REVISTA TÓPICOS
ISSN 2965-6672 | Qualis A2

ATUAÇÃO DA FISIOTERAPIA NEUROPEDIÁTRICA NA EVOLUÇÃO DOS DÉFICITS NEUROPSICOMOTORES AO LONGO DOS ESTÁGIOS CLÍNICOS DA SÍNDROME DE RETT

THE ROLE OF PEDIATRIC NEUROPHYSIOTHERAPY IN THE PROGRESSION OF NEUROPSYCHOMOTOR DEFICITS ACROSS THE CLINICAL STAGES OF RETT SYNDROME

Ciências da Saúde • 01/11/2026

REGISTRO DOI: 10.70773/revistatopicos/793410512

Monica Djayne Ferreira Santos[1]

Jerdianny Silva Serejo[2]

RESUMO

Introdução: A síndrome de Rett (RTT) é um distúrbio genético do neurodesenvolvimento associado a mutações no gene MECP2, caracterizado por uma regressão progressiva das habilidades motoras, cognitivas e de linguagem. Diante da complexidade e variabilidade dos déficits neuropsicomotores manifestados ao longo de seus quatro estágios. **Objetivo:** Esta pesquisa tem como objetivo, evidenciar a atuação da fisioterapia neuropediatrica diante da evolução dos déficits neuropsicomotores nos diferentes estágios clínicos da Síndrome de Rett, ressaltando a importância da intervenção precoce e contínua. **Metodologia:** Trata-se de uma revisão bibliográfica da literatura, foram utilizadas as bases de dados SciELO (Scientific Electronic Library Online), BVS (Biblioteca Virtual em Saúde), Pubmed e Lilacs entre os anos de 2015 a 2026, com seleção de 9 trabalhos que compõe o quadro de análise. **Resultados:** Os estudos demonstram que programas intensivos de cinesioterapia e treino funcional retardam a perda da marcha nos estágios (I e II). Nos estágios avançados (III e IV), protocolos de posicionamento postural a longo prazo e alongamentos globais contiveram com eficácia a progressão da escoliose neurogênica e preservaram a função respiratória. **Conclusão:** A atuação da fisioterapia em neuropediatria é determinante para modular o declínio motor na síndrome de Rett. As condutas devem ser adaptadas cronologicamente a cada estágio clínico, reforçando que a intervenção precoce e o suporte contínuo são indispensáveis para otimizar a funcionalidade e garantir qualidade de vida as pacientes.

Palavras-chave: Síndrome de Rett; Fisioterapia; Estágios clínicos; Fisioterapia Neuropediátrica.

ABSTRACT

Introduction: Rett syndrome (RTT) is a genetic neurodevelopmental

disorder associated with mutations in the MECP2 gene, characterized by a progressive regression of motor, cognitive, and language skills, given the complexity and variability of the neuropsychomotor deficits manifested throughout its four stages. **Objective:** This research aims to highlight the role of neuropediatric physical therapy in the face of the evolution of neuropsychomotor deficits across the different clinical stages of Rett Syndrome, emphasizing the importance of early and continuous intervention. **Methodology:** This is a bibliographic literature review. The SciELO (Scientific Electronic Library Online), VHL (Virtual Health Library), PubMed, and LILACS databases were utilized between the years 2015 and 2026, resulting in the selection of 9 studies that comprise the analysis framework. **Results:** Studies demonstrate that intensive kinesioterapia and functional training programs delay the loss of gait in stages I and II. In advanced stages (III and IV), long-term postural positioning protocols and global stretching effectively contained the progression of neurogenic scoliosis and preserved respiratory function. **Conclusion:** The role of physical therapy in neuropediatrics is decisive in modulating motor decline in Rett syndrome. Management must be chronologically adapted to each clinical stage, reinforcing that early intervention and continuous support are indispensable to optimize functionality and ensure quality of life for patients.

Keywords: Rett syndrome; Physical Therapy Modalities; Clinical stages; Pediatric Neurophysiotherapy.

1. INTRODUÇÃO

A Síndrome de Rett (RTT) é uma doença neurológica, associada a um distúrbio do neurodesenvolvimento causado por alterações genéticas no gene da proteína 2 de ligação ao metil-CpG (MECP2),

localizado no cromossomo X dominante, sendo uma das causas mais frequentes de deficiência mental em mulheres, com uma incidência de 7,1 em 100.000, e com raros casos no sexo masculino, se caracteriza por um desenvolvimento inicial aparentemente normal, seguido de regressão progressiva das habilidades adquiridas (Vashi e Justice, 2019 ; Petriti et al., 2023). Descrita em 1966 pelo médico austríaco Andreas Rett, foi posteriormente reconhecida internacionalmente como uma condição distinta, marcada por alterações motoras, cognitivas e comportamentais que impactam profundamente a vida das pacientes e de suas famílias.

O curso clínico da síndrome de rett é dividido em estágios evolutivos, que refletem a progressão da doença: Inicia-se com um período de desenvolvimento típico, seguido por regressão das habilidades adquiridas e evolui para manifestações graves como apraxia, espasticidade, escoliose e crises epilépticas (Borges *et al.,*2022). Nesse contexto, a Fisioterapia neuropediátrica desempenha papel essencial pois, como área especializada, intervém nos distúrbios motores e funcionais decorrentes dos déficits neuropsicomotores relacionados à Síndrome. A atuação do fisioterapeuta não se limita à reabilitação motora, mas envolve estratégias de estimulação sensório-motora, prevenção de complicações secundárias, promoção da funcionalidade e suporte à qualidade de vida (Stahlhut *et al.,* 2019).

Os déficits não se restringem ao campo motor, mas englobam aspectos cognitivos, comunicativos e comportamentais, exigindo estratégias adaptadas a cada estágio clínico (Fu *et al*., 2020). Embora rara, a síndrome de rett apresenta elevada complexidade clínica e funcional, observa-se uma lacuna na sistematização das práticas fisioterapêuticas específicas para cada fase da doença, o que

dificulta a uniformização das condutas. Diante desse cenário, coloca-se a problemática: como a atuação da Fisioterapia neuropediátrica pode ser adaptada e sistematizada frente à evolução dos déficits neuropsicomotores da síndrome, de modo a favorecer funcionalidade, prevenir complicações e contribuir para a qualidade de vida das pacientes e seus familiares?

