

**CENTRO UNIVERSITÁRIO BRASILEIRO – UNIBRA
CURSO DE GRADUAÇÃO EM FISIOTERAPIA**

**JOELMA AGOSTINHO DE ARAÚJO
LAURA SABRINA VICENTE SILVA
PAULA VICTÓRIA BARBOSA DE OLIVEIRA**

**MUSICOTERAPIA E REALIDADE VIRTUAL NO TRATAMENTO DE MENINAS
COM SÍNDROME DE RETT: Uma revisão integrativa**

**RECIFE
2023**

**JOELMA AGOSTINHO DE ARAÚJO
LAURA SABRINA VICENTE SILVA
PAULA VICTÓRIA BARBOSA DE OLIVEIRA**

**MUSICOTERAPIA E REALIDADE VIRTUAL NO TRATAMENTO DE MENINAS
COM SÍNDROME DE RETT: Uma revisão integrativa**

Trabalho de conclusão de curso apresentado à Disciplina TCC II do Curso de bacharel em Fisioterapia do Centro Universitário Brasileiro – UNIBRA, como parte dos requisitos para conclusão do curso.

Orientador(a): Prof.º Me. Alisson Luiz Ribeiro de Oliveira

RECIFE

2023

Ficha catalográfica elaborada pela
bibliotecária: Dayane Apolinário, CRB4- 2338/ O.

A658m Araújo, Jefferson Douglas Ribeiro da.
Musicoterapia e realidade virtual no tratamento de meninas com síndrome de rett: Uma revisão integrativa/ Joelma Agostinho de Araújo; Laura Sabrina Vicente Silva; Paula Victória Barbosa de Oliveira. - Recife: O Autor, 2023.
28 p.
Orientador(a): Me. Alisson Luiz Ribeiro de Oliveira.
Trabalho de Conclusão de Curso (Graduação) - Centro Universitário Brasileiro - UNIBRA. Bacharelado em Fisioterapia, 2023.
Inclui Referências.
1. Síndrome de Rett. 2. Musicoterapia. 3. Realidade virtual. I. Silva, Laura Sabrina Vicente. II. Oliveira, Paula Victória Barbosa de. III. Centro Universitário Brasileiro. - UNIBRA. IV. Título.

CDU: 615.8

À Deus

Danielle Gomes da Silva

Alisson Luiz Ribeiro de Oliveira

Luciano Antonio da Silva Filho

Luiza Gabriela Araújo Ferreira

Higor Gabriel Araújo Ferreira

Lenilda Maria da Silva

Josefa Enedina da Silva

Severino Vicente da Silva Junior

Jôsy Souza Barbosa de Oliveira

Paulo Sérgio Barbosa de Oliveira

Lucas Alves da Silva Brito

AGRADECIMENTOS

Eu, Joelma Araújo, gostaria de expressar minha sincera gratidão primeiramente a Deus, para Ele toda Honra e toda a Glória, ao meu esposo Luciano Filho, que foi o meu maior incentivador e apoiador, aos meus filhos Luiza e Gabriel, pois por eles não paro de lutar. A todos que contribuíram para a realização deste trabalho. Obrigada!

Eu, Laura Sabrina, agradeço a Deus por ter me dado força e confiança para acreditar no meu sonho e lutar por alcançar aquilo que acredito, a minha mãe Lenilda Maria, que foi, e ainda é, minha maior incentivadora na escolha da fisioterapia e sempre esteve ao meu lado, a minha família, a todos que contribuíram para realização desse trabalho...gratidão.

Eu, Paula Victória, agradeço, em primeiro lugar, a Deus, que fez com que meus objetivos fossem alcançados durante todos os meus anos de estudos nesse curso de graduação, ultrapassando todos os obstáculos encontrados ao longo da realização deste trabalho, sou grata também às pessoas mais importantes, com as quais posso contar para até aqui ter chegado: meus pais, Paulo Sérgio e Jôsy Souza, maiores incentivadores. Eles nunca largaram minhas mãos, pois me apoiam incondicionalmente na minha vida acadêmica e em todos os momentos, sendo esses de felicidades ou de tristezas, pois até minhas ausências, em reclusão pelos meus estudos, meus pais sabiam que tal ato fazia parte da minha dedicação, da minha disciplina. Agradecimentos sinceros aos meus irmãos, Paulo Junior e Alex Paulo, como também aos meus sobrinhos, que nos momentos que eu não podia comparecer, compreendiam e aprendiam que o nosso futuro promissor é feito a partir da constante resistência, persistência no presente. Também não esqueceria de agradecer ao meu noivo Lucas Alves por todo apoio e carinho, ao meu professor Alisson Ribeiro, por toda ajuda na realização deste trabalho. Obrigada aos meus familiares e amigos que se mantiveram presentes e me ajudaram de alguma forma.

“Depois do silêncio, o que mais se aproxima de expressar o inexprimível é a música.”

(Aldous Huxley)

RESUMO

Introdução: A Síndrome de Rett (SR) é conhecida como transtorno invasivo do desenvolvimento de caráter progressivo, é uma desordem genética ligada ao cromossomo X dominante e por mutações das proteínas metilCpG-binding2 (MecP2), a qual determina uma progressiva deterioração neuromotora severa. **Objetivo:** Analisar os efeitos da musicoterapia e realidade virtual como uma abordagem terapêutica para meninas com Síndrome de Rett, visando identificar melhorias nos sintomas gerais. **Delineamento metodológico:** Trata-se de uma revisão integrativa e foram selecionados artigos publicados nas seguintes bases de dados: LILACS via BVS, MEDLINE via PUBMED e PEDro, utilizando os seguintes descritores de saúde pesquisados no MeSH e DeCS: rett Syndrome, music therapy, *virtual reality*, Síndrome de Rett, Musicoterapia e Realidade virtual. **Resultados:** Foram analisados 3 estudos conduzidos nos domínios da musicoterapia e realidade virtual onde revelam um panorama promissor no tratamento da Síndrome de Rett, apresentando melhoras nas habilidades motoras finas, comunicação, comportamento de sociabilidade aprimorado, melhora da autoconfiança, diminuição dos movimentos estereotipados e melhora na qualidade de vida. **Considerações finais:** Podemos analisar que a interdisciplinaridade é importante no tratamento da Síndrome de Rett. As combinações de diferentes terapias podem oferecer um caminho para maximizar os benefícios na reabilitação dessa condição. É importante que a reabilitação do paciente com Síndrome de Rett com a realidade virtual e musicoterapia, aplicadas em conjunto, devem ser voltados para promover o melhor cuidado possível, promover uma melhor qualidade de vida e potencial de desenvolvimento.

Palavras-chave: síndrome de Rett; musicoterapia; realidade virtual.

ABSTRACT

Introduction: Rett Syndrome (RS) is known as a progressive invasive developmental disorder, it is a genetic disorder linked to the dominant X chromosome and due to mutations in the methylCpG-binding2 (MecP2) proteins, which determines a progressive severe neuromotor deterioration. **Objective:** To analyze the effects of music therapy and virtual reality as a therapeutic approach for girls with Rett Syndrome, aiming to identify improvements in general symptoms. **Methodological design:** This is an integrative review and articles published in the following databases were selected: LILACS via VHL, MEDLINE via PUBMED and PEDro, using the following health descriptors searched in MeSH and DeCS: rett Syndrome, music therapy, virtual reality, Rett Syndrome, Music Therapy and Virtual Reality. **Results:** 3 studies conducted in the fields of music therapy and virtual reality were analyzed, revealing a promising panorama in the treatment of Rett Syndrome, showing improvements in fine motor skills, communication, improved sociability behavior, improved self-confidence, decreased stereotypical movements and improves quality of life. **Final considerations:** We can analyze that interdisciplinarity is important in the treatment of Rett Syndrome. Combinations of different therapies may offer a way to maximize the benefits in rehabilitation of this condition. It is important that the rehabilitation of patients with Rett Syndrome with virtual reality and music therapy, applied together, must be aimed at promoting the best possible care, promoting a better quality of life and development potential.

Keywords: Rett syndrome; music therapy; virtual reality.

LISTA DE FIGURAS

Figura 1- Fluxograma de elegibilidade dos estudos ----- 27

LISTA DE QUADROS

Quadro 1- Estratégia de PICOT -----	26
Quadro 2- Características dos estudos selecionados -----	28
Quadro 3- Resultado dos estudos selecionados -----	29

LISTA DE SIGLAS

SR Síndrome de Rett

RV Realidade Virtual

IU Incontinência Urinária

IF Incontinência Fecal

ITU Infecção do Trato Urinário

SUMÁRIO

1	INTRODUÇÃO	13
2	REFERENCIAL TEÓRICO	15
2.1	Síndrome de Rett	15
2.2	Etiologia	16
2.3	Manifestações clínicas	18
2.4	Estágios	18
2.5	Prevalência e Expectativa da vida	21
2.6	Benefícios da fisioterapia na síndrome de Rett	22
2.7	Musicoterapia na síndrome de Rett	23
2.8	Realidade virtual na síndrome de Rett	24
3	DELINEAMENTO METODOLÓGICO	25
3.1	Tipo de revisão, período da pesquisa, restrição linguística e temporal	25
3.2	Bases de dados, descritores e estratégia de busca	25
3.3	Critérios de elegibilidade (PICOT)	26
4	RESULTADOS	27
5	DISCUSSÃO	31
6	CONSIDERAÇÕES FINAIS	36
	REFERÊNCIAS	37

1 INTRODUÇÃO

A Síndrome de Rett (SR) foi inicialmente descrita em meados da década de 1960 pelo professor Andreas Rett, essa só ganhou atenção geral em 1983. É um transtorno de neurodesenvolvimento definido clinicamente, conhecida como transtorno invasivo do desenvolvimento de caráter progressivo, é uma desordem genética ligada ao cromossomo X dominante e por mutações das proteínas metilCpG-binding2 (MecP2), a qual determina uma progressiva deterioração neuromotora severa. No Brasil, os cinco primeiros casos de meninas com SR foram identificados em 1987, onde começou a chamar a atenção para a incidência dessa síndrome no país. (Araújo *et al.*, 2013).

