



12º COBRAPEM

Congresso Brasileiro Pediátrico
de Endocrinologia e Metabologia

31 de maio a 03 de junho de 2017

Rio de Janeiro . RJ

Trabalhos Científicos

Título: Perfil Clínico E Genotípico De Um Grupo De Pacientes Com Síndrome De Prader-Willi Atendidos Em Um Hospital Universitário No Município De Belo Horizonte

Autores: JACKELINE ALVES GALDINO; FLÁVIA CRISTINA DIAMANTINO; VIRGÍNIA SHEILA XAVIER SILVA; RAFAEL MACHADO MANTOVANI; IVANI NOVATO SILVA

Resumo: A Síndrome de Prader-Willi (SPW) ocorre devido à deleção do cromossomo 15 q11-q13 ou, de forma mais rara, pela dissomia uniparental materna ou defeitos do imprinting. A prevalência estimada da SPW é de 1:10.000 – 1:30.000, acometendo igualmente ambos os sexos. **Objetivo:** Identificar as características genotípicas e fenotípicas dos pacientes com SPW atendidos no ambulatório de Endocrinologia Pediátrica do Hospital das Clínicas da UFMG. **Metodologia:** Foram analisados 14 prontuários de crianças e adolescentes ($11,8 \pm 5,9$ anos) com diagnóstico clínico e citogenético-molecular da síndrome. **Resultados:** Dos prontuários analisados, 64,28% ($n = 9$) eram do sexo masculino. A média da idade ao diagnóstico foi de 4 anos ($\pm 4,55$), sendo o resultado genético mais frequente a deleção do cromossomo 15 q11-13 (53,84%). Obesidade e sobrepeso foram observados em 50% dos casos e hipotonia/sucção débil em 86% das crianças. Todos os pacientes apresentaram atraso do desenvolvimento neuropsicomotor (ADNPM) e um usa GH. A estatura dos pacientes foi considerada baixa em 57,14% dos casos. A altura final média dos meninos foi de 147 ± 4 cm ($n = 2$) e de $143,3 \pm 5,24$ cm nas meninas ($n = 3$). **Conclusão:** Sinais clínicos como hipotonia e déficit de sucção em crianças, especialmente naquelas que evoluem com posterior sobrepeso, baixa estatura e ADNPM, devem ser valorizados pela alta probabilidade de diagnóstico da SPW. Nesses casos, realiza-se preferencialmente a confirmação genética pela análise de metilação do DNA.