



36^º CONGRESSO BRASILEIRO DE
PEDIATRIA
O olhar que prepara para o Futuro



Trabalhos Científicos

Título: Síndrome De Prader Willi: Um Estudo De Caso

Autores: EDUARDO ALVES MACHADO (UNIRIO); FERNANDO REGLA VARGAS (UNIRIO); ESTHER FERREIRA SANTOS GIOLO (UNIRIO); GEÓRGIA SILVA RODRIGUES (UNIRIO); LENITA DE MELO LIMA (UNIRIO); MAÍRA CARDOSO ASPAHAN (UNIRIO); MARIANA FERNANDES DE ABREU GENELHU (UNIRIO); NATALIA SANTOS BARBOZA (UNIRIO); NATALIA VANDALETI GOULART FERREIRA (UNIRIO); SILVIA MARIA GUIMARÃES SIMÕES (UNIRIO)

Resumo: Introdução A Síndrome de Prader-Willi (SPW) é decorrente da deleção ou imprinting do segmento 15q11-q13 do cromossomo paterno ou dissomia uniparental materna do cromossomo 15. Caracteriza-se por hipotonia neonatal, dificuldade de sucção, atraso no desenvolvimento neuropsicomotor, hipogonadismo, hiperfagia, obesidade mórbida, distúrbios do sono e do comportamento, retardo mental, redução no diâmetro bi-frontral do crânio, boca pequena com cantos inclinados para baixo, lábio superior fino e disfunções endócrinas hipotalâmicas. O diagnóstico é eminentemente clínico, deve ser realizado precocemente para que seja instituída terapia adequada. Este trabalho apresenta um relato de caso de um adolescente com SPW. Descrição do caso Paciente masculino, 13 anos, portador de Legg-Calvé-Perthes, distúrbios do sono e do comportamento (comportamento obsessivo compulsivo), obesidade devido a hiperfagia, hipogonadismo (hipogenitalia com micropênis) e atraso no desenvolvimento psicomotor (andou com 1 ano e 8 meses, fala arrastada até 5 anos e controle esfinteriano aos 6 anos). Primeira consulta com um geneticista aos 7 anos, onde foi resoluto o distúrbio do sono com o uso de CPAP e feito o diagnóstico clínico de Síndrome de Prader Willi. Apresentava peso 41,2 kg (acima do percentil 95) e estatura de 116 cm (abaixo do percentil 5). Discussão Os resultados apresentados no caso são consistentes com as hipóteses diagnósticas apresentadas na literatura. Problemas comportamentais e hipogonadismo podem estar presentes. Reposição de vitaminas, dieta e exercícios físicos devem ser instituídos para prevenir a obesidade. A hormonioterapia com GH demonstra benefício da infância à fase adulta. Sem tratamento, o paciente pode desenvolver comorbidades relacionadas à obesidade. A mortalidade é de 3% ao ano, doenças respiratórias constituem as causas mais frequentes. Conclusão O caso apresentado alerta para os sinais e sintomas da SPW, comparando-os aos descritos na literatura e evidenciando a importância do diagnóstico precoce, assim como da profilaxia e do tratamento adequado das complicações decorrentes da doença.