A realização deste trabalho justifica-se pela relevância clínica e social da Síndrome de Rett, pela necessidade de ampliar o conhecimento sobre práticas fisioterapêuticas específicas e pela importância de valorizar a atuação do fisioterapeuta neuropediátrico em condições neurológicas complexas, Segundo Fonzo, Sirico e Corrado (2020), a fisioterapia é parte essencial do tratamento multidisciplinar da síndrome de Rett, desempenhando um papel fundamental na manutenção da mobilidade, prevenção de deformidades musculoesqueléticas e promoção da qualidade de vida. Ao abordar a evolução dos déficits neuropsicomotores e as estratégias de intervenção aplicáveis em cada estágio clínico, este estudo pretende verificar na literatura as abordagens fisioterapêuticas utilizadas em crianças, para a reabilitação precoce e melhoria da assistência prestada às pacientes com Rett, pois ainda há necessidade de mais estudos científicos e que descrevam de forma mais detalhada as intervenções aplicadas, visto o grau de comprometimento causado por essa patologia (Passos *et al.*,2016; Silva 2019).

Quanto mais cedo o acompanhamento fisioterapêutico é iniciado, maiores as chances de preservar habilidades motoras e prevenir complicações como contraturas musculares e deformidades ortopédicas. Além disso, a continuidade do tratamento permite ajustar estratégias às novas demandas que surgem com a progressão da síndrome (Stahlhut *et al.*, 2019). Do ponto de vista

científico, estudar a atuação da Fisioterapia neuropediátrica na Síndrome de Rett contribui para ampliar o conhecimento sobre práticas terapêuticas eficazes e reforçar a importância da intervenção precoce e contínua considerando que, apesar de rara, a síndrome apresenta complexidade clínica que oferece campo fértil para pesquisas e desenvolvimento de novas abordagens terapêuticas (Liyanage; Rastegar, 2014; Fu *et al.,* 2020).

Apartir dessa fundamentação, este estudo teve como objetivo geral evidenciar a atuação da Fisioterapia neuropediátrica na evolução dos déficits neuropsicomotores da Síndrome de Rett, destacando a importância da intervenção precoce, contínua e interdisciplinar.

2. FUNDAMENTAÇÃO TEÓRICA

2.1. Síndrome de Rett: Aspectos Históricos e Etiológicos

A Síndrome de Rett (SR) constitui um severo distúrbio crônico do neurodesvolvimento de base genética que atinge majoritariamente indivíduos do sexo feminino. Conforme apontam as revisões de Faleiro *et al.,* (2023), o reconhecimento internacional da patologia evoluiu de uma descrição clínica inicial isolada para o estabelecimento de critérios diagnósticos formais baseados na perda da fala, regressão psicomotora crônica e no surgimento de movimentos estereotipados manuais característicos, delimitando a síndrome como uma entidade nosológica distinta.

A etiologia da RTT está fortemente associada a mutações no gene MECP2, localizado no cromossomo X. Essa proteína atua como reguladora epigenética, modulando a expressão gênica por meio da compactação da cromatina. Amir et al. (1999) demonstraram que

mutações nesse gene comprometem a função da proteína MeCP2, resultando em desregulação neuronal e disfunções sinápticas.

De acordo com as análises epidemiológicas de Moore *et al.,* (2024), mutações patogênicas confirmadas no gene MECP2 são identificadas em mais de 80% dos diagnósticos que preenchem os critérios clínicos da forma clássica da síndrome. Além disso, variantes atípicas podem estar associadas a mutações em outros genes, como CDKL5 e FOXG1, ampliando o espectro clínico da síndrome (Peron *et al*., 2022).

Embora o gene MECP2 seja central, pesquisas recentes apontam que variantes atípicas podem estar associadas a mutações em outros genes, ampliando o espectro clínico da síndrome. A limitação atual é a escassez de estudos longitudinais que correlacionem mutações específicas com prognósticos funcionais, dificultando a personalização terapêutica.

2.2. Epidemiologia e Prevalência

A prevalência da SR é estimada entre 1:10.000 e 1:15.000 nascimentos femininos, sendo considerada uma das causas mais frequentes de deficiência intelectual severa em meninas (Silva, N. L. S. *et al.,* 2016). Estudos recentes sugerem que a prevalência pode ser maior do que estimado, reforçando a necessidade de políticas públicas de diagnóstico precoce (Petriti *et al*., 2023). Os sintomas, a progressão e a gravidade da síndrome de Rett podem variar de um paciente para outro, resultando em uma ampla gama de deficiências neuromotoras e intelectuais.

2.3. Estágios Clínicos e os Déficits Neuropsicomotores da Síndrome de Rett

Para fins clínicos e de planejamento terapêutico, a evolução dos déficits neuropsicomotores da SR é classificada classicamente em quatro estágios clínicos distintos, que marcam a transição desde os primeiros sinais sutis até a deterioração motora tardia.

2.3.1. Estágio I – Estagnação Precoce (6 a 18 Meses): Desenvolvimento Aparentemente Típico

Caracteriza-se por desaceleração do crescimento craniano, hipotonia muscular e diminuição da interação social. De acordo com o levantamento clínico de Silva, N. L. S. *et al.,* (2016), embora o período inicial pareça transcorrer de forma típica para os familiares, um exame minucioso já aponta desvios sutis no desenvolvimento global e na resposta motora da criança a partir dos seis meses de vida.

Neste período, o desenvolvimento aparenta ser típico, mas há sinais sutis de atraso motor. Intervenções: estimulação precoce com foco em controle postural e motricidade fina. Borges *et al.* (2022) destacam que "a intervenção fisioterapêutica precoce é essencial para preservar habilidades motoras iniciais"

2.3.2. Estágio II – Regressão Rápida (1 a 4 Anos): Perda de Habilidades Adquiridas

Há perda de habilidades adquiridas, surgimento de movimentos estereotipados das mãos, distúrbios respiratórios e crises epilépticas. A epilepsia, presente em até 94% dos casos (Hagberg *et al.*, 2001), é frequentemente confundida com manifestações paroxísticas não epilépticas. Caracteriza-se pela perda de habilidades adquiridas, como marcha e uso funcional das mãos. Intervenções: cinesioterapia, hidroterapia e atividades lúdicas para reduzir regressão funcional. Segundo Ribeiro *et al.* (2021), "quanto mais

precoce se inicia a fisioterapia, melhor para o ganho das habilidades no controle postural e no equilíbrio”

2.3.3. Estágio III – Pseudo - Estacionário (2 a 10 Anos): Estabilização Parcial e Déficits Persistentes.

Ocorre estabilização parcial, com melhora do contato social. Persistem déficits motores como ataxia, espasticidade e escoliose. Estudos brasileiros relatam sobrepeso em algumas pacientes, contrastando com relatos internacionais de desnutrição (Schwartzman, 2003).

