

## Trabalhos Científicos

**Título:** Desnutrição Grave E Hipotonia Como Apresentação Da Síndrome De Prader- Willi – Relato De Caso

**Autores:** ANA LUIZA DE SOUZA ALEXANDRE MESQUITA (HOSPITAL UNIVERSITÁRIO DA UNIVERSIDADE FEDERAL DE JUIZ DE FORA), AMANDA DOMEIOLI ABREU (HOSPITAL UNIVERSITÁRIO DA UNIVERSIDADE FEDERAL DE JUIZ DE FORA), MARIA CLARA BARRA DE PAULA SANTOS (HOSPITAL UNIVERSITÁRIO DA UNIVERSIDADE FEDERAL DE JUIZ DE FORA), JOÃO LUCAS DA SILVA SCHREIDER (HOSPITAL UNIVERSITÁRIO DA UNIVERSIDADE FEDERAL DE JUIZ DE FORA), FABRÍCIO JUNIO MENDES SANTOS (HOSPITAL UNIVERSITÁRIO DA UNIVERSIDADE FEDERAL DE JUIZ DE FORA)

**Resumo:** A Síndrome de Prader-Willi (SPW) é um distúrbio genético causado pela ausência da expressão de genes localizados no cromossomo 15 paterno e que pode envolver diversas anormalidades endócrinas ligadas à disfunção hipotalâmica e hipofisária. Descrever quadro clínico de SPW em lactente como um diagnóstico diferencial em paciente internado por desnutrição protéico-calórica grave e hipotonia e a importância do diagnóstico e tratamento precoces para diminuição de morbimortalidade da doença. Lactente de 3 meses e 23 dias, internada por quadro de letargia, hipotonia, atraso do neurodesenvolvimento e magreza extrema. Nascida prematura de 35 semanas e 1 dias, baixo peso (PN 2380g), porém com peso adequado para idade gestacional (AIG). Testes de triagem neonatal sem alterações. Evoluiu com ganho ponderal progressivo após administração de dieta via sonda nasogástrica. Durante a propedêutica da hipotonia, realizou pesquisa genética de DNA amplo para doenças neuromusculares que evidenciou deleção da região 15q11.2-q13, que corresponde a 70% dos casos de SPW. O tratamento com somatropina (GH) foi iniciado assim que o diagnóstico foi confirmado, ainda na internação, não apresentou alteração de função tireoidiana e foi orientada dose de hidrocortisona em caso de estresse agudo. A lactente foi submetida à gastrostomia com intuito de nutrição e teve alta hospitalar após 40 dias de internação com ganho ponderal adequado, dieta via gastrostomia, uso de somatropina diário e acompanhamento ambulatorial com a endocrinologia pediátrica. À alta, a criança apresentava marcos do desenvolvimento compatíveis com sua idade cronológica. O uso de somatropina na SPW deve ser precoce porque apresenta vários benefícios, incluindo: aumento da velocidade de crescimento e da estatura final, diminuição de massa gorda, melhora da força muscular, das habilidades motoras, da flexibilidade e da mobilidade, aumento de massa magra e melhora cognitiva. A SPW deve ser incluída no diagnóstico diferencial de desnutrição e hipotonia graves. Seu diagnóstico precoce permite tratamento adequado com melhora da morbimortalidade dos pacientes.