Verifica-se uma prevalência da doença de 1:12.000 a 1:22.000 em todas as meninas nascidas vivas, representando uma das causas mais frequentes de deficiência mental severa, que acomete em maior proporção crianças do sexo feminino; indivíduos do sexo masculino vão a óbito antes mesmo de nascer ou logo após a vir a termo (Mafalda; Wisniewksi, 2018).

Apesar de existir formas atípicas da doença, os achados clínicos característicos são: perda de habilidades e objetivos de comunicação, desenvolvimento motor, ataxia (perda do controle muscular durante movimentos voluntários, como andar ou pegar objetos) ou distaxia (perda parcial do controle muscular), tendência autista, microcefalia e convulsões (Santos *et al.*, 2018).

A Síndrome de Rett por ser uma doença de caráter progressivo, evolui por 04 estágios divididos em: estágio I ou “estágio de desaceleração precoce”; estágio II ou “estágio rapidamente destrutivo”; estágio III ou “estágio pseudo-estacionário ou *plateau*”; estágio IV ou “estágio de deterioração motora tardia” (Castro *et al.*, 2014).

Por se tratar de uma doença que compromete a locomoção e cognição, se faz necessária a reabilitação das funções por profissionais como fisioterapeutas. Para obter uma evolução clínica satisfatória é necessário que a proposta de tratamento fisioterapêutico seja em longo prazo e constante. Sugere-se um tratamento lento, pois esses pacientes necessitam de um maior tempo para realizar com sucesso uma função solicitada (Silva, 2009).

Os tratamentos convencionais, embora necessários, muitas vezes podem não atender plenamente as demandas terapêuticas e emocionais destas pacientes. É neste cenário que surge o interesse por abordagens terapêuticas alternativas, como

a musicoterapia e a realidade virtual (Pazeto *et al.*, 2013). A musicoterapia é uma intervenção terapêutica que utiliza a música como ferramenta principal de trabalho, objetivando promover mudanças físicas, emocionais, mentais, sociais e cognitivas em indivíduos de todas as idades. A eficácia da musicoterapia em pacientes com Síndrome de Rett, promovem melhoras significativas nas áreas comportamentais e emocionais. Por meio da música, essas meninas podem expressar seus sentimentos, melhorar suas habilidades de comunicação e seu controle motor, muitas vezes comprometidos pela síndrome (Oliveira, 2003; Ruiz *et al.*, 2018).

Por outro lado, a realidade virtual, uma tecnologia imersiva que simula ambientes tridimensionais, tem ganhado destaque no campo da reabilitação. O uso da realidade virtual está voltado para aprimorar as habilidades da extremidade superior de meninas com Síndrome de Rett, demonstrando resultados positivos. Esta modalidade terapêutica oferece ambientes controlados e motivadores, permitindo que as pacientes desenvolvam suas habilidades motoras, cognitivas e até mesmo sociais em um ambiente lúdico e seguro (Mraz *et al.*, 2016).

A integração da musicoterapia com a realidade virtual pode representar uma abordagem inovadora no tratamento da Síndrome de Rett. Enquanto a música proporciona uma via de expressão e conexão emocional, a realidade virtual pode reforçar o engajamento e a motivação das pacientes durante as sessões terapêuticas. Assim, a combinação destas ferramentas poderia otimizar os resultados terapêuticos, proporcionando uma melhoria global na qualidade de vida destas meninas.(Roidi *et al.*, 2022).

Diante disso, o estudo tem como objetivo observar os efeitos da musicoterapia e realidade virtual como uma abordagem terapêutica para meninas com Síndrome de Rett, visando identificar melhorias nos sintomas gerais, como as habilidades motoras, cognitivas e até mesmo sociais.

2 REFERENCIAL TEÓRICO

2.1 Síndrome de Rett

A síndrome de Rett, foi retratada na década de 1960, pelo médico Austríaco Andreas Rett (Rozensztrauch; Sebzda; Śmigiel, 2021), quando explicou atraso no desenvolvimento, regressão das habilidades de comunicação, anormalidades na marcha e estereotípias manuais em 22 (vinte e duas) meninas, precocemente saudáveis, com sintomas iniciados entre o sexto e o 18º mês de vida, em um processo de estagnação e regressão do desenvolvimento (Percy, 2016).

Somente em 1983, as observações descritas por Andreas, tornaram-se globalmente conhecidas e Bengt Hagberg nomeou o conjunto de sintomas como síndrome de Rett, expandindo as investigações e o conhecimento sobre o distúrbio (Pereira *et al.*, 2019). Hagberg transmitiu critérios diagnósticos da síndrome em 1984 e atualização em 2002, sendo revisado outra vez, no ano de 2010, após um painel internacional de médicos (Percy, 2016).

Os dados demonstram uma prevalência da doença de 1:12.000 a 1:22.000 em meninas nascidas vivas (Schwartzman *et al.*, 2008), caracterizando uma das causas mais comuns de deficiência mental severa que acomete o sexo feminino (Schwartzman, 2003).

Em 1986, foram encontrados no Brasil os cinco primeiros casos de meninas com SR. Esse fato iniciou a chamar a atenção para a incidência dessa síndrome no país, estabelecendo uma comparação com EUA, Europa e Japão onde ela estava sendo muito estudada (Rosemberg *et al.*, 1987). Entretanto, na atualidade mais de 95% das meninas que preenchem os critérios diagnósticos para a SR, tem uma modificação genética identificável no gene methyl-CpG-binding protein 2 (MECP2) do cromossomo X (Schwartzman, 2003).

Atualmente, considera-se a síndrome de Rett como um distúrbio multissistêmico progressivo (Percy, 2016), fundamentalmente neurológico/genético (Fabio *et al.*, 2021), que acomete prioritariamente meninas, podendo ocorrer em meninos, com algumas peculiaridades de sinais e sintomas (Pereira *et al.*, 2019), como seu surgimento mais precoce, com avanço da gravidade e com altas taxas de mortalidade (Ip; Mellios; Sur, 2018).

A síndrome de Rett manifestam sinais e sintomas similares a outros distúrbios o que dificulta o diagnóstico; causando comorbidades diversas e complexas e não tem

terapia particularizada, exigindo abordagem multidisciplinar e tratamento com base nos sintomas (Pantaleón; Juvier, 2015).

Na rotina do atendimento em saúde, o conhecimento aprofundado sobre as particularidades dos sinais e sintomas da síndrome de Rett, é essencial para que diagnósticos diferenciais possam ser realizados, dado que o diagnóstico fica condicionado apenas à avaliação clínica e a realização de testes genético (López; Álvarez; Calvo, 2019). É, portanto, um caso clássico em que se acomoda a máxima de que na medicina, mais do que recursos tecnológicos e exames, no ato de diagnosticar e de tratar, a condução clínica e a observação são condutas essenciais ao profissional (Pereira *et al.*, 2019).

2.2 Etiologia

A SR é um distúrbio genético do neurodesenvolvimento devido a mutações que podem envolver 03(três) genes: MECP2, CDKL5y e FOXP1. Mutações do gene metil-CpG (MeCP2- do inglês methyl-CpG-binding protein 2) são indicadas como a causa mais preeminente dos casos clássicos de SR (Amir *et al.*, 1999). No entanto, 20% dos indivíduos com SR clássico e 60% com variantes atípicas não manifestam mutações neste gene. A designação do gene CDKL5, responsável pela multiplicidade dos casos com epilepsia precoce desta síndrome, proporcionou o diagnóstico genético em 3-10% dos pacientes sem diagnóstico molecular prévio (Weaving *et al.*, 2004; Jacob *et al.*, 2009). Mais tarde, um novo gene, FOXP1, manifestou-se como responsável da variante congênita de SR (Mencarelli *et al.*, 2010).

Devido à natureza do gene MeCP2 correlacionada ao cromossomo X, a SR é encontrada especialmente em indivíduos do sexo feminino e é a causa primordial de retardo mental (Jedele, 2007). A maior parte dos casos é decorrente de mutação de novo, no decorrer da gametogênese paterna, o que faz com que esta doença decorra quase exclusivamente no sexo feminino. No entanto, a SR também afeta homens em raros casos, e os pacientes masculinos manifestam uma série de sintomas que inclui encefalopatia grave, retardo mental leve e distúrbios motores como apraxias e distonias (Jan *et al.*, 1999; Le Guen *et al.*, 2011).

A ligação entre a MECP2 com a síndrome de Rett foi descoberta somente no ano de 1999 pelo Doudor Huda Zoghbi e colegas, quando foram indicadas mutações no gene da proteína 2 de ligação ao metil-CpG ligada ao X em pacientes com a síndrome (Vidal *et al.*, 2019), sendo que mutações no gene MECP2, são causais para

cerca de 90% dos casos (Pejhan; Rastegar, 2021). Estas mutações do gene MECP2 advêm predominantemente em células germinativas paternas (Ip; Mellios; Sur, 2018).