Há estabilização parcial, mas persistem déficits motores e cognitivos. Intervenções: manutenção da marcha, prevenção da escoliose, uso de órteses e treino respiratório. Santos *et al*. (2018) afirmam que “a fisioterapia contribui com a melhora dos movimentos, nas dificuldades das transferências posturais e na coordenação e no equilíbrio”.

2.3.4. Estágio IV – Deterioração Motora Tardia (Após 10 Anos): Complicações Secundárias e Limitações Funcionais

Caracteriza-se por severa deficiência motora, rigidez, distonia e necessidade de cadeira de rodas. A sobrevida pode ser limitada por complicações respiratórias e morte súbita (Julu *et al*., 1997). Predominam complicações secundárias como escoliose, rigidez muscular e limitações funcionais. Intervenções: fisioterapia respiratória, alongamentos, equoterapia e técnicas de mobilização para reduzir dor e rigidez.

De acordo com Santos *et al.* (2018), “o tratamento respiratório é uma das condutas favoráveis ao portador da síndrome de Rett, visto que a

escoliose agrava a reexpansão pulmonar". A divisão em estágios facilita o diagnóstico e planejamento terapêutico, mas pode mascarar a variabilidade individual. Temudo *et al.* (2007) indicam que movimentos anormais podem surgir antes da regressão, sugerindo que os critérios atuais não captam a totalidade do espectro clínico.

2.4. Abordagem Multidisciplinar no Tratamento da Síndrome de Rett

A Síndrome de Rett (SR) é um distúrbio do neurodesenvolvimento raro, de origem genética, que afeta principalmente meninas e demanda uma abordagem terapêutica ampla e integrada. O tratamento não é curativo, mas busca preservar a funcionalidade, controlar comorbidades e oferecer suporte psicossocial às famílias. Nesse contexto, a atuação conjunta de fisioterapeutas, fonoaudiólogos, neuropediatras e psicólogos é essencial para garantir qualidade de vida às pacientes.

2.4.1. O Papel da Reabilitação Motora: Fisioterapia

A fisioterapia é considerada uma das principais intervenções na SR, pois atua na manutenção da mobilidade, prevenção de deformidades e melhora da função respiratória. Segundo Borges *et al.* (2022), "as intervenções fisioterapêuticas impactaram positivamente na interação social, qualidade de vida e uma vida útil consideravelmente maior nas crianças com Síndrome de Rett". Além disso, técnicas como hidroterapia e cinesioterapia são eficazes para reduzir espasticidade e favorecer postura ereta (Santos *et al.*, 2018). A intervenção precoce é fundamental, pois retarda a progressão da

escoliose e melhora o controle postural (Silva, Barbosa, Cardoso *et al.*, 2020).

De acordo com o Internacional Rett Syndrome Association a fisioterapia é indispensável para o tratamento de pacientes com SR. E devem ser seguidos de acordo com o estágio em que se encontram e com base na experiência clínica (Urk *et al.*, 2014).

2.4.2. Comunicação e Linguagem: Fonoaudiologia

A perda progressiva da linguagem é uma das características mais marcantes da SR. A fonoaudiologia busca alternativas de comunicação, como sistemas aumentativos e alternativos. Townend *et al.* (2020) destacam que "o desenvolvimento da linguagem e da comunicação é um processo para toda a vida, e as diretrizes compartilhadas apoiam os indivíduos com síndrome de Rett, suas famílias e os profissionais".

No Brasil, Lamônica e Alvarenga (2003) reforçam que a avaliação fonoaudiológica deve considerar tanto aspectos clínicos quanto recursos tecnológicos para ampliar a interação social. A expressão com palavras isoladas é adquirida por 77% das meninas, mas é mantida em apenas 20% delas após a fase de regressão da doença. A terapia fonoaudiológica concentra-se no uso de dispositivos de comunicação aumentativa e alternativa (CAA). (Cabal-herrera, *et.al 2024*).

2.5. Fisioterapia Neuropediátrica: Princípios e Práticas

A fisioterapia neuropediátrica tem como objetivo principal a promoção do desenvolvimento motor e funcional em crianças com distúrbios neurológicos. No caso da Síndrome de Rett (SR), a

regressão das habilidades adquiridas e o comprometimento motor exigem uma abordagem contínua e interdisciplinar.

Segundo Borges *et al*. (2022, p. 4), “a intervenção fisioterapêutica na Síndrome de Rett é fundamental para a manutenção da mobilidade, prevenção de complicações e estímulo à interação social”. Essa afirmação reforça o papel da fisioterapia como recurso essencial para preservar funções e qualidade de vida. De forma indireta, os autores destacam que a fisioterapia neuropediátrica deve ser entendida como um processo dinâmico, que acompanha a evolução clínica da criança e adapta-se às suas necessidades específicas (Borges *et al*., 2022).

2.5.1. Estratégias de Intervenção e Prevenção de Complicações Secundárias

Os distúrbios motores se apresentam por diversos sintomas como a fraca coordenação motora que implica uma marcha e posturas irregulares, o retrocesso das funções intelectuais e graves problemas no desenvolvimento da linguagem, além de disfunção autonômica e problemas respiratórios, convulsões, ansiedade e problemas ortopédicos (Ip; Mellios; Sur, 2018).

A SR frequentemente evolui com escoliose, contraturas articulares e complicações respiratórias. A fisioterapia atua na prevenção por meio de alongamentos, treino postural e exercícios respiratórios.

Em uma revisão, Santos *et al.* (2018, p. 6) afirmam: “a intervenção precoce é determinante para minimizar complicações secundárias e preservar habilidades motoras”. De forma indireta, os autores ressaltam que a hidroterapia pode ser utilizada como recurso para

facilitar movimentos sem carga gravitacional, favorecendo postura ereta e mobilidade (Santos *et al.,* 2018).

