



26º CONGRESSO BRASILEIRO DE
PERINATOLOGIA
Florianópolis-SC

#NeoJuntos
11 A 14
DE OUTUBRO
CentroSul Florianópolis
Av. Gov. Gustavo Richard, 850 - Centro, Florianópolis - SC



Trabalhos Científicos

Título: Síndrome De Prader Willi Com Diagnóstico No Período Neonatal: Relato De Caso

Autores: LAURA PEREIRA SANCHES (HOSPITAL ISRAELITA ALBERT EINSTEIN), CLAUDIA FERREIRA GONÇALVES (HOSPITAL ISRAELITA ALBERT EINSTEIN), FERNANDA MARQUES DE DEUS (HOSPITAL ISRAELITA ALBERT EINSTEIN), OSCAR TADASHI MATSUOKA (HOSPITAL ISRAELITA ALBERT EINSTEIN), CELSO MOURA REBELLO (HOSPITAL ISRAELITA ALBERT EINSTEIN), ROMY SCHMIDT BROCK ZACHARIAS (HOSPITAL ISRAELITA ALBERT EINSTEIN)

Resumo: [INTRODUÇÃO] - Síndromes genéticas possuem uma grande variedade de apresentações e prognósticos. A ausência de tratamento definitivo leva à importância do diagnóstico e intervenção precoces em grande parte delas. O presente estudo traz o relato de um paciente com Síndrome de Prader Willi (SPW) diagnosticado no período neonatal, condição cuja intervenção precoce é essencial para melhor prognóstico. [OBJETIVOS] - Recém-nascido do sexo masculino, filho de mãe secundigesta, sem intercorrências no pré-natal. Nascido a termo, parto cesáreo por sofrimento fetal agudo, sem necessidade de reanimação neonatal. Ao nascimento apresentava macrocefalia, criptorquidia bilateral, face triangular, micrognatia, pavilhões auditivos externos posteriorizados e dedos alongados. Evoluiu com hipoglicemia, resolvida sem soro. Coletado cariótipo. Recebeu alta no 3º dia de vida. Reinternado no 11º dia de vida por perda de peso acentuada, desidratação, hipoatividade e hipotermia. Durante internação, descartadas causas infecciosas como responsáveis pelo quadro. Apresentava importante dificuldade de sucção, sendo necessária sonda gástrica para nutrição. Avaliado por neurologista pediátrico, com hipótese de doença genética ou metabólica (devido hipotonia e ausência de reflexos profundos, além de alterações fenotípicas). Coletados perfil TANDEM complementar ao teste do pezinho e análise de metilação para SPW. Perfil tandem sem alterações e o teste de metilação evidenciou deleção heterozigota e padrão anormal de metilação na região 15q11/MS, confirmando a SPW. Apesar do acompanhamento com fonoaudiologia, a sucção débil impossibilitou dieta oral, sendo realizada gastrostomia para nutrição, permitindo a alta para seguimento multidisciplinar ambulatorial. A SPW é uma doença multissistêmica rara, causada por defeito no imprinting de genes localizados no cromossomo 15q11-q13, em geral pela deleção no cromossomo de origem paterna. Apresenta diversas alterações fenotípicas, porém seu principal sinal clínico é a hipotonia. A média da idade ao diagnóstico é 3,9 anos, ainda sendo raro o diagnóstico no período neonatal, uma vez que os distúrbios e sintomas são muitas vezes sutis. Muitas crianças são diagnosticadas somente na infância tardia ou adolescência, pelo hipogonadismo e obesidade grave. [METODOLOGIA] - [RESULTADOS] - A SPW é uma doença multissistêmica rara, causada por defeito no imprinting de genes do cromossomo 15q11-q13, em geral pela deleção no cromossomo de origem paterna. Apresenta diversas alterações fenotípicas, porém seu principal sinal clínico é a hipotonia. A média da idade ao diagnóstico é 3,9 anos, porém é raro o diagnóstico no período neonatal, uma vez que os distúrbios e sintomas são sutis. Muitas crianças são diagnosticadas somente na infância tardia ou adolescência, pelo hipogonadismo e obesidade grave. [CONCLUSÃO] - O reconhecimento dos primeiros sintomas é importante para diagnóstico precoce e início da terapia multidisciplinar, o que pode prevenir possíveis complicações futuras – principalmente a obesidade e suas consequências.