A atuação da proteína MECP2 no sistema nervoso central é fundamental, pois age na expressão gênica e pode ativar ou inibir a transcrição de determinados genes que contribuem para o desenvolvimento e funcionamento das células nervosas (Marano *et al.*, 2021). Para que tais funções sejam executadas, a integridade da MECP2 é fundamental, como também é para a neurogênese no período embrionário e para o desenvolvimento neurológico fetal e pós-natal, ao deixar a criação de conexões sinápticas e o aparecimento da plasticidade neural que contribuem para o desenvolvimento neuropsicomotor (Vidal *et al.*, 2019).

Mutações ou expressão alterada de MeCP2 também estão relacionadas a um espectro de distúrbios do desenvolvimento neurológico, como distúrbios do espectro do autista e distúrbios fetais ocasionada pelo álcool. Desde que as mutações do MeCP2 foram evidenciadas como a principal causa da SR, um desenvolvimento significativo foi feito na pesquisa MeCP2, com relação à sua expressão, função e regulação no cérebro e sua contribuição na patogênese da SR (Liyanage; Rastegar, 2014). A partir disto estudos e pesquisas vêm sendo direcionados para diminuição de sinais e sintomas dessa síndrome rara.

A síndrome de Rett pode ser típica ou atípica. São consideradas como típicas as alterações no MECP2, sendo evidenciadas mais de 600 mutações presentes no MECP2 relacionada à síndrome de Rett, com oito mutações respondendo por 70% dos casos (R106W, R133C, T158M, R168X, R255X, R270X, R294X e R306C) (Aron *et al.*, 2019).

Os casos são atípicos quando há participação de outros genes ligados ao X (CDKL5 e o Xp22) (Kyle; Vashi; Justice, 2018), associados a variante de crise tendo início precoce e a variante congênita, correlacionado as mutações na quinase dependente de ciclina 5 e na proteína G1, codificada pelos genes FOXP1 e 14q12 (Vidal *et al.*, 2019).

Apesar de todo o desenvolvimento para esclarecer o funcionamento e as funções constituída pela MECP2, ainda não estão completamente elucidadas (Ibrahim *et al.*, 2021)

2.3 Manifestações clínicas

Na SR clássica, a evolução do neurodesenvolvimento aparenta ser normal durante os primeiros seis a dezoito meses, ainda que sintomas sutis, como hipotonia muscular e desaceleração do crescimento da cabeça, encontram-se normalmente presentes no começo de sua vida, mas constantemente ignorados. Atraso, estagnação ou regressão no desenvolvimento motor estão entre as queixas mais comuns que levam os pacientes ao atendimento médico. Atraso no crescimento geral, perda de peso e postura fraca causada por hipotonia muscular são outros achados comuns nessa fase (Nomura, 2005).

Estereotípias manuais são características distintivas em pacientes com Síndrome de Rett, manifestando-se através de movimentos recorrentes como bater, retorcer ou esfregar as mãos e ainda ações que lembram o ato de lavar as mãos. Esses comportamentos começam a se manifestar por volta dos seis meses de idade e podem se estender até, pelo menos, os dois anos de vida (Marano *et al.*, 2021).

Além disso, indivíduos com esta síndrome exibem desafios motores múltiplos, incluindo falta de coordenação, resultando em uma marcha desordenada e posturas anormais, como rigidez e instabilidade. Há também um declínio nas habilidades cognitivas, desafios significativos no desenvolvimento da linguagem, distúrbios autonômicos, questões respiratórias, convulsões, manifestações de ansiedade e complicações ortopédicas (Ip; Mellios; Sur, 2018).

Convulsões são comuns a partir do primeiro ano de vida, afetando pelo menos 75% dos indivíduos com Síndrome de Rett (Rodrigues, 2015). Além disso, questões respiratórias variam de apneia e padrões de respiração desregulados a hiperventilação, levando potencialmente a complicações pulmonares. Outras consequências físicas incluem escoliose grave, atrofia muscular, rigidez e dificuldades na comunicação (Ip; Mellios; Sur, 2018).

2.4 Estágios

Estágio I ou estágio de desaceleração precoce: inicializa entre seis e 18 meses e é caracterizado por um atraso no desenvolvimento, levando em consideração a desaceleração do aumento do perímetro craniano, que é um dos critérios de apoio para a SR. O crescimento deficiente tem sido notado logo aos três meses de vida e pode continuar na vida adulta. A falta de interesse por jogos ou brincadeiras e redução

da interação social também são identificados nesse estágio e contribui para o isolamento (Neul *et al*, 2010).

Neste período, os bebês demonstram ser calmos e é possível descobrir alterações como hipotonia e atraso postural mesmo em fases mais precoces, porém ainda assim é difícil para os pais e até para os médicos notar alguma anormalidade, visto que muitos desconhecem a SR (Percy ,2008).

Estágio II ou rapidamente destrutivo: inicia-se entre um e três anos de idade e com uma duração de semanas ou meses. Acontecendo uma rápida regressão psicomotora, com a presença de comportamentos autistas. As primeiras crises epiléticas surgem no estágio II e exercem um impacto negativo na qualidade de vida dos portadores da SR e dos seus cuidadores. O que se sabe é que muitas vezes a epilepsia é confundida com exposições paroxísticas que são muito frequentes. A diminuição ou ausência das crises ocorrem com o decorrer da idade, entretanto já houve casos da epilepsia que assumiram um caráter severo e de difícil controle (Temudo ; Maciel ; Sequeiros , 2007).

Há também uma redução ou perda da comunicação e das capacidades adquiridas, tais como a função voluntária das mãos, a presença de estereotípias interferindo com funções manuais voluntárias, controle postural, e composição de estímulos externos, tais como os reflexos de retirada, bater palmas de ambas as mãos simetricamente na linha média na frente do esterno ou ao redor da boca e atividades como pentear os cabelos, escovar os dentes e segurar objetos (Segawa; Nomura , 2005).

Estes movimentos constantes, compulsivos e contínuos são de origem incerta, o que se sabe é que costumam acontecer apenas durante a insônia, desaparecendo durante o sono (Percy , 2008). A habilidade da fala e a interação social ainda são identificados na maioria dos casos, em outros apenas o contato visual para fins comunicativos (Sigafos J *et al*, 2011).

Também já começam a apresentar irregularidades respiratórias, envolvendo apneia e hiperventilação que, por consequência disso, há um aumento da frequência respiratória e redução do tempo expiratório, que está associada a episódios frequentes de prender a respiração, apneia obstrutiva ou valsalva respirando contra vias aéreas fechadas durante a insônia (Neul *et al*, 2010), (Percy , 2008), (Lozano; Ferreras ; Gomariz ; Bogdanovitch ,2010).

Além dessas alterações, algumas meninas com SR desenvolvem aerofagia, que favorece a distensão abdominal (Sidoli; Pudles; Rocha; Cunha, 2010).

Estágio III ou pseudoestacionária: verifica-se entre os três e 10 anos, nessa fase pode acontecer uma melhora no comportamento e habilidades sociais e comunicativas. Em relação à mobilidade, meninas com SR que permanecem ambulantes neste estágio, têm um andar característico, os passos são curtos e as mãos permanecem apertadas ao longo da linha média, sem dissociação de cintura pélvica e dos membros superiores e as pernas se mantêm em extensão e há um alargamento da base de apoio. A ausência de coordenação e de equilíbrio da marcha é uma característica apráxica, o que por muitas vezes faz com que os indivíduos com SR neste estágio prefiram andar na ponta dos pés (Larsson; Engerström, 2001).

As alterações motoras são mais visíveis, quando há a presença de espasticidade, escoliose, bruxismo e distúrbios comportamentais como risos, gritos e choros excessivos, inclusive durante a noite (Didden *et al*, 2010), (Sigafos, 2011).

Estágio IV ou estágio de deterioração motora tardia: inicia-se por volta dos 10 anos de idade e é seguido por uma lenta progressão dos atrasos motores que já são muito visíveis, nesse estágio há uma deficiência física severa, a mobilidade é diminuída, e há uma redução dos movimentos manuais estereotipados (Didden *et al*, 2010), (Sigafos, 2011).

Algumas mulheres com SR ainda possuem a deambulação, porém terão prejuízos descendentes, sendo necessários o uso da cadeira de rodas. Observa-se, nesse período, a superposição de sinais e sintomas decorrentes de lesão do neurônio motor periférico aos prejuízos já presentes. Presença de coreoatetose é comum nesse estágio, a ampliação da rigidez comportamental e tolerância à dor também aumentou (Downs *et al*, 2010).

Sucedem desnutrição e disfunção gastrointestinal que também são grandes questões clínicas na SR. Pesquisas feitas com pais de meninas com SR relatam que as meninas possuem bom apetite, porém o que se sabe é que pacientes com SR têm pouco ganho de peso, devido há uma redução da mineralização óssea, diminuição da capacidade motora oral, dificuldades na deglutição, adquirem refluxo gastroesofágico e constipação (Sidoli; Pudles; Rocha; Cunha, 2010).

Possuem mais facilidade em ingerir líquidos espessos do que comer alimentos sólidos, porque devido às alterações da deglutição, os movimentos involuntários da língua, a hiper salivação, a hiperventilação e a mastigação ineficaz podem prejudicar na alimentação (Motil *et al*, 2012).

A incontinência urinária (IU) e incontinência fecal (IF) são reações primárias da SR e ocorre com muita frequência de dias e noites, independentemente da idade e do nível de funcionamento adaptativo da mulher. Sintomas do trato urinário inferior e infecções do trato urinário (ITU) também são problemas comuns na SR, não há diferença na incontinência entre SR e pessoas somente com a IU, exceto para fezes sólidas que era mais comum na SR do que em paciente com IU. Para tanto a incontinência não fez parte do fenótipo comportamental da SR, mas existe um risco maior de fezes sólidas em mulheres com SR do que em quem tem apenas a patologia (Rasquin *et al*, 2006).