2.5.2. Promoção da Funcionalidade e Qualidade de Vida

A fisioterapia atua a fim de melhorar a capacidade funcional dessas mulheres. Sob supervisão de um fisioterapeuta qualificado, podem ser utilizadas estratégias para alcançar objetivos como: normalizar o tônus muscular espástico; alongar a musculatura encurtada; fortalecer a musculatura debilitada; prevenir deformidades; retardar a progressão da escoliose; estimular funcionalidade das mãos; reeducar ou estimular a marcha; estimular a direcionar as fases do desenvolvimento normal (Lotan M, Isakov E, Merrick J., 2004).

Deve-se focar na promoção da melhora da capacidade funcional, como caminhar, ajoelhar, subir e descer escadas, e melhorar a capacidade e velocidade da marcha (Lotan M, Isakov E, Merrick J., 2004). Elas serão capazes de explorar os espaços e dependendo da melhora da habilidade motora, com ou sem nenhuma assistência. Haverá também um incentivo para mudar de postura ativamente, para que essas meninas realizem a mudança da posição deitada para sentada, ou até mesmo no auxílio para as transferências, considerando-se como colocar ou tirar da cadeira de rodas (Larsson g, et al 2013).

3. METODOLOGIA

3.1. Tipo de Pesquisa

A pesquisa trata-se de uma revisão de literatura com o objetivo de identificar evidências cientificas acerca da atuação da Fisioterapia

neuropediátrica na evolução dos déficits neuropsicomotores ao longo dos estágios clínicos da síndrome de rett.

3.2. Base de Dados Consultados

A estratégia de busca e seleção dos estudos que compõem esta revisão de literatura foi estruturada a partir da consulta sistemática às bases de dados científicas reconhecidas, como SciELO, BVS, PubMed e LILACS abrangendo o período entre 2015 à 2026.

3.3. Estratégias de Busca

Com o intuito de delimitar o escopo da pesquisa, a estratégia de busca estruturou-se a partir dos seguintes descritores em Ciências da Saúde (DeCS) e Medical Subject Headings (MeSH): “Síndrome de Rett”, “Fisioterapia neuropediátrica”, “déficits neuropsicomotores”, “intervenção precoce”. Os descritores foram combinados por meio dos operadores lógicos booleanos AND e OR. Após a seleção, foi realizada uma análise crítica do conteúdo, buscando identificar as principais estratégias fisioterapêuticas descritas, sua eficácia em diferentes estágios clínicos da síndrome e os impactos relatados na funcionalidade e qualidade de vida das pacientes.

Quadro 1. Descrição da estratégia de PICO para construção da questão de pesquisa.

Acrônimo	Definição	Descrição
P	População	Crianças com Síndrome de Rett, apresentando déficits neuropsicomotores ao longo dos diferentes estágios clínicos da doença.
I	Intervenção	Condutas fisioterapêuticas neuropediátricas, incluindo terapias motoras, técnicas de

		estimulação sensório-motora, intervenções posturais, exercícios respiratórios e estratégias de reabilitação global.
C	Comparação	Cuidados habituais, ausência de intervenção fisioterapêutica específica, ou comparação entre diferentes abordagens terapêuticas.
O	Desfecho	Evolução dos déficits neuropsicomotores, melhora da função motora global, controle postural, mobilidade, comunicação funcional, qualidade de vida.

3.4. Critérios de Inclusão e Exclusão

Os critérios de inclusão abrangem estudos em português e inglês, que tratem especificamente da Síndrome de Rett e da atuação fisioterapêutica em pacientes neuropediátricos nos diferentes estágios clínicos da síndrome.

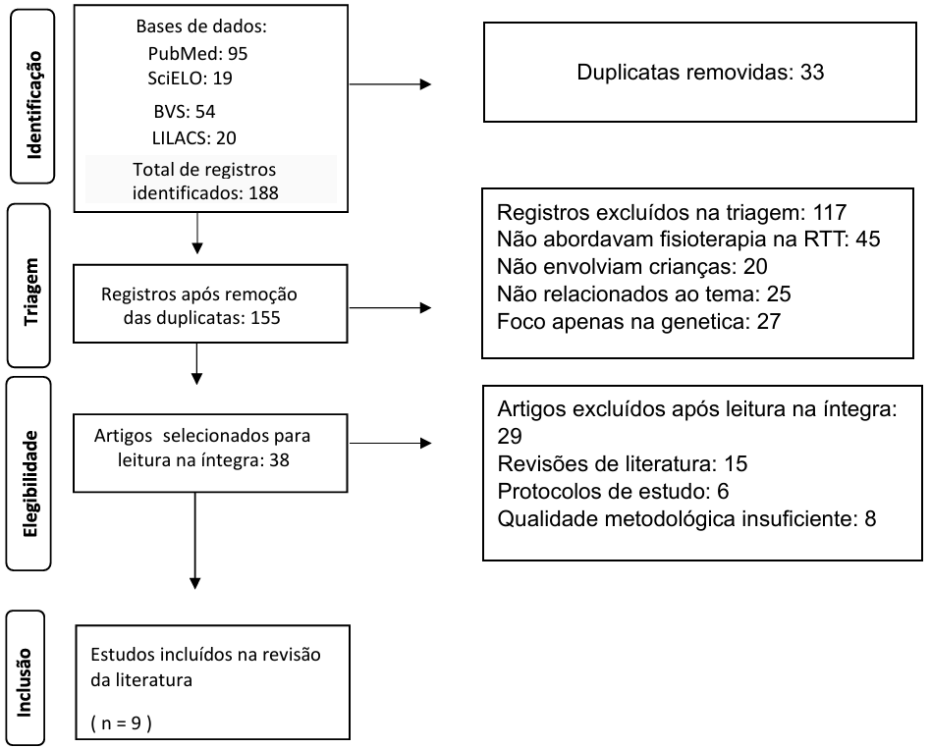
Os critérios de exclusão, foram os artigos de revisão bibliográfica, duplicados e pagos, foram excluídos trabalhos que não apresentam relação direta com o tema ou que não estejam disponíveis em texto completo, estudos focados em adultos com síndrome de rett. Artigos que discutem sobre o transtorno do espectro autista (TEA), sem dados específicos ou isolados sobre a síndrome de rett. (Figura 1).

