



## Trabalhos Científicos

**Título:** Perfil Dos Pacientes Pediátricos Com Síndrome De Prader-Willi Em Ambulatório Especializado No Rio De Janeiro

**Autores:** MARIA LUIZA ALMEIDA DE PAULA (INSTITUTO ESTADUAL DE DIABETES E ENDOCRINOLOGIA - IEDE/RJ), CLÉO BRAGANÇA CARDOSO TAMMELA PINHEIRO, MARIANA MATTOS COUTINHO DA SILVA, LUÍSA RIBEIRO DE PAULA, JULIANA ELMOR MAINCZYK, ISLA AGUIAR PAIVA, LATIFE SALOMÃO TYSZLER

**Resumo:** Introdução: A síndrome de Prader-Willi (SPW) é uma doença genética rara, com prevalência estimada em 1:10.000/30.000 nascidos vivos e decorre da perda expressão gênica da região do cromossomo 15q11.2-q13. Existem três subtipos genéticos: deleção paterna (70), dissomia uniparental materna (30) e defeito de imprinting (1). Objetivos: Descrever as características clínicas e laboratoriais dos pacientes pediátricos em acompanhamento no ambulatório especializado de SPW num centro de atendimento de Endocrinologia Pediátrica do Rio de Janeiro no período de 2014 a fevereiro de 2019. Métodos: Estudo retrospectivo baseado da revisão de prontuário de 55 crianças com diagnóstico molecular (teste de metilação) de SPW, sendo 22 meninas e 33 meninos com idade até 15 anos. Resultados: Quanto a idade do diagnóstico, 38,2 dos pacientes tiveram diagnóstico quando lactentes, 21,8 em fase pré-escolar, 23,6 em fase escolar e 16,4 na adolescência. Dos 55 pacientes, 30 foram elegíveis para terapia com hormônio de crescimento recombinante (rhGH) (54). Entre esses pacientes, 43,4 iniciaram o tratamento em fase lactente, 20 em fase pré-escolar, 23,3 em fase escolar e 13,3 na adolescência. Em relação às comorbidades, 72 dos meninos apresentam criptorquidia, três pacientes apresentaram puberdade precoce central, um paciente apresenta diabetes mellitus do tipo 2, um paciente com intolerância à glicose, um paciente com leucemia. Conclusão: Apesar de rara, a SPW é a principal causa genética de obesidade e está associada a múltiplas endocrinopatias. A obesidade e suas complicações são as principais causas de morbidade e mortalidade na SPW. O diagnóstico precoce, a monitorização e o manejo adequados dessas condições resultam em melhor desfecho para esses pacientes. Pesquisas futuras devem ser direcionadas para definir as diretrizes clínicas para proporcionar o melhor atendimento a essa população.