2.5 Prevalência e Expectativa da vida

Aponta-se uma prevalência estimada da doença de 1:12.000 a 1:22.000 em meninas nascidas vivas. Esta síndrome representa uma das causas mais comuns de deficiência mental severa, afetando predominantemente o sexo feminino. No caso dos indivíduos do sexo masculino, a condição é ainda mais crítica, visto que a maioria vai a óbito ainda no período fetal ou pouco depois do nascimento (Mafalda; Wisniewski, 2018).

A expectativa de vida para as portadoras da Síndrome de Rett tem sido objeto de múltiplos estudos. Apesar das diversas complicações associadas à SR, como problemas respiratórios, ortopédicos, convulsões e disfunções autonômicas, muitas meninas e mulheres com SR podem viver até a idade adulta. No entanto, a qualidade de vida e a longevidade são diretamente influenciadas pelo grau de cuidado, atenção médica e intervenções terapêuticas recebidas (Ip; Mellios, 2018).

Os avanços em tratamentos interdisciplinares, que envolvem fisioterapia, musicoterapia, terapia ocupacional, entre outros, têm demonstrado potencial em melhorar a qualidade de vida dessas pacientes, atenuando os sintomas e proporcionando um melhor desenvolvimento motor e cognitivo. Estas intervenções, juntamente com o suporte familiar e médico adequado, são fundamentais para

otimizar a expectativa de vida e a qualidade geral de vida das portadoras da Síndrome de Rett (Santos *et al.*, 2019; Roidi *et al.*, 2022).

2.6 Benefícios da fisioterapia na síndrome de Rett

A Síndrome de Rett apresenta inúmeros desafios para as pacientes e seus familiares. A natureza progressiva da patologia acarreta deterioração neuromotora que impacta consideravelmente a locomoção e a cognição. Diante deste cenário, a fisioterapia surge como um dos principais pilares de tratamento, atuando na reabilitação e preservação das funções motoras. A fisioterapia, desempenha um papel fundamental na manutenção e reabilitação das funções motoras destas pacientes (Paula *et al.*, 2021).

Os protocolos de fisioterapia na Síndrome de Rett são frequentemente personalizados, levando em consideração as características individuais de cada paciente. As intervenções focam no estímulo ao uso das mãos, redução da apraxia motora, melhoria da coordenação e postura, bem como na prevenção de deformidades e atrofia muscular. A abordagem terapêutica muitas vezes se utiliza de técnicas e equipamentos específicos, como a realidade virtual, que tem se mostrado eficaz no aprimoramento das habilidades motoras finas das extremidades superiores (Mraz *et al.*, 2016; Santos *et al.*, 2011).

Destaca-se a importância da fisioterapia baseada em evidências para indivíduos com Síndrome de Rett. Esta abordagem centra-se em técnicas comprovadas cientificamente que proporcionam resultados mais consistentes e melhores para as pacientes. Além disso, a interdisciplinaridade é um componente chave no tratamento fisioterapêutico, onde a musicoterapia, por exemplo, tem sido explorada como uma intervenção complementar (Fonzo; Sirico; Corrado, 2020).

A atuação fisioterapêutica seja constante e de longo prazo, visto que a Síndrome de Rett é de caráter progressivo. As terapias devem ser revisadas e adaptadas conforme a evolução da paciente, sempre com o objetivo de promover a máxima independência funcional e melhorar a qualidade de vida. A literatura sugere que uma intervenção fisioterapêutica precoce e bem orientada pode proporcionar resultados significativos no controle dos sintomas e na reabilitação das funções comprometidas pela síndrome (Silva, 2019; Moraes; Besada; Bastos, 2011).

A fisioterapia neuromuscular na Síndrome de Rett foca não apenas na reabilitação, mas também na prevenção, focando em posturas anormais e

movimentos repetitivos podem levar a deformidades e complicações ortopédicas ao longo do tempo. A fisioterapia trabalha na prevenção dessas complicações, ensinando às pacientes e cuidadores as posturas corretas e técnicas de mobilização (Sawick *et al.*, 1994).

Destaca-se a importância da abordagem interdisciplinar, onde profissionais de diversas áreas, incluindo fonoaudiologia, psicologia e nutrição, trabalham em conjunto para oferecer uma atenção integral às pacientes com Síndrome de Rett. Estas abordagens combinadas visam não apenas tratar sintomas físicos, mas também promover o bem-estar emocional, social e cognitivo destas meninas (Silva, 2019; Paula *et al.*, 2021).

A fisioterapia atua diretamente na melhoria das habilidades motoras. As intervenções fisioterapêuticas personalizadas focam em fortalecer os músculos, melhorar a coordenação e equilíbrio, prevenir contraturas e atrofia muscular, e otimizar a mobilidade global das pacientes. Esta abordagem proporciona às meninas uma maior autonomia nas atividades diárias, melhorando sua qualidade de vida e reduzindo a dependência dos cuidadores (Fonzo; Sirico; Corrado, 2020).

Além dos benefícios físicos diretos, a fisioterapia também tem impactos psicossociais positivos nas pacientes com Síndrome de Rett. Ao melhorar a capacidade funcional e mobilidade, estas meninas ganham confiança e autoestima, sentindo-se mais integradas socialmente. Esta melhoria na funcionalidade e inclusão social, por sua vez, pode ajudar a reduzir os sentimentos de isolamento, depressão ou ansiedade, frequentemente associados a condições crônicas e debilitantes como a Síndrome de Rett (Santos *et al.*, 2011).

2.7 Musicoterapia na síndrome de Rett

A Síndrome de Rett, apesar de seus efeitos debilitantes, apresenta certas janelas de oportunidade para terapias alternativas. A musicoterapia, em particular, tem emergido como uma abordagem promissora para pacientes com esta síndrome. A musicoterapia pode proporcionar um meio eficaz de comunicação e expressão para essas meninas, que muitas vezes têm capacidades verbais limitadas ou inexistentes (Oliveira, 2003).

Através da musicoterapia, as pacientes são expostas a estímulos sonoros e rítmicos que podem facilitar respostas motoras, emocionais e cognitivas. A musicoterapia pode influenciar positivamente áreas de comportamento em meninas

com Síndrome de Rett. Os benefícios incluíram melhoras na atenção, na comunicação não verbal e na interação social. Estes avanços, embora sutis em alguns casos, representam marcos significativos no desenvolvimento dessas pacientes (Castagno; Rivarola, 2009).

Além disso, a musicoterapia também pode oferecer benefícios emocionais e psicológicos. A música, sendo uma forma universal de expressão, pode proporcionar às pacientes um sentimento de pertencimento, reduzindo sentimentos de isolamento e promovendo bem-estar. Através da música, as meninas têm a oportunidade de se conectar com o mundo exterior, mesmo diante de suas limitações físicas e cognitivas (Ruiz *et al.*, 2018).

A música, com suas variações rítmicas e melódicas, serve como um estímulo que pode ajudar no desenvolvimento das habilidades motoras finas e na redução das estereotípias manuais comuns à síndrome. Com isso, a musicoterapia, embora seja uma abordagem terapêutica complementar, oferece um potencial considerável no tratamento de meninas com Síndrome de Rett. Seu impacto vai além da reabilitação física, tocando aspectos emocionais e sociais, tornando-se assim uma ferramenta valiosa na busca por uma melhor qualidade de vida para essas pacientes (Roidi *et al.*, 2022).

2.8 Realidade virtual na síndrome de Rett

O avanço da tecnologia tem possibilitado o desenvolvimento de novas abordagens terapêuticas para diversas condições de saúde. Entre essas inovações, a realidade virtual (RV) tem ganhado destaque na reabilitação de pacientes com distúrbios neurológicos, incluindo a Síndrome de Rett. Este método envolve a imersão do paciente em um ambiente simulado, proporcionando experiências que podem ser adaptadas para atender às necessidades específicas de cada indivíduo (Mraz *et al.*, 2016).

A RV pode ter efeitos positivos sobre as habilidades das extremidades superiores de meninas com a síndrome, possibilitando um treinamento direcionado e repetitivo, que é frequentemente necessário para essa população. Além dos benefícios motores, a RV pode também servir como uma ferramenta de engajamento e motivação. A natureza lúdica e interativa dos ambientes virtuais pode tornar a terapia mais atraente para as pacientes, incentivando-as a participar ativamente das sessões e, conseqüentemente, potencializando os resultados terapêuticos (Mraz *et al.*, 2016).

3 DELINEAMENTO METODOLÓGICO

3.1 Tipo de revisão, período da pesquisa, restrição linguística e temporal.

Trata-se de uma revisão integrativa, tendo a busca e seleção dos artigos sido realizadas no período de agosto a setembro de 2023, onde foram selecionados estudos em português e inglês, sem restrição de período.

3.2 Bases de dados, descritores e estratégia de busca

A etapa de identificação e seleção dos estudos foi realizada por três das pesquisadoras de modo independente (JAA, LSVS e PVBO), sendo o quarto responsável pela análise e desempate das dúvidas e questionamentos conflitantes (ALRO). Assim, foram selecionados artigos publicados nas seguintes bases de dados: Literatura Latino-Americana e do Caribe em Ciências da Saúde (LILACS) via Biblioteca Virtual de Saúde (BVS), *Medical Literature Analysis and Retrieval System Online* (MEDLINE) via PUBMED e PEDro (Physiotherapy Evidence Database).