3.5. Análise dos Dados

Após a seleção dos artigos, foi realizada a leitura dos estudos para identificar as principais informações relacionadas à atuação sobre o papel do fisioterapeuta neuropediátrico na evolução dos estágios clínicos da RTT. Em seguida, os dados foram organizados e analisados de forma descritiva, destacando as intervenções

fisioterapêuticas utilizadas e os principais resultados encontrados. O processo de seleção dos estudos foi organizado de acordo com as recomendações do *Preferred Reporting Items for Systematic Reviews and Meta-Analyses* (PRISMA).

Figura 1. Fluxograma da busca, identificação e seleção dos trabalhos utilizados para análise



Fonte: Elaborado pela autora, 2026.

4. RESULTADOS E DISCUSSÕES

Para compor esse estudo foram selecionados 9 artigos. Os estudos abordaram diferentes intervenções de fisioterapia neuropediatrica aplicadas a pacientes com síndrome de Rett. Entre as intervenções identificadas destacaram-se programas intensivos de cinesioterapia e treino funcional, as estratégias de posicionamento postural a longo prazo, os protocolos de telerreabilitação e suporte remoto.

Os estudos apresentaram variabilidade metodológica, incluindo ensaios clínicos randomizados, estudos de coorte retrospectivo,

investigações transversais e relatos de caso clínico, refletindo a diversidade das práticas fisioterapêuticas adotadas ao longo dos diferentes estágios da patologia.

Quadro 1. Artigos selecionados para a realização da discussão

Autor/Ano	Objetivos	Tipo de pesquisa	Metodologia	Principais resultados
Bisgaard *et al.,* 2026	Descrever os efeitos biológicos e motores do posicionamento funcional em longo prazo no estágio tardio de uma paciente com mutação clássica MECP2	Estudo de coorte retrospectivo	Acompanhamento longitudinal aplicando a escala *Rett Syndrome Gross Motor Scale* (RSGMS) e análise de regressão linear de efeitos mistos.	Identificou um declínio gradativo nas habilidades motoras grossas durante a infância, fortemente associado à gravidade da epilepsia e da escoliose clínica
Capri *et al.,* 2024	Investigar o uso de ferramentas de baixa tecnologia na melhoria da interação social e motora	Ensaio clínico randomizado	Protocolo clínico experimental controlado com uso da ferramenta click4all integrada ao treinamento cognitivo e motor em ambiente rotineiro	O uso da ferramenta atenuou as limitações da apraxia motora, melhorando a interação social.

Downs *et al.*, 2023	Avaliar a eficácia de um programa atividade física apoiado por telerreabilitação	Ensaio clínico randomizado	Ensaio com 43 indivíduos sob intervenção de telerreabilitação e atividade física domiciliar baseada em metas por 12 semanas	Evidenciou que a intervenção mediada por suporte remoto promove pequenos incrementos na atividade diária ativa.
Peron *et al.*, 2022	Mapear a progressão e prevalência de comorbidades musculoesqueléticas longitudinais com o envelhecimento	Estudo de coorte retrospectivo	Levantamento e análise retrospectivos de prontuários médicos estruturados e registros dos exames físicos ao longo de 13 anos de acompanhamento clínico de pacientes	Mostrou que escoliose neurogênica afeta mais de 70% das pacientes nos estágios III e IV. A cinesioterapia motora e alongamentos globais reduziu a taxa de progressão das curvaturas da coluna.
Romano *et al.*, 2022	Investigar os efeitos de um programa intensivo de atividades posturais e motoras diárias sobre a progressão.	Ensaio clínico randomizado	Avaliação longitudinal de exames físicos, ângulos de cobb e parâmetros biomecânicos de pacientes	Constatou alta eficácia na contenção da progressão da escoliose neurogênica e melhoria do controle

			sob intervenção postural intensa por 6 meses	postural dinâmico.
Romano *et al.*, 2022	Avaliar os impactos funcionais de programas de atividade motora individualizados e supervisionados remotamente na reabilitação	Estudo de coorte única	Acompanhamento de 40 indivíduos com a síndrome submetidos a protocolos motores domiciliares focados em metas e executados por familiares por 3 meses	Comprovou que 82,4% das metas terapêuticas estabelecidas foram alcançadas ou superadas, gerando aumento na função motora grossa global
Kapel *et al.*, 2022	Investigar o impacto global de 12 meses de intervenção fisioterapêutica neurológica multifacetada nas capacidades motoras grossas	Estudo transversal/ quantitativo	Avaliação clínica longitudinal quantitativa do perfil motor de mulheres submetidas a tratamento contínuo de reabilitação neurológica por 12 meses	Comprovou de forma global que a intervenção multifacetada de fisioterapia estabiliza a função motora grossa e reduz a velocidade do declínio físico geral.
Torres *et al.*, 2019	Examinar os efeitos funcionais e fisiológicos da participação em um programa de	Relato de casos	Acompanhamento clínico e intervenção progressiva de longo prazo com o suporte de protocolo	Evidenciou melhorias expressivas na capacidade funcional motora grossa global,

	exercícios aquáticos em pacientes com a síndrome de Rett.		estruturado de fisioterapia aquática para 3 meninas	amplitude articular e na Endurance muscular nas atividades cotidianas.
Downs *et al.*, 2018	Investigar os efeitos de enriquecimento ambiental nas habilidades motoras grossas e nos níveis sanguíneos de fator neurotrófico (BDNF)	Ensaio clínico randomizado	Protocolo clínico experimental avaliando a função motora por meio da escala RSGMS após aplicação de intervenções baseadas em treino funcional de marcha e equilíbrio	Demonstrou que o programa intensivo de exercícios focado em metas que reduz o déficit funcional e promove melhorias significativas na motricidade.

