

Trabalhos Científicos

Título: Uso De Bipap, Reposição Hormonal E Tratamento Assertivo De Diabetes Modificando O Curso Da Síndrome De Prader-Willi Grave

Autores: Introdução: A Síndrome de Prader Willi (SPW) é causada por alteração no 15q11-q13. Caracterizada por hipotonía e sucção débil neonatal, seguidos de hiperfagia que pode levar a obesidade grave, além de atraso DNPM, alterações hormonais e síndrome da apneia e hipopneia obstrutiva do sono (SAHOS). Objetivos: Paciente 1, masculino, diagnosticado aos 2 anos de idade - deleção 15q11-13 – sem seguimento especializado até 17 anos. Antecedente de epilepsia focal, arritmia em uso de marcapasso, alergia alimentar, dermatite atópica e SAHOS grave. Polissonografia com 119,7 apneias/hora e dessaturação até 40%. Em consulta, apresentou cianose central e dispneia aos mínimos esforços, sendo indicada internação. Inicialmente, com peso de 95,5kg, IMC 44,8 (z+4,5). Investigação identificou hipertensão pulmonar, com dilatação de VD e remodelamento concêntrico de VE, esteatose hepática e diabetes tipo 2 (DM2). Iniciados BiPAP, Insulinoterapia, Metformina, além de orientações nutricionais. Prescrito GH, testosterona e dapaglifozina após 3, 5 e 9 meses de seguimento respectivamente, com expressiva melhora de controle glicêmico. Atualmente com 85kg, IMC 39,9 (z+3,7), sendo capaz de realizar musculação e atividade física diária. Paciente 2, feminino, em seguimento externo desde os 3 anos por obesidade sem etiologia, aos 12 anos passou em consulta em novo serviço após ganhar 20kg em 1 mês sendo diagnosticada com SPW - análise metilação do gene SNURPN/SNURF na região do exón 1/promotor padrão de metilação exclusivamente materno. Nasceu hipotônica, com sucção débil e evoluiu com ganho de peso a partir dos 3 anos. Apresentava IMC 73,6 (z+8,8), SatO2 89% ar ambiente, cianose central, dessaturação até 44% em decúbito dorsal. Internada por ICC descompensada e TSV, com posterior diagnóstico de hipotireoidismo central e DM2, iniciados BIPAP, Amiodarona, Enalapril, Metoprolol, Furosemida, Espironolactona, Varfarina, Levotiroxina e Metformina além de seguimento com nutricionista, apresentando perda de 28kg desde então - IMC 59,7 (z+6,74). Aguarda liberação de medicina do sono para iniciar GH. Metodologia: Resultados: DISCUSSÃO Pacientes com SPW podem apresentar SAHOS por anormalidades craniofaciais associadas ao pequeno calibre das vias aéreas superiores, hipotonía muscular faríngea e hipertrófia de amígdalas e adenoides levando ao colapso e estreitando as vias aéreas, com consequente hipertensão pulmonar e aumento de risco cardiovascular. O uso do BiPAP é um dos recursos mais importantes para o controle, reduzindo a frequência de eventos apneicos. A oferta de dois níveis de pressão permite manter pressão a expiratória, reduzindo o risco de colabamento alveolar. Conclusão: O acompanhamento e tratamento de pacientes com SPW exige abordagem multidisciplinar, com enfoque em dieta, atividade física, terapias cognitivo-comportamentais além da reposição do hormônio de crescimento e de outros hormônios. O tratamento de comorbidades associadas à síndrome como obesidade, DM2, deficiências hormonais e a própria SAHOS é essencial para a sobrevida.

Resumo: AMANDA THAÍS PEDROSA DE CARVALHO (ICR HC FMUSP), PEDRO HENRIQUE NUNES LEITE (ICR HC FMUSP), MARIANA LENZA RESENDE (ICR HC FMUSP), MARIANA FIGUEIREDO GONZAGA DE LUCENA (ICR HC FMUSP), JESSICA PIRES DE CAMARGO (ICR HC FMUSP), ISABELLA CARVALHO MATTOSO (ICR HC FMUSP), LORENA DOS REIS RABELO (ICR HC FMUSP), FELIPE EDUARDO CORREIA ALVES DA SILVA (ICR HC FMUSP), BÁRBARA COGO BADAN (DEPARTAMENTO DE PEDIATRIA DA SECRETARIA DE SÃO BERNARDO DO CAMPO), NATÁLIA BERNARDES (ICR HC FMUSP), ANNA CAROLINA CAMPOS DE BARROS LUVIZOTTO MONAZZI (ICR HC FMUSP), RUTH ROCHA FRANCO (ICR HC FMUSP), LARISSA BALDINI FARJALLA MATTAR (ICR HC FMUSP), LOUISE COMINATO (ICR HC FMUSP), CAROLINE DE GOUVEIA BUFF PASSONE (ICR HC FMUSP)