



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 De Crianças E Adolescentes Com Síndrome De Prader-Willi (Spw) Acompanhados Em Ambulatório De Endocrinologia Pediátrica

Autores: NATÁLIA FRANÇA BITTENCOURT; LATIFE SALOMÃO TYSZLER; ISLA AGUIAR PAIVA; RENATO CASTRO TORRINI; JULIANA ELMOR MAINCZYK; LUIZ FERNANDO RODRIGUES

Resumo: Objetivo: Descrever uma casuística de pacientes pediátricos com SPW. Métodos: Revisão de 28 pacientes com diagnóstico citogenético de SPW de: idade ao diagnóstico, análise citogenética, história de hipotonia, criptorquidia, dados antropométricos e idade óssea ao diagnóstico, evolução puberal, padrão polissonográfico, perfis lipídico e glicêmico, avaliação laboratorial dos eixos somatotrófico, tireotrófico e adrenal. Resultados: A mediana da idade ao diagnóstico foi 3 anos (de 2 meses a 14 anos). Identificado pelo método FISH: 64,3% por deleção no cromossoma 15 paterno; 10,7% por dissomia uniparental materna; 25% com análise de metilação positiva, sem classificação específica. Todos apresentavam história prévia ou atual de hipotonia. Criptorquidia em 56,3% dos meninos. Ao diagnóstico, 39,3% apresentavam baixa estatura, 75% obesidade, 17,4% idade óssea avançada. Uma paciente apresentou puberdade precoce, 1 puberdade atrasada; 33,3% pubarca precoce. Hipotireoidismo subclínico observado em 24%; nenhum caso evoluiu para hipotireoidismo franco. Encontradas alterações de HDL em 66,7%. Glicemia de jejum normal em todos os pacientes, porém hemoglobina glicada alterada (? 5,8%) em 35,3%; nenhum com diabetes mellitus do tipo 2. Dos pacientes submetidos a teste provocativo, 81,3% apresentaram pico de GH < 5 ng/mL e 88,9% pico de cortisol > 18 mcg/dL. Daqueles submetidos a polissonografia, 31,3% apresentaram apnéia obstrutiva moderada a grave. Dos doze usando hormônio de crescimento, todos tiveram melhora da hipotonia. Conclusão: A SPW é causa de obesidade genética em que a hipotonia é relevante para suspeição diagnóstica precoce. Atenção e intervenção nas alterações endócrino-metabólicas e tratamento com hormônio de crescimento precoces melhoram o prognóstico, diminuindo as comorbidades.