A análise crítica dos achados científicos obtidos nesta revisão de literatura demonstra que a intervenção da fisioterapia neuropediatrica modula diretamente a história natural de deterioração da síndrome de Rett (RTT), apresentando impactos quantificáveis na estabilização física. Ao sintetizar as evidências da amostra selecionada, os dados do estudo de coorte retrospectivo conduzido por Bisgaard *et al.,* (2026) revelam que o declínio das atividades motoras grossas ocorre de forma gradativa ao longo da infância, apresentando uma forte associação estatística com o avanço de comorbidades clínicas e o desenvolvimento precoce de deformidades. Esse panorama de perda funcional converge com a investigação quantitativa de Kapel *et al.,* (2022), a qual aponta que a ausência de suporte fisioterapêutico especializado acelera de forma

global a velocidade do declínio físico geral. Ao cruzar este mapeamento com a etiologia descrita por Amir *et al.,* (1999), compreende-se que a mutação no gene MECP2 gera um estado crônico de hipodesenvolvimento dendrítico e disfunção sináptica que impede a manutenção autônoma do controle motor. Diante dessa problemática, os dados coletados revelam que a atuação fisioterapêutica não deve ser homogênea, mas sim adaptada de maneira cirúrgica a cada um dos estágios clínicos evolutivos da patologia, visando atenuar a velocidade do declínio funcional e prover a plasticidade neural adaptativa que essas pacientes necessitam.

No que tange aos estágios I (Estagnação Precoce) e II (Regressão Rápida), os ensaios clínicos selecionados trazem subsídios robustos que ratificam a urgência da intervenção terapêutica precoce. O ensaio clínico randomizado conduzido por Downs *et al.,* (2018) demonstrou de maneira quantitativa que a aplicação de um programa intensivo de exercícios funcionais pautado no treino específico de marcha e equilíbrio foi capaz de gerar incrementos substanciais na motricidade global avaliada através da escala RSGMS. Esse dado dialoga de forma direta com os preceitos de Borges *et al.,* (2022) e Ribeiro *et al.,* (2021), que defendem que o estímulo sensório-motor massivo instituído no início da regressão atua como fator protetor do córtex primário e das vias corticoespinais. Ao estimular ativamente o controle postural através do enriquecimento ambiental proposto por Downs *et al.,* (2018), o fisioterapeuta consegue contrapor-se à hipotonia muscular do primeiro estágio e atenuar a perda abrupta da marcha voluntaria que marca o segundo estágio, fornecendo estratégias e biofeedback e cinesioterapia que mantem a criança ativa em seu contexto social pelo maior tempo possível.

A transição para o estágio III (Pseudo Estacionário) é caracterizado pela consolidação de déficits severos como ataxia, a espasticidade secundário e, eminentemente, a escoliose neurogênica. Nesse cenário, o estudo de coorte retrospectivo conduzido por Peron *et al.,* (2022) trouxe uma contribuição de alto impacto científico ao rastrear o perfil musculoesquelético de pacientes por um período longitudinal de 13 anos, evidenciando que mais de 70% das meninas evoluem com deformidades na coluna vertebral nos estágios avançados. Todavia, os mesmos autores constataram que a introdução contínua de cinesioterapia motora e alongamentos globais em cadeias musculares foi eficaz em desacelerar significativamente o índice de progressão das curvas escolióticas. Essa sustentação clínica é complementada pelo ensaio clínico randomizado de Romano et al., (2022), que ao submeter pacientes a um protocolo de posicionamento por 6 meses, monitorando por mensurações rigorosas do ângulo de COBB e parâmetros biomecânicos, obteve sucesso na contenção das deformidades e na estabilização do controle postural dinâmico. Sob a ótica neurofuncional, esses resultados justificam as assertivas de Santos *et al.,* (2018), posto que o controle biomecânico da escoliose é o fator chave para salvaguardar a reexpansão volumétrica do parênquima pulmonar, minimizando as graves restrições ventilatórias decorrentes do colapso torácico.

Ainda no escopo do estágio III e transição para o estágio IV (Deterioração Motora Tardia), os dados apontam que a diversificação dos recursos fisioterapêuticos atua como um elemento facilitador do ganho funcional. O relato de caso clínico estruturado por Torres *et al.,* (2019) evidenciou que a inserção da fisioterapia aquática de longo prazo desencadeou melhorias significativas na amplitude de movimento articular, na Endurance musculoesquelética geral e no

ganho motor bruto em solo. Os efeitos hidrodinâmicos da flutuação e da pressão hidrostática agem na modulação do tônus muscular espástico e na redução da descarga gravitacional sobre as articulações sobrecarregadas, conforme postulado empiricamente por Santos *et al.,* (2018). Capri *et al.,* (2024), por meio de um ensaio controlado, integraram a ferreamente tecnológica de baixa complexidade click4fall a rotinas motoras e cognitivas, demonstrando que a estimulação tecnológica integrada atenua os impactos limitantes da apraxia motora severa e otimiza a interatividade da paciente. Isso indica que a reabilitação motora na RTT deve ocorrer de forma paralela ao estímulo cognitivo e comunicativo (ECC).

Por fim, no estágio IV, onde predomina a rigidez acentuada, a distonia e o declínio físico geral com perda significativa da deambulação, as estratégias contemporâneas voltadas à sustentabilidade do tratamento assumem o protagonismo. O estudo transversal e quantitativo de Kapel *et al.,* (2022) ratificou que um plano de reabilitação neurológica multifacetado mantido por 12 meses consecutivos estabiliza as habilidades motoras grossa remanescente e freia a velocidade do declínio físico global. No entanto, a regressão tardia impõe barreiras geográficas e operacionais para a continuidade do tratamento ambulatorial, justificando a relevância dos achados de Downs *et al.,* (2023) e Romano *et al.,* (2022). O ensaio clínico Romano *et al.,* (2022), focado na telerreabilitação domiciliar baseada em metas executadas por cuidadores durante 3 meses, revelou que 82,4% dos objetivos terapêuticos foram plenamente atingidos ou superados. Ao associar esse dado ao estudo de coorte retrospectivo de Bisgaard *et al.,* (2026), que utilizou análises de regressão linear de efeitos mistos para comprovar que o declínio motor na infância tardia é

intensificado pela gravidade de epilepsia crônica, conclui-se que o suporte fisioterapêutico contínuo, mesmo que mediado remotamente, é indispensável. A capacitação da rede de apoio familiar surge, portanto, como uma conduta essencial para o manejo álgico, prevenção de contraturas fixas e manutenção de um posicionamento funcional digno que reduza o impacto das morbidades sistêmicas na fase adulta.

