



## Trabalhos Científicos

**Título:** Síndrome De Prader-Willi E Deficiência De Hormônio De Crescimento: Relato De Caso

**Autores:** ANA LUÍZA VELTEN MENDES (HOSPITAL UNIVERSITÁRIO PEDRO ERNESTO - UNIVERSIDADE DO ESTADO DO RIO DE JANEIRO); ISABEL REY MADEIRA (FACULDADE DE CIÊNCIAS MÉDICAS DA UNIVERSIDADE DO ESTADO DO RIO DE JANEIRO); MARIANA PERES PAIM (HOSPITAL UNIVERSITÁRIO PEDRO ERNESTO - UNIVERSIDADE DO ESTADO DO RIO DE JANEIRO); PRISCILLA GOMES DA COSTA NOGUEIRA (HOSPITAL UNIVERSITÁRIO PEDRO ERNESTO - UNIVERSIDADE DO ESTADO DO RIO DE JANEIRO); ISABELA LIMA EMMANUEL (HOSPITAL UNIVERSITÁRIO PEDRO ERNESTO - UNIVERSIDADE DO ESTADO DO RIO DE JANEIRO); HARIADNE DIAS DE SOUSA (HOSPITAL UNIVERSITÁRIO PEDRO ERNESTO - UNIVERSIDADE DO ESTADO DO RIO DE JANEIRO); MARCELA HAAS PIZARRO (HOSPITAL UNIVERSITÁRIO PEDRO ERNESTO - UNIVERSIDADE DO ESTADO DO RIO DE JANEIRO); CHRISTIANE HATEM COELHO (HOSPITAL UNIVERSITÁRIO PEDRO ERNESTO - UNIVERSIDADE DO ESTADO DO RIO DE JANEIRO); DANIEL SCHUEFTAN GILBAN (HOSPITAL UNIVERSITÁRIO PEDRO ERNESTO - UNIVERSIDADE DO ESTADO DO RIO DE JANEIRO); PAULO FERREZ COLLETT-SOLBERG (HOSPITAL UNIVERSITÁRIO PEDRO ERNESTO - UNIVERSIDADE DO ESTADO DO RIO DE JANEIRO)

**Resumo:** Introdução A Síndrome de Prader Willi (SPW) é uma desordem genética causada pela ausência de expressão de genes no cromossomo 15q11.2-q13 de origem paterna. Dentre as manifestações clínicas destacam-se hipotonia, desordens endócrinas, cognitivas e comportamentais. Descrição do caso Paciente do sexo masculino com hipotonia, olhos amendoados, lábio superior afilado, mãos e pés pequenos e criptorquidia. Evoluiu nos primeiros anos com atraso do desenvolvimento, compulsão alimentar e obesidade grave. Diagnosticado SPW pelo método de FISH e realizada orquipexia. Aos 5 anos, altura 106cm (-1,8DP), IMC 22,4Kg/m<sup>2</sup> (>P99%), genitália masculina, testículos tópicos, pênis 3x2cm. Seu alvo genético é 168,5cm. Investigação laboratorial: lipídios, hormônios tireoidianos e cortisol normais; insulina 12uUI/mL e HOMA-IR 2,66. Dosagem de hormônio de crescimento (GH) após clonidina: pico de 1,82. Teste de secreção de GH pós insulina 0,81, com cortisol 19,39, glicemia 28mg/dL. Ressonância magnética de sela turca e polissonografia normais. Foram indicados dieta, atividade física e tratamento com GH. Atualmente apresenta-se com 11 anos, ainda em uso de GH, estatura 148,1cm (+0,15DP), IMC 22,8 (P97%), genitália com testículos de 4ml e 3ml, estagio de Tanner 2 para genitália e 3 para pelos. Discussão Crianças com SPW apresentam hipopituitarismo, com deficiência de GH em 40 a 100% dos casos, estando indicado o tratamento com o hormônio, o que influi não apenas no crescimento linear, mas também proporciona melhorias na composição corporal, perfil metabólico e desenvolvimento cognitivo. A polissonografia está indicada pelo risco de morte súbita associada a hipotonia e hipertrofia de adenoides, esta última associada ao emprego do GH. Conclusão O manejo da SPW pressupõe acompanhamento multidisciplinar com ênfase no envolvimento da família. O tratamento com GH pode ser benéfico para o crescimento linear, melhora do perfil metabólico e desenvolvimento cognitivo. Neste caso, a terapia mostrou-se benéfica auxiliando na redução do IMC do paciente e melhorando de sua qualidade de vida.