



11º Congresso Brasileiro de Endocrinologia e Metabolgia
03 a 06 de junho de 2015
Natal/RN

Trabalhos Científicos

Título: Síndrome De Prader-willi: Relato De Caso.

Autores: DA SILVA JÚNIOR WS; BRONDANI VB; MARTINS RRS; ASSUMPÇÃO CRL

Resumo: Introdução A Síndrome de Prader-Willi (SPW), doença rara, constitui a forma mais comum de obesidade sindrômica. Decorre da ausência de expressão de genes paternos localizados no braço longo do cromossomo 15. Descrição do caso L.A.F.S., 8 anos e 8 meses, masculino, estudante de escola especial. Encaminhado ao IEDE para tratamento de obesidade iniciada aos 7 meses. AMP: Hipotônico e hipoativo ao nascimento, com dificuldade de sucção (internado durante todo 1º mês de vida). Criptorquidia bilateral, orquidopexia aos 3 anos. Retardo mental. Investigação genética prévia: cariótipo 46 XY e rastreio negativo para X frágil. Dislipidemia. AMF: Mãe e avô materno obesos. AF: Pré-termo. Apgar 6/8 (necessidade de suplementação de O₂). PN: 2375 g. Estatura: 49 cm. Atraso no desenvolvimento. Exame físico: fácies sindrômica, olhos amendoados, lipomastia e acantose nigricante. Lesões factícias em membros superiores. Mãos e unhas pequenas. Peso: 57 kg; Altura: 131,8 cm; PC: 55 cm; IMC: 32,2 kg/m². Abdome adiposo, com estrias claras. Pênis de 4,5 cm de comprimento. Testículo direito impalpável e esquerdo < 1 cm. Conduta: Orientada dieta e solicitado teste genético para detecção de metilação do gene SNRPN, confirmando-se o diagnóstico de SPW. Comentários A constatação de hipotonia e dificuldade para se alimentar no período neonatal e de hiperfagia, obesidade e hipogonadismo na infância/adolescência sugere fortemente o diagnóstico de SPW, e a sua confirmação é possível através de testes genéticos. O manejo terapêutico é limitado. A restrição do acesso a alimentos através de barreiras físicas e da supervisão dos familiares ainda é a intervenção mais efetiva no controle da obesidade na SPW.