

## Trabalhos Científicos

**Título:** Perfil Clínico E Genotípico De Pacientes Com Síndrome De Prader-Willi Atendidos Em Ambulatório De Referência

**Autores:** Introdução: A Síndrome de Prader-Willi (SPW) é a principal causa genética de obesidade na infância. Caracteriza-se inicialmente por hipotonia e dificuldades alimentares nos primeiros meses de vida, seguidas pelo desenvolvimento de obesidade, geralmente a partir dos dois anos de idade. A condição resulta da ausência ou não expressão de genes localizados no cromossomo 15. Objetivos: Geral: Analisar o perfil dos pacientes com SPW acompanhados no serviço de Endocrinologia Pediátrica no Ceará. Específicos: Descrever as características epidemiológicas, identificar os subtipos genéticos e detalhar as manifestações clínicas dos pacientes com SPW. Metodologia: Trata-se de um estudo clínico retrospectivo, realizado entre setembro de 2013 e novembro de 2024, utilizando dados de prontuário eletrônico referentes à primeira e última consultas, registrados no sistema RedCap. Foram incluídos pacientes com diagnóstico clínico e confirmação citogenético-molecular, com idade inferior a 18 anos. Excluíram-se os casos com informações incompletas no prontuário. Resultados: O estudo incluiu 41 pacientes. Todos apresentaram atraso no desenvolvimento neuropsicomotor (100%). O sexo masculino foi predominante (63%), assim como o parto cesáreo (88%). O subtipo genético mais frequente foi a deleção (66%), seguido de dissomia uniparental (22%) e defeito de imprinting (2,3%). A redução dos movimentos fetais foi relatada em 71% dos casos. A deficiência de hormônio de crescimento esteve presente em 69% dos pacientes. A confirmação genética ocorreu, em média, aos 2,3 anos de idade, e o início do tratamento com hormônio do crescimento humano recombinante ocorreu, em média, aos 5,6 anos. A maioria das meninas acima de 8 anos e dos meninos acima de 9 anos iniciou a puberdade, porém sem progressão adequada, duas meninas realizaram indução puberal. Entre os meninos, 61% apresentaram criptorquidia. O índice de massa corporal (IMC) foi baixo do nascimento até os 2 anos, seguido de aumento progressivo, mais acentuado após os 5 anos de idade. Conclusão: A hipotonia é a principal característica clínica nos lactentes com SPW. Observou-se elevada prevalência de atraso no desenvolvimento neuropsicomotor, obesidade, deficiência de GH e hipogonadismo, manifestações fortemente associadas à síndrome. A familiaridade dos profissionais de saúde com a SPW é fundamental para aumentar as chances de diagnóstico precoce e início oportuno do tratamento, proporcionando melhor qualidade de vida e perspectivas futuras para esses pacientes.

**Resumo:** ANDRESSA FERREIRA ADÃO MARINHO (COMPLEXO HOSPITALAR DA UNIVERSIDADE FEDERAL DO CEARÁ (UFC)/EBSERH), ALÊSSA QUEIROGA DE ARAÚJO (COMPLEXO HOSPITALAR DA UNIVERSIDADE FEDERAL DO CEARÁ (UFC)/EBSERH), ANNELISE BARRETO DE CARVALHO (COMPLEXO HOSPITALAR DA UNIVERSIDADE FEDERAL DO CEARÁ (UFC)/EBSERH), ANA PAULA DIAS RANGEL MONTENEGRO (COMPLEXO HOSPITALAR DA UNIVERSIDADE FEDERAL DO CEARÁ (UFC)/EBSERH), MAYARA TEIXEIRA ALEXANDRINO SALES (COMPLEXO HOSPITALAR DA UNIVERSIDADE FEDERAL DO CEARÁ (UFC)/EBSERH), MILENA SILVA SOUZA (COMPLEXO HOSPITALAR DA UNIVERSIDADE FEDERAL DO CEARÁ (UFC)/EBSERH), EMERSON WAGNER MATIAS FONSECA (COMPLEXO HOSPITALAR DA UNIVERSIDADE FEDERAL DO CEARÁ (UFC)/EBSERH), SUZY KELLY DE MELO BARBOSA (COMPLEXO HOSPITALAR DA UNIVERSIDADE FEDERAL DO CEARÁ (UFC)/EBSERH), LUCIANA FELIPE FERRER ARAGÃO (COMPLEXO HOSPITALAR DA UNIVERSIDADE FEDERAL DO CEARÁ (UFC)/EBSERH)