Os termos de busca foram selecionados a partir dos Descritores em Ciências da Saúde (DeCS), sendo eles: “Síndrome de Rett”, “Musicoterapia” e “Realidade virtual”. Em inglês, os termos foram selecionados de acordo com o *Medical Subject Headings* (MESH), sendo eles: “*Rett Syndrome*”, “*Music Therapy*” and “*Virtual Reality*”. Assim, os descritores foram combinados entre si, usando os operadores booleanos AND e OR.

Os descritores foram utilizados para que remetesse a temática do nosso estudo através da construção de estratégias de busca através da combinação desses descritores conforme o quadro 1.

Quadro 1- Estratégias de busca nas bases de dados utilizados neste estudo

Base de dados	Estratégia de busca
MEDLINE via Pubmed	(rett Syndrome) AND (music therapy) (rett Syndrome) AND (<i>virtual reality</i>) (rett Syndrome) AND (music therapy) OR (<i>virtual reality</i>)
LILACS via BVS	(síndrome de rett) AND (musicoterapia) (síndrome de rett) AND (realidade virtual) (síndrome de rett) AND (musicoterapia) OR (realidade virtual)
PEDro	(síndrome de rett) AND (musicoterapia) (síndrome de rett) AND (realidade virtual) (síndrome de rett) AND (musicoterapia) OR (realidade virtual) (rett Syndrome) AND (music therapy)

	(rett Syndrome) AND (<i>virtual reality</i>)
	(rett Syndrome) AND (music therapy) OR (<i>virtual reality</i>)

Fonte: Autoria própria

3.3 Critérios de elegibilidade (PICOT)

Para a seleção dos estudos presentes nesta pesquisa, utilizou-se bases de dados reconhecidas, adotando a estratégia PICOT como guia. Com relação aos critérios: a População (P) considerada foram meninas diagnosticadas com Síndrome de Rett; a Intervenção (I) focou-se nos estudos que aplicaram combinações de musicoterapia e realidade virtual no tratamento; o grupo Controle (C) abrangeu meninas com Síndrome de Rett que não foram submetidas a esta combinação terapêutica; e os Desfechos (O) observados concentraram-se em efeitos cognitivos, comportamentais, motores e emocionais das pacientes após o tratamento, conforme quadro 2; e gerando a pergunta condutora “Qual o efeito da musicoterapia e realidade virtual na melhora dos sintomas gerais em meninas com Síndrome de Rett?”. Esta revisão priorizou ensaios clínicos, série de casos, estudo de caso, caso controle e estudo de coorte que destacaram os efeitos da união de musicoterapia e realidade virtual em meninas com Síndrome de Rett.

Quadro 1 – Estratégia PICOT

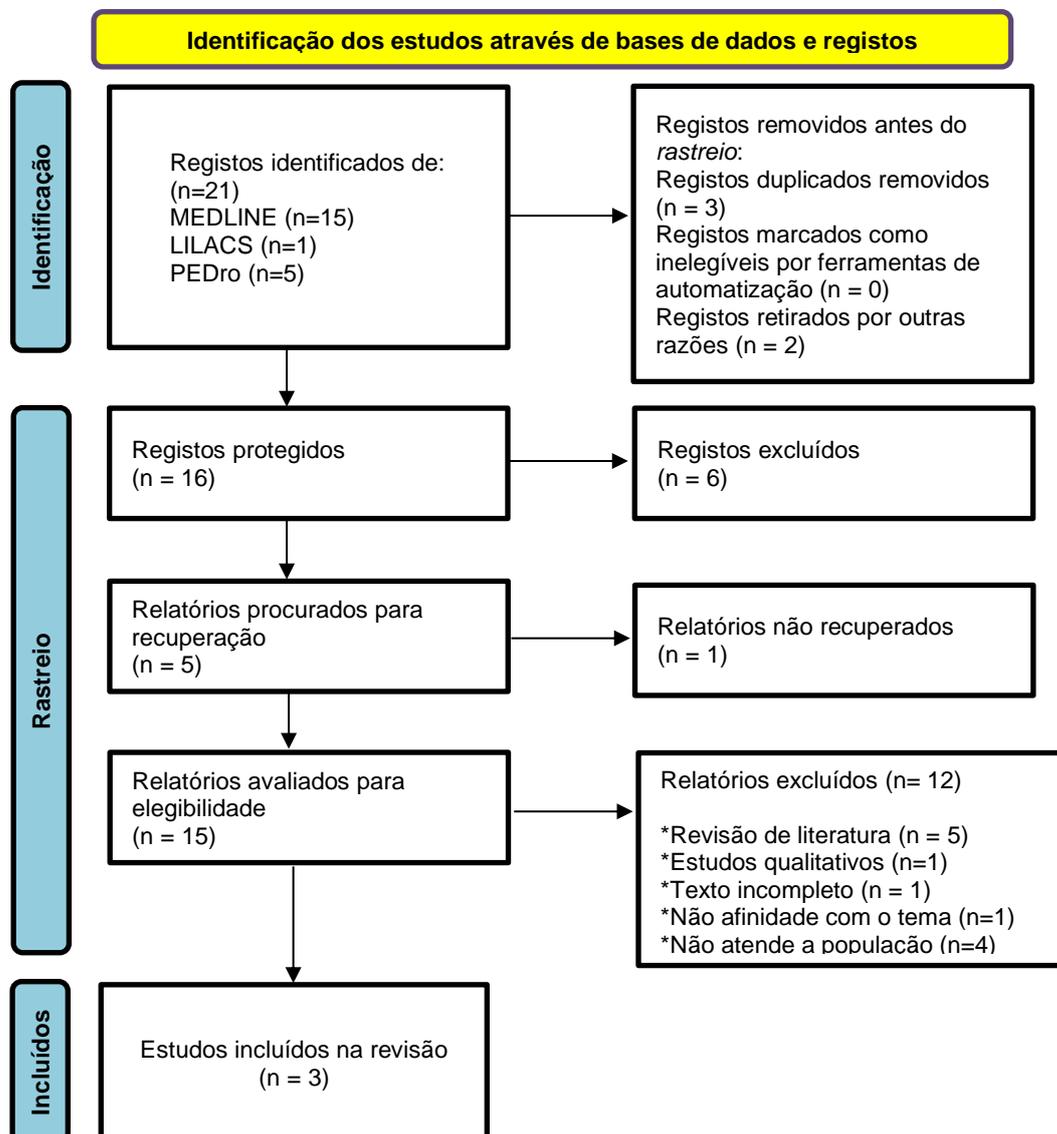
	CRITÉRIOS	INCLUSÃO
P	População	Meninas com síndrome de Rett
I	Intervenção	Musicoterapia e realidade virtual
C	Comparação	-
O	Desfecho	Sintomas gerais
T	Tipo de estudo	Estudos originais

Fonte: Autoria própria

4 RESULTADOS

Feitos os cruzamentos dos descritores, foram encontrados um total de 21 artigos. Com 0 registros adicionais por meio de outras fontes, 3 artigos foram excluídos por serem duplicados e 2 não se adequarem ao objetivo do estudo. 16 artigos foram selecionados, dos quais 6 não foram elegíveis de acordo com os critérios de inclusão (excluídos por título e resumo), 5 artigos foram procurados para recuperação. Dos 15 artigos restantes, 12 foram excluídos após a leitura na íntegra de acordo com os critérios de seleção, assim, 3 foram escolhidos para compor o trabalho. Estes dados estão apresentados na figura 1, seguindo os critérios de elaboração do fluxograma prisma.

Figura 1 – Fluxograma de elegibilidade dos estudos



Fonte: Adaptado de Prisma,2020.

Quadro 2 – Caracterização dos estudos selecionados

Autor (data)	Tipos de estudo	População	Grupos e amostras	Tratamento de grupo controle	Tratamento de grupo intervenção	Tempo, duração, frequência...
Yasuhara <i>et al.</i> (2001)	Relato de caso.	Meninas com síndrome de Rett.	3 meninas com idades entre 4 e 6 anos.	Sem grupo controle.	Musicoterapia individualizada com 1 terapeuta e 1 pianista, desenvolvendo o ouvir, tocar instrumentos, cantar, realizar tarefas motoras finas, usar a linguagem e mostrar comportamento adequado de relacionamento/sociabilidade.	Sessões privadas de 30 minutos de musicoterapia. 40 semanas para dois pacientes e 20 semanas para o terceiro paciente.
Elefante <i>et al.</i> (2004)	Relato de caso.	Menina com síndrome de Rett.	1 menina de 9 anos com síndrome de Rett	Sem grupo controle.	O protocolo foi dividido em 13 fases: Avaliar o estado da criança, preparar verbalmente a criança para o tratamento, caminhada, música de abertura, canção “parte do corpo”, rolar sobre uma grande bola vermelha de fisioterapia, rolar no colchão, pular e balançar em uma bola verde (menor) de fisioterapia, tocar bateria, ouvir o tambor do oceano, ouvir e tocar violão, escolher a música a partir de símbolos pictóricos, música de encerramento.	Dois tratamentos de 3 horas por semana, não foi especificado a duração total.
Hackett <i>et al.</i> (2013)	Relato de caso.	Menina com síndrome de Rett.	1 menina de 4 anos com síndrome de Rett.	Sem grupo controle.	Uma canção familiar de olá e adeus e um período de improvisação baseado no modelo Alvin de terapia de improvisação livre, discussões verbais e outras formas de artes onde a mesma teve liberdade no	14 sessões de tratamento individuais durante 6 meses.