5. CONCLUSÃO

A realização deste estudo demonstrou a importância da fisioterapia neuropediatrica no manejo das alterações neuropsicomotoras ao longo dos estágios clínicos da síndrome de Rett. Os dados mostram que a intervenção precoce e continua reduz a velocidade do declínio motor, mantem a mobilidade ativa e evita complicações secundarias graves, como deformidades e falência respiratória.

Em resposta à problemática central desta pesquisa, constatou-se que a adaptação das condutas deve acompanhar a cronologia da síndrome. Nos estágios iniciais de estagnação e regressão rápida, o foco da fisioterapia deve concentrar-se na aplicação de programas intensivos baseados em metas funcionais. Na transição para o estágio pseudo estacionário e de deterioração motora tardia, as evidências demonstram que protocolos rígidos são indispensáveis para conter a progressão.

Por fim, embora os achados científicos recentes forneçam dados que validam a eficácia das intervenções, esta revisão de literatura também identificou uma lacuna metodológica persistente no cenário científico atual. Observa-se ainda a escassez de estudos longitudinais de longo prazo que correlacionem mutações genéticas

especificas a prognósticos motores exatos. Portanto, conclui-se que o presente estudo cumpre com seu objetivo geral e justifica sua relevância clínica, servindo como um guia atualizado para uniformização de condutas fisioterapêuticas, ao mesmo tempo em que recomenda a realização de novos ensaios clínicos para que a assistência baseada em evidências continue avançando em prol da saúde das pacientes com síndrome de Rett.

REFERÊNCIAS BIBLIOGRÁFICAS

Amir, R. E. *et al.* Rett syndrome is caused by mutations in X-linked MECP2, encoding methyl-CpG-binding protein 2. **Nature Genetics,** v. 23, n. 2, p. 185-188, 1999. Disponível em: https://doi.org/10.1038/13810.

Bisgaard, A.-M. *et al.* Longitudinal trajectory of gross motor skills in school-aged children with Rett syndrome. **Frontiers in Neurology,** v. 16, art. 1702703, 2026. Disponível em: https://doi.org/10.3389/fneur.2025.1702703.

Borges, I. V. O. *et al.* Intervenção fisioterapêutica na Síndrome de Rett: uma revisão integrativa. **Revista Fisioterapia & Terapia Ocupacional,** v. 26, n. 109, 2022. Disponível em: https://doi.org/10.5281/zenodo.6447987.

Cabal-Herrera, A. M. *et al.* Communication and language strategies in Rett Syndrome: a longitudinal analysis. **International Journal of Language & Communication Disorders,** v. 59, n. 1, p. 112-125, 2024.

Capri, T. *et al.* Use of a low-tech tool in the improvement of social interaction of patients with Rett Syndrome: an observational study. **Journal of Intellectual & Developmental Disability,** v. 49, n. 1, p. 88-96, 2024. Disponível em: https://doi.org/10.3864/5452.

Correia, L. X. *et al.* A influência das intervenções terapêuticas no desenvolvimento cognitivo e motor de pacientes com síndrome de Rett. **Revista Eletrônica Acervo Saúde,** v. 25, n. 5, p. 1-12, 2025.

Downs, J. *et al.* Can telehealth increases physical activity in people with Rett syndrome? A multicentre randomised controlled trial. **Developmental Medicine & Child Neurology,** v. 65, n. 4, p. 489-497, 2023. Disponível em: https://doi.org/10.1111/dmcn.15436.

Downs, J. *et al.* Environmental enrichment intervention for Rett syndrome: an individually randomised stepped wedge trial. **Orphanet Journal of Rare Diseases,** v. 13, n. 1, p. 1-12, 2018. Disponível em: https://doi.org/10.1186/s13023-018-0764-x.

Faleiro, I. F. *et al.* Síndrome de Rett: uma abordagem diagnóstica, evolução clínica e revisão. **Brazilian Journal of Health Review,** v. 6, n. 5, p. 21456-21465, 2023.

Fonzo, R.; Sirico, F.; Corrado, B. The role of physical therapy in multidisciplinary treatment of Rett syndrome: a systematic review**. Journal of Functional Morphology and Kinesiology,** v. 5, n. 2, p. 34-42, 2020. Disponível em: https://doi.org/10.3390/jfmk5020034.

Fu, C. *et al.* Clinical features and MECP2 mutations in Chinese patients with Rett syndrome. **BMC Pediatrics,** v. 20, n. 1, p. 1-9, 2020. Disponível em: https://doi.org/10.1186/s12887-020-02056-w.

Hagberg, B. *et al.* An impairment profile with increasing age towards adolescence in Rett Syndrome. **Annals of Neurology,** v. 49, p. 45-56, 2001.

Hagberg, B.; Aicardi, J.; Dias, K.; Ramos, O. A progressive syndrome of autism, dementia, ataxia, and loss of purposeful hand use in girls: Rett's syndrome: report of 35 cases. **Annals of Neurology,** v. 14, p. 471-479, 1983.

Hagberg, B.; Witt-Engerström, J. Rett syndrome: a suggested staging system for describing impairment profile with increasing age towards adolescence. American Journal of Medical Genetics, v. 24, p. 47-59, 1986.

Ip, J. P. K.; Mellios, N.; Sur, M. Retrograde neurodevelopmental disorders: MECP2 and the synapse. **Frontiers in Cellular Neuroscience,** v. 12, p. 1-14, 2018.

Julu, P. O. *et al*. Immaturity of medullary cardiorespiratory neurones leading to inappropriate autonomic reactions as a likely cause of sudden death in Rett's syndrome. **Archives of Disease in Childhood,** v. 77, p. 464-465, 1997.

Kapel, M. *et al*. Impacto de uma intervenção multifacetada de fisioterapia neurológica de 12 meses na função motora grossa em mulheres com síndrome de rett. **Fisioterapia e Pesquisa,** v. 29, n. 4, p. 385-394, 2022. Disponível em: https://doi.org/10.1590/1809-2950/2102542904.

Lamônica, D. A. C.; Alvarenga, K. F.; Ferreira, G. C. Síndrome de Rett: processo de avaliação fonoaudiológica. Londrina: Eduel, 2003.

Larsson, G.; Julu, P. O.; Engerström, I. W.; Sandlund, M.; Lindström, B. Normal reactions to orthostatic stress in Rett Syndrome. **Research in Developmental Disabilities,** v. 34, n. 6, p. 1897-1905, 2013.

