Trabalhos Científicos

Título: Síndrome De Prader-Willi: Dificuldade Diagnóstica E Qualidade De Vida

Autores: ALINE VASCONCELOS DE CARVALHO (HOSPITAL UNIVERSITÁRIO ONOFRE LOPES), ILLANNE MAYARA DE OLIVEIRA (HOSPITAL UNIVERSITÁRIO ONOFRE LOPES), NATHÁLIA DIÓGENES FERNANDES (HOSPITAL UNIVERSITÁRIO ONOFRE LOPES), JANÓLIA FERREIRA DA COSTA (HOSPITAL UNIVERSITÁRIO ONOFRE LOPES), MARÍLIA COSTA COELHO (HOSPITAL UNIVERSITÁRIO ONOFRE LOPES), JÉSSICA CARVALHO FELIPE (HOSPITAL UNIVERSITÁRIO ONOFRE LOPES), MARIA CLARA AIRES DE SOUZA MARTINS (HOSPITAL UNIVERSITÁRIO ONOFRE LOPES), BÁRBARA MONITCHELLY FERNANDES CHAVES DE FARIA (HOSPITAL UNIVERSITÁRIO ONOFRE LOPES), MARIA EUGÊNIA BARROS CHAGAS BASTOS (HOSPITAL UNIVERSITÁRIO ONOFRE LOPES), POLIANA MOTA XAVIER (HOSPITAL UNIVERSITÁRIO ONOFRE LOPES), LEONARDO MOURA FERREIRA DE SOUZA (HOSPITAL UNIVERSITÁRIO ONOFRE LOPES), DEVANI FERREIRA PIRES (HOSPITAL UNIVERSITÁRIO ONOFRE LOPES), LERCIA MARIZA FREIRE TEIXEIRA (HOSPITAL UNIVERSITÁRIO ONOFRE LOPES), VIVIANE CÁSSIA BARRIONUEVO JAIME (HOSPITAL UNIVERSITÁRIO ONOFRE LOPES), INGRYD LEITE LACERDA DE MEDEIROS (HOSPITAL UNIVERSITÁRIO ONOFRE LOPES), ALANA MARIA VASCONCELOS PARENTE (HOSPITAL UNIVERSITÁRIO ONOFRE LOPES), ACYNELLY DAFNE DA SILVA NUNES (HOSPITAL UNIVERSITÁRIO ONOFRE LOPES), KAILA JULIANA CARVALHO ANDRADE (HOSPITAL UNIVERSITÁRIO ONOFRE LOPES), BRENDA ARAÚJO DIAS (HOSPITAL UNIVERSITÁRIO ONOFRE LOPES), HUGO ARAÚJO DE SOUZA (HOSPITAL UNIVERSITÁRIO ONOFRE LOPES)

Resumo: INTRODUÇÃO A síndrome de Prader-Willi (SPW) é desordem genética caracterizada fenotipicamente por duas fases distintas. Ao nascimento, observa-se hipotonia, dificuldade de alimentação, hiporreflexia e letargia. Após 6 meses, manifesta-se com hiperfagia, obesidade, alterações comportamentais. DESCRIÇÃO DO CASO E.H.S.F., sexo feminino, nascida de parto vaginal, pós termo (42 semanas e 1 dia), APGAR 8/9, antropometria adequada, filha de pais não consanguíneos, pré-natal e gestação sem intercorrências. Foi interrogado ainda em sala de parto quadro sindrômico a esclarecer, por assimetria craniofacial, micrognatia, palato em ogiva e hipoatividade relevante. Evoluiu com sucção débil e ineficaz, além de hiporreatividade. Realizou ultrassonografia transfontanelar com 2 dias de vida, sem alterações. Havia queixa de engasgos frequentes e ao exame observou-se inicialmente magreza acentuada, hipotonia axial importante e reflexos primitivos fracos com 43 dias de vida. Teste da orelhinha alterado à esquerda, teste do olhinho sem alterações, teste do pezinho normal, ecocardiograma transtorácico mostrou comunicação interatrial, a qual não foi mais visualizada 2 anos depois. Evoluiu com atraso do desenvolvimento neuropsicomotor, obesidade, agressividade, sendo solicitado triagem para erro inato do metabolismo, sem alterações. Ao exame no curso evolutivo, apresentava obesidade, giba, desvio de mandíbula à direita, dificuldade de socialização interpessoal e de fala. Cariótipo evidenciou aumento de heterocromia do cromossomo 9 (9qh+), 46 XX, sendo sugerido como diagnóstico SPW. Aguardando pesquisa genética por microarray. DISCUSSÃO Observa-se, no caso descrito, características clínicas típicas da SPW as quais podem prejudicar a relação familiar e social, tornando primordial a rede de apoio psicológico e pedagógico para pais e criança, o que define a qualidade de vida em conjunto. CONCLUSÃO É imprescindível haver rede de apoio para traçar estratégias que facilitem a interação, reduzindo danos, sendo igualmente importante a terapêutica medicamentosa e seguimento clínico próximo devido a maior incidência de outras endocrinopatias associadas a esta entidade, também definidoras de qualidade de vida.