					período de improvisação livre para criar sua própria batida, ritmo e dinâmica.	
--	--	--	--	--	--------------------------------------------------------------------------------	--

Fonte: Autoria própria

Quadro 3 – Resultado dos estudos selecionados

Autor (data)	Desfechos	Métodos de avaliação	Resultados	Informações Estatísticas
Yasuhara <i>et al</i> / 2001;	Habilidades motoras finas, comunicação, habilidades musicais, comportamento de relacionamento/sociabilidade apropriado, habilidade de apreensão.	Uma descrição escrita e uma fita de vídeo, Teste de Triagem de Desenvolvimento de Denver (The Denver II), A psicologia do desenvolvimento da música.	As crianças apresentaram algum grau de desenvolvimento mental e físico: melhora no uso proposital das mãos, desenvolvimento da compreensão da linguagem, desenvolvimento da capacidade de comunicação por meio de cartões ou gestos, desenvolvimento na audição e na execução de instrumentos.	Houve melhora de 35,0% em ouvir música, 33,3% tocar música, 13,3% cantar música, 11,7% movimento minuto, 11,7% linguagem e 20,0% relacionamento pessoal e sociabilidade.
Elefante <i>et al.</i> (2004)	Interagir e construir relacionamento, estado emocional, consciência corporal, habilidades de comunicação, diminuição dos movimentos estereotipados, capacidade de atenção.	Resumo narrativo	O tempo de tratamento da paciente foi reduzido, os níveis de dificuldade do tratamento foram aumentados, As demandas de tratamento conjunto eram mais complexa, habilidades de tomada de decisão de comunicação avançaram.	Não informado.

Hackett <i>et al.</i> (2013)	Habilidades não musicais relacionadas ao uso funcional das mãos e à interação social.	Análise retrospectiva de vídeo de musicoterapia.	Os movimentos de suas mãos tornaram-se mais intencionais, habilidades motoras (especificamente segurar) e a comunicação intencional através da promoção da troca de turnos.	Não informado.
---------------------------------	---------------------------------------------------------------------------------------	--------------------------------------------------	-----------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------	----------------

Fonte: Autoria própria

5 DISCUSSÃO

A presente pesquisa visa abordar a inovadora e promissora intervenção terapêutica destinada a meninas com Síndrome de Rett, por meio da combinação de musicoterapia e realidade virtual. O objetivo central é observar os efeitos dessa abordagem integrada, focalizando a identificação de melhorias significativas nos sintomas gerais associados à síndrome.

A análise dos estudos conduzidos nos domínios da musicoterapia e realidade virtual revelam um panorama promissor no tratamento da Síndrome de Rett, visto que o objetivo geral deste estudo foi analisar os efeitos da musicoterapia e realidade virtual como uma abordagem terapêutica para meninas com Síndrome de Rett, visando identificar melhorias nos sintomas gerais, representando uma interseção entre abordagens tradicionais e tecnológicas inovadoras, sublinham uma convergência da necessidade de terapias personalizadas e adaptadas, projetadas para atender às complexas e variáveis necessidades de indivíduos com SR. Independentemente da modalidade, seja através da ressonância da música, da imersão em mundos virtuais ou da reabilitação à distância, o foco deve ser voltado para promover um maior potencial humano e nas possibilidades de melhoria e reabilitação.

Yasuhara *et al.*, (2001), realizaram um relato de caso, onde as crianças tratadas com musicoterapia ativa apresentaram determinado grau de desenvolvimento mental e físico. A principal atividade para captar o interesse foi permitir-lhes tocar instrumentos sozinhas, e esta atividade demonstrou melhorar o uso intencional das mãos. O desenvolvimento da compreensão da linguagem foi observado nessas crianças, pois todas conseguiam apenas emitir sons e não conseguiam falar. Pressupõem que eventualmente desenvolverão a capacidade de comunicar através de cartões ou gestos, ou mesmo aprendendo caracteres escritos. O desenvolvimento em 'ouvir' e 'tocar instrumentos' foi superior a todas as suas outras habilidades. Elas possuem uma capacidade mental extremamente desenvolvida para compreender música, e todas as três crianças envolvidas no estudo tornaram-se mentalmente estáveis e fisicamente ativas com a ajuda da música.

Observa-se nos relatos de casos de Yasuhara *et al* (2001) e Hackett *S et al* (2013), apresentaram resultados no desenvolvimento da comunicação, e melhora significativa no uso proposital das mãos, em ambas as sessões de tratamento foram realizadas musicoterapia de forma individualizada com cada paciente, tendo como

diferença entre os autores o tempo e duração diferente. No estudo de Yasuhara *et al* (2001) relata que estatisticamente os pacientes demonstraram melhora de 35,0% em ouvir música, 33,3% tocar música, 13,3% cantar música, 11,7% movimento minuto, 11,7% linguagem e 20,0% relacionamento pessoal e sociabilidade. No estudo de Hackett S *et al* (2013) não foi informado.

O estudo de Chou *et al.*, (2019) direcionaram seu foco para a musicoterapia por meio de um ensaio clínico randomizado com indivíduos com SR e suas famílias. Ao longo de 24 semanas, com sessões de 2 horas, onde os pacientes foram submetidos a sessões de musicoterapia. Os resultados deste estudo foram notáveis e demonstra que a musicoterapia proporcionou melhorias nas habilidades de comunicação verbal e não verbal, na interação social, na função manual e no contato visual dos pacientes. Além disso, foi observada uma diminuição na frequência de convulsões. Já os resultados com as famílias dos indivíduos com SR apresentaram que, esta intervenção aliviou o estresse parental tanto no domínio da criança quanto dos pais. Eles passaram a aceitar mais os filhos e houve um aumento na competência parental, após a musicoterapia. O fenômeno pode ser devido ao feedback positivo desta intervenção na melhora da gravidade clínica em pacientes com SR e no papel de seus pais.

Elefante C *et al.* (2004) realizaram um relato de caso onde o tratamento duplo com música e fisioterapia, permitiu reduzir o tempo de tratamento para a paciente de 9 anos com SR a (dois tratamentos de 3 horas por semana em vez de quatro tratamentos de 2 horas). Ao mesmo tempo, o novo regime de tratamento permitiu possibilidades terapêuticas que não estavam disponíveis durante o acordo terapêutico. Os níveis de dificuldade do tratamento foram elevados e as demandas de tratamento conjunto foram mais complexas do que os tratamentos individuais que precederam esta abordagem. As habilidades de tomada de decisão, de comunicação avançaram dramaticamente, desde a incapacidade de escolher objetos até a escolha de símbolo, na sua independência, auto-estima, autoconfiança e qualidade de vida.

O estudo de Chou *et al.*, (2019) adotou uma abordagem distinta ao realizar um ensaio clínico randomizado com sessões de musicoterapia ao longo de 24 semanas. Os resultados revelaram melhorias notáveis nas habilidades de comunicação, interação social, função manual e contato visual dos pacientes com SR. Adicionalmente, observou-se uma redução na frequência de convulsões. Além dos benefícios diretos aos pacientes, Chou *et al.*, destacaram os impactos positivos nas

famílias, evidenciando redução do estresse parental, maior aceitação dos filhos e um aumento na competência parental.

No estudo de Elefante et al., (2004), a abordagem terapêutica combinada de música e fisioterapia para pacientes com SR demonstrou redução no tempo de tratamento e avanços notáveis nas habilidades de tomada de decisão, comunicação, independência e qualidade de vida. Este estudo sugere que a combinação de intervenções pode oferecer benefícios significativos, embora tenha apresentado desafios mais complexos em comparação com abordagens terapêuticas individuais.

Com isso, enquanto Yasuhara et al., (2001) e Hackett et al., (2013) se concentram em sessões individuais de musicoterapia, Chou et al., (2019) destaca os efeitos positivos de um ensaio clínico randomizado mais extenso, e Elefante et al., (2004) enfatiza a eficácia da combinação de música e fisioterapia. Cada estudo contribui com perspectivas para a compreensão dos benefícios da musicoterapia no tratamento de meninas com Síndrome de Rett, destacando a diversidade de abordagens e resultados observados.

McAmis *et al.*, (2017) realizaram um relato de caso de uma mulher de 51 anos com SR, onde foi realizada uma investigação de viabilidade, uma Escala de Usabilidade de Sistemas (SUS) foi concluída com o pesquisadores, e a usabilidade do sistema foi determinada no septuagésimo percentil. O VR_Color Tracker proporcionam que os indivíduos se incluam em atividades significativas enquanto permanecem em um ambiente de apoio. Este sistema possibilita uma ampla gama de escolhas e entradas para jogos ou vídeos, levando a múltiplas opções de terapia. Com uma quantidade grande de videogames e vídeos gratuitos disponíveis, encontrar uma atividade que interesse ao participante é muito realista. Em última análise, permitir que os participantes escolham o tipo de videogame pode permitir maior motivação e envolvimento, este estudo não corroboram com os resultados deste trabalho por conta da população do mesmo que é uma mulher de 51 anos.

