



Trabalhos Científicos

Título: Síndrome De Prader-Willi - A Importância Do Diagnóstico E Tratamento Precoces

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, ISLA AGUIAR PAIVA, LATIFE SALOMÃO TYSZLER

Resumo: Introdução: A síndrome de Prader-Willi (SPW) é a síndrome genética mais comumente associada a obesidade, que constitui a principal causa de morbimortalidade nos pacientes. Os pilares do tratamento são: diagnóstico precoce, tratamento com hormônio de crescimento recombinante (rhGH), manejo dietético e atividade física. Objetivos: Apresentar a evolução distinta de dois pacientes com diagnóstico de SPW atendidos em um ambulatório especializado para SPW num serviço de atendimento de Endocrinologia Pediátrica na cidade do Rio de Janeiro no período de 2014 a 2019. Métodos: Estudo retrospectivo pela revisão de prontuário de dois pacientes com diagnóstico molecular de SPW. Resultados: No primeiro caso, o diagnóstico de SPW foi realizado aos 8 meses de idade por hipotonia grave e déficit de sucção. À admissão no ambulatório com 1 ano e 3 meses, lactente apresentava hipotonia, criptorquidia bilateral, pés e mãos pequenos, atraso do desenvolvimento neuropsicomotor, sendo iniciada reposição com rhGH na dose 0,03 mg/kg/dia e acompanhamento multidisciplinar com endocrinologista pediátrico, nutricionista, fonoaudiólogo e fisioterapeuta. Durante o acompanhamento paciente apresentou melhora do tônus muscular, ganho de marcos de desenvolvimento, ganho pôndero-estatural adequado e evoluiu sem obesidade. No segundo caso, o diagnóstico de SPW foi mais tardio. Na admissão no ambulatório aos 2 anos e 4 meses, o paciente já apresentava obesidade (Escore Z de IMC para idade +2,9 DP). Também apresentava história de hipotonia importante, déficit de sucção e criptorquidia, evoluindo com atraso no desenvolvimento neuropsicomotor. A criança manteve-se em consultas regulares, porém não houve adesão da família ao tratamento com rhGH, nem às orientações dietéticas, e com isso o paciente continuou a ganhar peso progressivamente, com piora do IMC e do quadro de obesidade. Conclusão: O benefício do uso de rhGH na síndrome de Prader-Willi vai muito além da melhora na estatura. As razões mais importantes para este tratamento são a melhora da composição corporal, com aumento da massa magra e diminuição da massa gorda, aumento da força muscular, do gasto energético, além do efeito positivo no desenvolvimento cognitivo e de linguagem. Assim, a introdução precoce de rhGH modifica a história natural da SPW.