Trabalhos Científicos

Título: Avaliação Do Diagnóstico De Pacientes Com Síndrome De Prader - Willi Em Um Hospital De Referência Em Endocrinologia Pediátrica

Autores: KARLA GEOVANA VASCONCELOS NASCIMENTO (UNIVERSIDADE FEDERAL DO CEARÁ), CAMILA DELFINO CHAVES (UNIVERSIDADE FEDERAL DO CEARÁ), LUDIMILA BEZERRA DE VASCONCELOS (HOSPITAL UNIVERSITÁRIO WALTER CANTÍDIO), LUCIANA FELIPE FERRER ARAGÃO (HOSPITAL UNIVERSITÁRIO WALTER CANTÍDIO), ANA PAULA DIAS RANGEL MONTENEGRO (HOSPITAL UNIVERSITÁRIO WALTER CANTÍDIO), ANNELISE BARRETO DE CARVALHO (HOSPITAL UNIVERSITÁRIO WALTER CANTÍDIO), ELAINE BARBOSA DE OLIVEIRA VAL (HOSPITAL UNIVERSITÁRIO WALTER CANTÍDIO), MARIANA PINHO PESSOA DE VASCONCELOS (HOSPITAL UNIVERSITÁRIO WALTER CANTÍDIO), ALMIR DE CASTRO NEVES FILHO (HOSPITAL UNIVERSITÁRIO WALTER CANTÍDIO), JOÃO PEDRO BARROS FAÇANHA (UNIVERSIDADE FEDERAL DO CEARÁ)

Resumo: INTRODUÇÃO: A Síndrome de Prader - Willi (SPW) é um distúrbio genético raro resultante, principalmente, da perda da expressão gênica do cromossomo paterno 15q11.2-q13. Sua apresentação clínica varia com a faixa etária e com a história natural da doença, sendo fundamental o conhecimento de seus critérios clínicos a fim de que o tratamento desses pacientes seja instituído o mais brevemente possível objetivando melhor qualidade de vida. OBJETIVO: avaliar o perfil dos pacientes com SPW acompanhados no serviço de Endocrinologia Pediátrica de um hospital de referência. MÉTODOS: Foi realizada coleta de dados dos 31 pacientes acompanhados. Contabilizados critérios clínicos presentes nesses pacientes nos períodos intra-útero, perinatal e pós-natal. RESULTADOS: As principais intercorrências observadas durante a gestação foram: Hipertensão Arterial Sistêmica(HAS), Pré-eclâmpsia, Diabetes Mellitus Gestacional(DMG), drogadição materna, arritmias, sangramento transvaginal, polidrâmnio. A maioria dos pacientes nasceu termo (20), por via de parto cesáreo (21). Apresentavam as seguintes comorbidades: Transtorno do Espectro Autista(TEA), epilepsia, estrabismo, miopia, rinite e asma alérgica, dislipidemia, deficiência do hormônio de crescimento e diabetes mellitus. Em relação aos critérios clínicos analisados, 20 pacientes apresentaram hipotonia neonatal e atraso global do desenvolvimento, seguidos por alterações comportamentais e hiperfagia (16), mãos/pés pequenos(15), alterações de fala(13), ´skin picking´(10), alterações oculares(5), baixa estatura(4) e hipopigmentação(2). CONCLUSÃO: A suspeita diagnóstica de SPW pode ser realizada através da busca ativa de critérios clínicos que já podem estar presentes ainda durante a gestação, para isso se faz necessária a difusão do conhecimento da SPW permitindo o aumento do grau de suspeição da síndrome, do diagnóstico precoce e, assim, possibilitando melhor prognóstico a esses pacientes.