Trabalhos Científicos

Título: Síndrome De Prader -Willi: O Diagnóstico Na Uti Altera O Prognóstico

Autores: GUACIRA MYNSSEN DA FONSECA (NEOVIDA), CYNTHIA ALMEIDA BRANDÃO (NEOVIDA), LUISA XAVIER PINTO (NEOVIDA), FABIOLA SANTOS KUSHNIR (NEOVIDA), GUILHERME RAIA MICHAELIDES DE CARVALHO (NEOVIDA), JOSE LUIZ CARDOSO (NEOVIDA)

Resumo: [INTRODUÇÃO] - A síndrome de Prader-Willi ocorre devido a ausência de expresão paterna do cromossoma 15q11-q13 que acomete ambos os sexos. A hipotonia muscular e dificuldade de sucção são dados marcantes no recém-nascido como relatado na literatura [OBJETIVOS] - Recém-nascido prematuro, 34 semanas, sexo feminino, peso de 1550g, nascido de parto vaginal, Apgar de 3, 6 e 6 no primeiro, quinto e décimo minutos, transferido para UTI com diagnóstico de sepse e asfixia. Recebeu suporte ventilatório, e antibioticoterapia com estabilizaçaõ do quadro. Evoluiu com melhora, porém mantinha hipotonia e hiporreflexia, atribuídas a asfixia. A ultrassonografia de crânio na internação evidenciou lesões compatíveis com asfixia, não confirmadas por ressonância magnética de crânio feita posteriormente. A investigação para erros inatos do metabolismo foi normal. O tratamento com fonoaudiologia e fisioterapia não apresentaram resultados satisfatórios. Foi realizado parecer de geneticista que sugeriu investigação para síndrome de Prader-Willi, com análise por metilação, confirmando o diagnóstico. Foi prescrito ocitocina tendo discreta resposta. Aos 3 meses de vida iniciou-se somatotropina havendo melhora da hipotonia e da dificuldade de sucção, recebendo alta hospitalar para acompanhamento ambulatorial especializado. [METODOOLOGIA] - [RESULTADOS] - A intervenção terapêutica precoce foi fundamental para evolução favorável. [CONCLUSÃO] - Discussão: Várias alterações dismórficas junto com comorbidades são vistas usualmente na UTI neonatal. A suspeita diagnóstica pode propor investigação para doenças ocultas. Estes bebês apresentam comumente Apgar baixo, hipotonia e dificuldade de alimentação, não raramente sendo indicado a colocação de gastrostomia. Apesar da história de asfixia e ultrassonografia trans fontanela inicial anormal, a avaliação neurológica somente evidenciava hipotonia e hiporreflexia, a condução da investigação diagnóstica realizada permitiu o diagnóstico antes dos dois meses de vida, favorecendo a melhora evolutiva do paciente. Conclusão: A presença de asfixia e prematuridade não retardaram o diagnóstico e propiciaram terapêutica apropriada precocemente conduzindo a melhora do quando clínico evitando indicação de gastrostomia. O uso de somatotropina conduz a melhora no prognóstico do crescimento, cognitivo, desenvolvimento motor e metabólico do paciente. A síndrome de Prader-Willi deve ser pesquisada na UTI neonatal nos pacientes que não preencham critérios de outras patologias e se apresentem hipotônicos e hiporeflexos.