%C3%AAnitos-do-c%C3%A9rebro-e-da-medula-espinhal/s%C3%ADndrome-d-e-rett>. Acesso em : 26/05/2025

NOVAK, I. et al. **Clinical prognostic messages from a systematic review on cerebral palsy**. *Pediatrics*, v. 130, n. 5, p. e1285-e1312, 2012.

PAULINO, Tayssa Suelen Cordeiro. **Classificação Internacional para a Prática de Enfermagem (CIPE®): uma pesquisa-ação na Atenção Primária à Saúde**. 2016. Tese (Doutorado em Enfermagem) — Universidade Federal do Rio Grande do Norte, Natal, 2016.

SCHWARTZMAN, José Salomão. **Síndrome de Rett**. 2003. Disponível em: <https://www.scielo.br/j/rbp/a/jW3cdDNRLz8CFYbzNv89jnH/?format=pdf&lang=pt> Acesso em: 27/05/2025