Mraz *et al* (2016) demonstrou que o Kinect poderia ser usado para participantes com SR que necessitam de menos assistência de um cuidador. Portanto, o VR_Color Tracker pode ser utilizado por pessoas com maior grau de comprometimento do controle motor. O sensor Kinect não rastreou com sucesso os participantes de RTT mais graves, então uma estratégia diferente foi finalmente testada e provou ser provável para uso com um sujeito. Este software resolve os problemas que ficaram evidentes ao usar o Kinect, pois é capaz de (1) rastrear o participante isolado dos pesquisadores ou da cadeira de rodas, (2) diferenciar o pesquisador do participante e (3) detectar mãos na linha média. O rastreamento de cores foi aplicado especificamente a um indivíduo

com RTT por meio do uso de algoritmos que envolvem subtração de imagens, limiar e mascaramento binário para identificar marcadores coloridos específicos. Apenas os rastreadores de cores nas mãos do participante que usam os marcadores são visualizados pelo software e, portanto, ocorre uma detecção mais precisa. Isto detenha a possibilidade de sessões ineficazes, assim como permite que vários investigadores, familiares ou terapeutas ajudem o participante ao mesmo tempo, este estudo divergem dos resultados encontrados pois a população não atende aos critérios de elegibilidade.

Fábio *et al.*, (2021) realizaram um ensaio clínico controlado com uma amostra de 36 indivíduos com Síndrome de Rett, no qual foi explorada a eficácia da utilização de um avatar virtual em tarefas de atenção e memória. A intervenção envolveu duas entrevistas, com duração de 2h30min e 1h, respectivamente. Os resultados do estudo revelaram que os pacientes com Síndrome de Rett demonstraram um aumento significativo na duração da fixação ao interagir com o avatar e isso foi percebido após a avaliação final refeita no final da intervenção. Além disso, ao realizar as tarefas na presença do avatar, os participantes apresentaram melhoras estatisticamente significativas em suas habilidades de atenção e memória, mas o resultado não foi incluído por critérios de exclusão pois a população deste estudo de coorte apresentam 36 indivíduos com idades entre 4 e 36 anos, este estudo não corroboram com os resultados pois sua população não atende aos critérios de elegibilidade.

Observa-se que enquanto os estudos de Fábio *et al.*, (2021) focou na interação tecnológica, através de avatares virtuais e Chou *et al.*, (2019) adotou uma abordagem holística por meio da musicoterapia. Todas as abordagens mostraram benefícios, incluindo melhorias sociais e emocionais dos indivíduos com SR.

Contudo, através dos estudos visto nesta revisão pode-se afirmar que através da musicoterapia e RV, as crianças apresentaram melhora com a utilização de videogames ou vídeos tendo uma maior motivação e envolvimento durante a execução de movimentos repetitivos e desafiadores das mãos e a musicoterapia apresentou melhora no desenvolvimento da comunicação e interação social.

Os estudos de Yasuhara *et al.*, (2001) e Hackett *et al.*, (2013) compartilham um enfoque comum na implementação de sessões individuais de musicoterapia para pacientes com Síndrome de Rett (SR). Ambos evidenciaram melhorias no desenvolvimento da comunicação e no uso intencional das mãos, embora apresentem divergências no tempo e duração das intervenções. Yasuhara *et al.*, (2001) relataram resultados estatisticamente significativos, indicando melhorias em diversas áreas,

como audição e execução musical, linguagem, movimento e sociabilidade. Em contrapartida, Hackett et al., (2013) não detalharam as estatísticas correspondentes.

6 CONSIDERAÇÕES FINAIS

A busca por intervenções eficazes para o tratamento da Síndrome de Rett demonstra que existem abordagens tradicionais aliadas com inovações tecnológicas. Os estudos analisados demonstram as possibilidades terapêuticas que se estendem desde o uso de avatares virtuais, que utilizem abordagens holísticas como a musicoterapia. Cada uma dessas abordagens apresenta seus próprios benefícios e demonstram a importância de tratamentos individualizados e adaptados às necessidades específicas de cada paciente com Síndrome de Rett.

Ao mesmo tempo, podemos analisar que a interdisciplinaridade é fundamental no tratamento da Síndrome de Rett. As combinações de diferentes terapias podem oferecer um caminho para maximizar os benefícios na reabilitação dessa condição. É importante que a reabilitação do paciente com Síndrome de Rett com a realidade virtual e musicoterapia, aplicadas em conjunto, devem ser voltados para promover o melhor cuidado possível, promover uma melhor qualidade de vida e potencial de desenvolvimento. Além disso, a inclusão da família e dos cuidadores no processo terapêutico é essencial, não apenas para apoiar o indivíduo afetado, mas também para garantir que os cuidadores recebam o suporte de que necessitam. É imprescindível que mais pesquisas sejam realizadas nesta área, visando estabelecer protocolos de tratamento integrados e eficazes para esta população.

REFERÊNCIAS

Amir, R. E., Van den Veyver, I. B., Wan, M., Tran, C. Q., Francke, U., & Zoghbi, H. Y. (1999). Rett syndrome is caused by mutations in X-linked MECP2, encoding methyl-CpG-binding protein 2. **Nature Genetics**, 23(2), 185–188. doi:10.1038/13810. Disponível em: Rett syndrome is caused by mutations in X-linked MECP2, encoding methyl-CpG-binding protein 2 - PubMed (nih.gov). Acesso em: 18 ago. 2023.

BAHI-BUISSON, N. et al. Revisiting the phenotype associated with FOXP1 mutations: two novel cases of congenital Rett variant. **Neurogenetics**, v. 11, n. 2, p. 241–249, 2010. Disponível em: Revisiting the phenotype associated with FOXP1 mutations: two novel cases of congenital Rett variant - PubMed (nih.gov). Acesso em: 21 ago. 2023.

BRUCK, I. et al. Síndrome de Rett: estudo retrospectivo e prospectivo de 28 pacientes. **Arquivos de neuro-psiquiatria**, v. 59, n. 2B, p. 407–410, 2001. Disponível em: SciELO - Brasil - Síndrome de Rett: estudo retrospectivo e prospectivo de 28 pacientes Síndrome de Rett: estudo retrospectivo e prospectivo de 28 pacientes. Acesso em: 18 ago. 2023.

CASTAGNO, L. I.; ROCCA RIVAROLA, A. **Musicoterapia en el síndrome de Rett: estudio biográfico sobre las áreas de la conducta en el tratamiento musicoterapéutico**. [s.l.] Universidad del Salvador, 2009. Disponível em: Musicoterapia en el síndrome de Rett: estudio biográfico sobre las áreas de la conducta en el tratamiento musicoterapéutico - RACIMO - Repositorio Institucional (usal.edu.ar). Acesso em 23 ago. 2023.

DA SILVA SANTOS, Y. K. et al. SÍNDROME DE RETT: UM OLHAR PARA A FISIOTERAPIA. **Revista Campo do Saber**, v. 4, n. 6, 2019. Disponível em: <https://periodicos.iesp.edu.br/index.php/campodosaber/article/view/192>. Acesso em: 25 ago. 2023.

DE PAULA, M. C. et al. PERFIL CLÍNICO E ATUAÇÃO DA FISIOTERAPIA EM CASOS DE PACIENTES DIAGNOSTICADOS COM A SÍNDROME DE RETT. **Cadernos Camilliani e-ISSN: 2594-9640**, v. 18, n. 4, p. 3292–3306, 2021. Disponível em: <https://www.saocamiloes.br/revista/index.php/cadernoscamilliani/article/view/534> Acesso em: 25 ago. 2023.

DIDDEN, R. et al. Communication in individuals with Rett syndrome: An assessment of forms and functions. **Journal of developmental and physical disabilities**, v. 22, n. 2, p. 105–118, 2010. Disponível em: <https://pubmed.ncbi.nlm.nih.gov/20339577/> Acesso em: 18 ago. 2023.

DOWNS, J. et al. Level of purposeful hand function as a marker of clinical severity in Rett syndrome. **Developmental medicine and child neurology**, v. 52, n. 9, p. 817–823, 2010. Disponível em: <https://www.ncbi.nlm.nih.gov/pmc/articles/PMC4122219/> Acesso em: 05 set. 2023.

FABIO, R. A.; PERGOLIZZI, G.; NUCITA, A.; IANNIZZOTTO, G.; CAPRÌ, T. The role of a virtual avatar in attention and memory tasks in Rett syndrome. **BMC Neurology**, v. 21, n. 1, 14 jun. 2021. Disponível em: <https://bmcneurol.biomedcentral.com/articles/10.1186/s12883-021-02212-w>. Acesso em: 22 ago. 2023.

FISIOWEB, E. **Modalidades de intervenção fisioterapêuticas na Síndrome de Rett**. Disponível em: <<http://fisioweb.com.br/portal/artigos/categorias/45-Neurologia/926-modalidades-de-intervencao-fisioterapeuticas-na-sindrome-de-rett.html>>. Acesso em: 11 ago. 2023.

FONZO, M.; SIRICO, F.; CORRADO, B. Evidence-based physical therapy for individuals with Rett syndrome: A systematic review. **Brain sciences**, v. 10, n. 7, p. 410, 2020. Disponível em: <https://pubmed.ncbi.nlm.nih.gov/32630125/> Acesso em: 21 set. 2023.

GAJARDO, Y. Z. et al. Problemas com o sono e fatores associados na população brasileira: Pesquisa Nacional de Saúde, 2013. **Ciencia & saude coletiva**, v. 26, n. 2, p. 601–610, 2021. Disponível em: <https://www.scielo.br/j/csc/a/TBGCzH43FP8w3JgLNg54CCF/?format=pdf&lang=pt> Acesso em: 18 set. 2023.

HIDALGO RUIZ, M. T.; LUQUE DE LA ROSA, A. La musicoterapia como herramienta para mejorar el desarrollo del alumnado con síndrome de Rett. **Educación y futuro digital**, 2018. Disponível em: <https://dialnet.unirioja.es/servlet/articulo?codigo=6920177> Acesso em: 13 set. 2023.

