



Trabalhos Científicos

Título: Síndrome De Prader-Willi Em Lactente: Relato De Caso

Autores: PAULO CASTELLI CANAL (HOSPITAL SÃO VICENTE DE PAULO), VANESSA CASTELLI CANAL (HOSPITAL SÃO VICENTE DE PAULO), PATRÍCIA CAZAROTTO PIN (HOSPITAL UNIVERSITÁRIO CAJURU), MARIANA GROSSI (HOSPITAL SÃO VICENTE DE PAULO), FERNANDA ZENI DA ROSA (HOSPITAL SÃO VICENTE DE PAULO), THIAGO DO NASCIMENTO DOS SANTOS (HOSPITAL SÃO VICENTE DE PAULO), LAÍS EDUARDA SONZA (HOSPITAL SÃO VICENTE DE PAULO), MARCOS VINICIUS DALLA LANA (HOSPITAL SÃO VICENTE DE PAULO), MARIA LUIZA SFACIN KRUMMENAUER (HOSPITAL SÃO VICENTE DE PAULO), FERNANDA WINKELMANN (HOSPITAL SÃO VICENTE DE PAULO), CLAUDIA COMIN PIETROBIASI (HOSPITAL SÃO VICENTE DE PAULO), DANIELA DOS SANTOS ALBARELLO (HOSPITAL SÃO VICENTE DE PAULO), LAÍS ANTUNES DE LIMA (HOSPITAL SÃO VICENTE DE PAULO), JÚLIA PIANO SEBEN (HOSPITAL SÃO VICENTE DE PAULO), JÚLIA GELLER EIDT (HOSPITAL SÃO VICENTE DE PAULO), BRUNA VALENTINA PERIN (HOSPITAL SÃO VICENTE DE PAULO), WANIA ELOISA EBERT CECHIN (HOSPITAL SÃO VICENTE DE PAULO), SIMONE MEDEIROS BEDER REIS (HOSPITAL SÃO VICENTE DE PAULO)

Resumo: Introdução: A Síndrome de Prader-Willi (SPW) é uma rara desordem genética, com prevalência de 1 caso cada 10.000 – 30.000. Sua principal causa é a perda da expressão gênica no cromossomo paterno 15q11.2-q13. Descrição: DBR, masculino, 1 ano e 10 meses. Apresenta, desde o período neonatal, hipotonia generalizada e hipoatividade com atraso no desenvolvimento neuropsicomotor. Apresentou também dificuldade de sucção e deglutição com episódios repetitivos de regurgitações. Realizado cariótipo com resultado normal. A pesquisa genética confirmou o diagnóstico de SPW ao identificar padrão de hipermetilação compatível com a deleção do alelo paterno não metilado, na região 15q11.2. Discussão: A SPW é a principal causa genética de obesidade em crianças. Os sintomas iniciam no período pré-natal com diminuição da movimentação fetal e restrição do crescimento. Lactentes apresentam hipotonia como principal sintoma, além de dificuldade de sucção, choro fraco, hipoplasia genital e atraso no desenvolvimento neuropsicomotor. Entre 1 e 6 anos comumente apresentam hiperfagia com aumento progressivo do peso. Na infância e adolescência predominam os sintomas de atraso puberal, complicações da obesidade, alterações endocrinológicas e problemas ortopédicos. O diagnóstico da SPW é suspeitado pelo quadro clínico e confirmado através de teste genético com deleção do alelo paterno na região 15q11.2 na maioria dos casos, por dissomia uniparental materna em menor parte e, mais raramente, por defeitos da região de imprinting. O tratamento visa melhorar a qualidade de vida do paciente e minimizar as complicações da doença. Baseia-se num manejo multidisciplinar, com foco na hipotonia e má alimentação com posterior atenção à hiperfagia, obesidade e suas complicações. A sobrevida aumentou nos últimos anos com diagnóstico e tratamento precoces. Conclusão: Sendo a SPW a principal causa genética de obesidade em crianças, destaca-se a importância do diagnóstico precoce para prevenção das complicações e melhora da qualidade de vida do paciente.