Liyanage, V. R. B.; Rastegar, M. Rett syndrome and MeCP2: pathogenesis and potential therapies. **Frontiers in Genetics,** v. 5, p. 1-16, 2014. Disponível em: https://doi.org/10.3389/fgene.2014.00204.

Lotan, M.; Hanks, S. Physical therapy intervention for individuals with Rett Syndrome. **Scientific World Journal,** v. 6, p. 1314-1338, 2006.

Lotan, M.; Isakov, E.; Merrick, J. Improving functional skills and physical fitness in children with Rett Syndrome. **Journal of Intellectual Disability Research,** v. 48, n. 8, p. 730-735, 2004.

Moore, R. *et al.* Clinical complexity in Rett syndrome: comorbidities and functional decline. **European Child & Adolescent Psychiatry,** v. 33, p. 460-472, 2024.

Msd Manuals. Síndrome de Rett – Pediatria. Versão para profissionais de saúde. **SUNY Upstate Medical University,** 2025.

Neul, J. L.; Kaufmann, W. E.; Glaze, D. G.; Christodulopoulos, P.; Clarke, A. Rett syndrome: revised diagnostic criteria and nomenclature. **Annals of Neurology,** v. 68, n. 6, p. 944-950, 2010.

Nunes, L. G. A contribuição da neuropsicologia para a síndrome de Rett: caso clínico. **Revista Psicopedagogia,** v. 39, n. 119, p. 45-60, 2022. DOI: 10.51207/21794057.20220027.

Passos, X. S. *et al.* Abordagem fisioterapêutica na Síndrome de Rett infantil. **Revista Brasileira de Crescimento e Desenvolvimento Humano,** v. 26, n. 2, p. 201-209, 2016.

Peron, A. *et al.* Phenotypes in adult patients with Rett syndrome: results of a 13-year experience and insights into healthcare transition.

American Journal of Medical Genetics Part A, v. 188, n. 8, p. 2345-2356, 2022. Disponível em: https://doi.org/10.1002/ajmg.a.62758.

Petriti, U. *et al*. Global prevalence of Rett syndrome: systematic review and meta-analysis. **Systematic Reviews,** v. 12, n. 1, 2023.

Rett, A. Über ein eigenartiges hirnatrophisches Syndrom bei Hyperammonämie im Kindesalter. **Wiener Medizinische Wochenschrift,** v. 116, p. 723-726, 1966.

Ribeiro, A. C.; Santos, M. C.; Souza, C. T. Tratamento fisioterapêutico na Síndrome de Rett. XVI Jornada Científica Faculdades Integradas de Bauru, 2021.

Romano, A. *et al*. Intensive postural and motor activity program reduces scoliosis progression in people with Rett syndrome. **Disability and Rehabilitation,** v. 44, n. 12, p. 2760-2769, 2022. Disponível em: https://doi.org/10.1080/09638288.2020.1836274.

Romano, A. *et al*. Programas individualizados de atividades motoras supervisionadas remotamente promovem o alcance de metas de reabilitação, a função motora e atividade física de pessoas com síndrome de Rett – Um estudo de coorte única. **Fisioterapia em Movimento,** v. 35, e35102, 2022. Disponível em: https://doi.org/10.1590/1980-5918.035.e35102.

Santos, J. A.; Ribeiro, A. C. P. Atendimento psicológico na Síndrome de Rett: uma proposta de sistematização. **Cadernos de Psicologia,** v. 2, n. 4, 2020. DOI: 10.5281/zenodo.13760264.

Santos, Y. K. S. *et al*. Síndrome de Rett: um olhar para a fisioterapia. **Revista NovaFisio,** 2018.

Schwartzman, J. S. Síndrome de Rett. **Revista Brasileira de Psiquiatria,** v. 25, n. 2, p. 110-113, 2003.

Silva, A. C. Intervenção precoce e estimulação psicomotora na neuropediatria brasileira. **Revista Neurociências,** v. 27, p. 89-102, 2019.

Silva, L. S.; Barbosa, L. S.; Cardoso, C. C.; et al. Equoterapia como método de tratamento fisioterapêutico na Síndrome de Rett: estudo de caso. **Hígia – Revista de Ciências da Saúde e Sociais Aplicadas do Oeste Baiano,** v. 5, n. 1, p. 119-133, 2020.

Silva, N. L. S.; Passos, X. S.; Parreira, S. L. S. Síndrome de Rett: uma revisão da literatura. **Journal of Health Sciences Institute,** v. 34, n. 1, p. 53-57, 2016.

Singh, A. *et al.* Rett syndrome: Fda approval of trofinetide and therapeutic perspectives. **Open Biology,** v. 8, n. 2, p. 170216, 2023.

Stahlhut, M.; Fonzo, M.; Liyanage, V.; Rastegar, M. Clinical features and physiotherapy in Rett Syndrome. **Journal of Child Neurology,** 2019.

Temudo, T.; Oliveira, P.; Santos, M. *et al.* Stereotypies in Rett syndrome: analysis of 83 patients with and without detected MECP2 mutations. **Neurology,** 2007.

Torres, L. E. et al. Efficacy of an Aquatic Exercise Program for 3 Cases of Rett Syndrome. Pediatric Physical Therapy, v. 31, n. 4, p. E6-E13, 2019.

Townend, G. S. *et al*. Diretrizes de comunicação da Síndrome de Rett: um manual para terapeutas, educadores e famílias. Maastricht: Rett Expertise Center Netherlands-GKC; **Rettsyndrome.**org, 2020.

Urk, V. *et al.* Physiotherapy guidelines for Rett syndrome: clinical consensus of the International Rett Syndrome Association. **Journal of Physical Therapy Science,** v. 26, n. 4, p. 589-596, 2014.

Vashi, N.; Justice, M. J. MECP2 and Rett syndrome: epigenetic regulation of the neural genome. **Current Opinion in Neurobiology,** v. 59, p. 115-122, 2019.

---

[1] Graduanda do Curso de Fisioterapia da Faculdade Estácio *Campus* Turu São Luís-MA. E-mail: acesse o artigo original para visualizar o e-mail

[2] Docente do Curso de Fisioterapia da Faculdade Estácio *Campus* Turu São Luis-MA. E-mail: acesse o artigo original para visualizar o e-mail