IP, J. P. K.; MELLIOS, N.; SUR, M. Rett syndrome: insights into genetic, molecular and circuit mechanisms. **Nature Reviews Neuroscience**, v. 19, n. 6, p. 368–382, 8 maio 2018. Disponível em: <https://www.ncbi.nlm.nih.gov/pmc/articles/PMC6402579/>. Acesso em: 22 set. 2023.

JACOB, F. D. et al. Atypical Rett syndrome with selective FOXP1 deletion detected by comparative genomic hybridization: case report and review of literature. **European journal of human genetics: EJHG**, v. 17, n. 12, p. 1577–1581, 2009. Disponível em: <https://pubmed.ncbi.nlm.nih.gov/19623215/> Acesso em: 18 ago. 2023.

JAN, M. M. S.; DOOLEY, J. M.; GORDON, K. E. Male Rett syndrome variant: application of diagnostic criteria. **Pediatric neurology**, v. 20, n. 3, p. 238–240, 1999. Disponível em: <https://pubmed.ncbi.nlm.nih.gov/10207936/> Acesso em: 23 ago. 2023.

JARA-ETTINGER, A. C.; SUÁREZ-HORTIALES, S.; DE LA TORRE-GARCÍA, O. Síndrome de Rett: reporte de una nueva variante patogénica y revisión de la literatura a propósito de dos casos clínicos. **Boletín médico del Hospital Infantil de México**, v. 78, n. 4, 2021. Disponível em: http://www.scielo.org.mx/scielo.php?script=sci_arttext&pid=S1665-11462021000400356 Acesso em: 14 set. 2023.

JEDELE, K. B. The overlapping spectrum of Rett and angelman syndromes: A clinical review. **Seminars in pediatric neurology**, v. 14, n. 3, p. 108–117, 2007. Disponível em: <https://pubmed.ncbi.nlm.nih.gov/17980307/> Acesso em: 17 ago. 2023.

LARSSON, G.; WITT ENGERSTRÖM, I. Gross motor ability in Rett syndrome – the power of expectation, motivation and planning. **Brain & development**, v. 23, p. S77–S81, 2001. Disponível em: <https://pubmed.ncbi.nlm.nih.gov/11738846/> Acesso em: 13 set. 2023.

LIYANAGE, V. R. B.; RASTEGAR, M. Rett syndrome and MeCP2. **Neuromolecular medicine**, v. 16, n. 2, p. 231–264, 2014. Disponível em: <https://pubmed.ncbi.nlm.nih.gov/24615633/> Acesso em: 11 set. 2023.

LOZANO, P. F. et al. Rasgos conductuales y cognitivos DE Los síndromes Rett, Cri-Du-Chat, x-frágil y Williams. 2010. Disponível em: http://pepsic.bvsalud.org/scielo.php?pid=S1729-48272010000100005&script=sci_abstract Acesso em: 13 set. 2023.

MENCARELLI, M. A. et al. Novel FOXP1 mutations associated with the congenital variant of Rett syndrome. **Journal of medical genetics**, v. 47, n. 1, p. 49–53, 2010. Disponível em: <https://pubmed.ncbi.nlm.nih.gov/19578037/> Acesso em: 18 set. 2023.

MONTEIRO, C. B. DE M. et al. Caracterização das habilidades funcionais na síndrome de Rett. **Fisioterapia e Pesquisa**, v. 16, n. 4, p. 341–345, 2009. Disponível em: <https://www.scielo.br/j/fp/a/33gQ3pgBFZrH5nLvhsByMmJ/?lang=pt> Acesso em: 12 set. 2023.

MRAZ, K. et al. The effects of virtual reality on the upper extremity skills of girls with Rett syndrome: A single case study. **Journal of Intellectual Disability - Diagnosis and Treatment**, v. 4, n. 3, p. 152–159, 2016. Disponível em: https://www.researchgate.net/publication/309306292_The_Effects_of_Virtual_Reality_on_the_Upper_Extremity_Skills_of_Girls_with_Rett_Syndrome_A_Single_Case_Study Acesso em: 18 set. 2023.

NEUL, J. L. et al. Rett syndrome: Revised diagnostic criteria and nomenclature. **Annals of neurology**, v. 68, n. 6, p. 944–950, 2010. Disponível em: <https://pubmed.ncbi.nlm.nih.gov/21154482/> Acesso em: 21 ago. 2023.

OLIVEIRA, O. Q. DE. Contrapontos transdisciplinares: musicoterapia no trabalho com síndrome de rett. **Temas desenvolv**, p. 33–41, 2003. Disponível em: https://www.academia.edu/11535367/COMISS%C3%83O_ORGANIZADORA Acesso em: 15 set. 2023.

PEREIRA, L. et al. SÍNDROME DE RETT: ARTIGO DE REVISÃO. Disponível em: <https://www.mackenzie.br/fileadmin/ARQUIVOS/Public/6-pos-graduacao/upm-higienopolis/mestradodoutorado/disturbios_desenvolvimento/2013/cadernos/2/2_Sin_drome_de_rett.pdf>. Acesso em: 17 ago. 2023.

RASQUIN, A. et al. Childhood functional gastrointestinal disorders: Child/adolescent. **Gastroenterology**, v. 130, n. 5, p. 1527–1537, 2006. Disponível em: <https://pubmed.ncbi.nlm.nih.gov/16678566/> Acesso em: 15 set. 2023.

ROIDI, M. L. R. et al. A semi-standardized music therapy intervention for girls with Rett syndrome: A descriptive essay. **Journal of pediatric rehabilitation medicine**, v. 15, n. 2, p. 323–334, 2022. Disponível em: <https://pubmed.ncbi.nlm.nih.gov/35001899/> Acesso em: 25 ago. 2023.

SANTOS, A. DE C. et al. Abordagens fisioterapêuticas aplicadas à redução da apraxia motora e ao estímulo do uso das mãos em meninas com síndrome de Rett. **Temas desenvolv**, v. 18, n. 101, p. 43–48, 2011. Disponível em: <https://pesquisa.bvsalud.org/portal/resource/pt/lil-671816> Acesso em: 13 set. 2023.

SAWICK, A. et al. Intervenção primária da fisioterapia na síndrome de Rett. **Fisioter. mov**, p. 65–72, 1994. Disponível em: <https://pesquisa.bvsalud.org/portal/resource/pt/lil-152315> Acesso em: 21 ago. 2023.

SCHWAB, R. J. **Abordagem ao paciente com transtorno do sono ou da vigília**. Disponível em: <<https://www.msmanuals.com/pt-br/profissional/dist%C3%BArbios-neurol%C3%B3gicos/transtornos-de-sono-e-vig%C3%ADlia/abordagem-ao-paciente-com-transtorno-do-sono-ou-da-vig%C3%ADlia>>. Acesso em: 17 ago. 2023.

SCHWARTZMAN, J. S. Síndrome de Rett. **Revista brasileira de psiquiatria (Sao Paulo, Brazil: 1999)**, v. 25, n. 2, p. 110–113, 2003. Disponível em: https://www.researchgate.net/publication/26373362_Sindrome_de_Rett Acesso em: 21 ago. 2023.

SEGAWA, M.; NOMURA, Y. Rett syndrome. **Current opinion in neurology**, v. 18, n. 2, p. 97–104, 2005. Disponível em: <https://pubmed.ncbi.nlm.nih.gov/15791137/> Acesso em: 03 set. 2023.

SIGAFOOS, J. et al. Communication assessment for individuals with Rett syndrome: A systematic review. **Research in autism spectrum disorders**, v. 5, n. 2, p. 692–700, 2011. Disponível em: https://www.researchgate.net/publication/229100497_Communication_Assessment_for_Individuals_with_Rett_Syndrome_A_Systematic_Review Acesso em: 01 set. 2023.

SILVA, C. R. **A ATUAÇÃO DA FISIOTERAPIA NA SÍNDROME DE RETT**. Disponível em: <<https://1library.org/article/a-atua%C3%A7%C3%A3o-da-fisioterapia-na-s%C3%ADndrome-de-rett.zxnwgg4q>>. Acesso em: 17 nov. 2023.

SOUSA E SILVA, N. L. et al. **Síndrome de Rett: uma revisão da literatura Rett Syndrome: a review of the literature**. Disponível em: <https://docs.bvsalud.org/biblioref/2016/09/2048/v34_n1_2016_p53a57.pdf>. Acesso em: 17 set. 2023.

SYNDROME, R. **Síndrome de Rett**. Disponível em: <<https://www.scielo.br/j/rbp/a/jW3cdDNRLz8CFYbzNv89jnH/?format=pdf>>. Acesso em: 17 set. 2023.

TEMUDO, T.; MACIEL, P.; SEQUEIROS, J. Abnormal movements in Rett syndrome are present before the regression period: A case study. **Movement disorders: official journal of the Movement Disorder Society**, v. 22, n. 15, p. 2284–2287, 2007. Disponível em: <https://pubmed.ncbi.nlm.nih.gov/17914728/> Acesso em: 06 set. 2023.

VAZ, I. M. G. C. O software magickeyboard e a comunicação na síndrome de rett: estudo de caso. 2012. Disponível em: <https://core.ac.uk/download/pdf/62719317.pdf> Acesso em: 21 set. 2023.

WEAVING, L. S. et al. Mutations of CDKL5 cause a severe neurodevelopmental disorder with infantile spasms and mental retardation. **The American Journal of Human Genetics**, v. 75, n. 6, p. 1079–1093, 2004. Disponível em: <https://www.ncbi.nlm.nih.gov/pmc/articles/PMC1182143/> Acesso em: 09 set. 2023.