

## Trabalhos Científicos

**Título:** Relato De Caso: Síndrome De Prader Willi

**Autores:** ALICE RUIZ GARCIA (UNESC), SAMANTA NUNES RODRIGUES (UNESC), BETTINA ECHAZARRETA (UNESC), TAMIRES DE SOUZA GARCIA (UNESC), MAYSA DANIEL JUSTO (UNESC), MARIANA BALTAZAR CÂNDIDO (UNESC)

**Resumo:** A Síndrome de Prader-Willi (SPW) é uma doença genética rara caracterizada por diversas manifestações clínicas, com destaque para a obesidade severa na infância. Além da hiperfagia, características como hipotonia, atraso no desenvolvimento, hipogonadismo e baixa estatura devido à deficiência de hormônio de crescimento são comuns. A.M.B., 3 anos de idade, foi encaminhado ao endocrinologista pediátrico devido a obesidade progressiva e baixa estatura. O paciente nasceu com peso adequado para a idade gestacional e não apresentou complicações no período neonatal. Durante o primeiro ano de vida, o ganho de peso foi dentro da curva esperada, apesar de dificuldades na alimentação devido à hipotonia. Observou-se um padrão de alimentação caracterizado por consumo excessivo de carboidratos e alimentos processados, com episódios repetidos de ingestão durante as refeições. Ao exame físico, estava com o peso acima do percentil 97 e estatura dentro do percentil 50, abaixo do seu canal genético. Além disso, também apresentava criptorquidia à direita, atraso no desenvolvimento da fala, atraso motor e certa irritabilidade. Diante da suspeita clínica de SPW, foi solicitado teste de metilação, que confirmou o diagnóstico pela ausência do pico correspondente ao produto paterno. Durante o seguimento endocrinológico, apresentou ganho progressivo e rápido de peso, com dificuldade no crescimento estatural. A polissonografia indicou apneia do sono leve, sendo liberado o uso de GH (hormônio de crescimento), que iniciou recentemente, aos 5 anos, além do encaminhamento para uma equipe multidisciplinar envolvendo nutricionista, fonoaudiólogo, fisioterapeuta e otorrinolaringologista. Relato de caso. Melhora clínica importante com atendimento multiprofissional. A Síndrome de Prader Willi representa um desafio clínico devido à sua complexidade e variedade de manifestações. O diagnóstico precoce é crucial para iniciar intervenções terapêuticas adequadas, como a reposição de GH, que não só promove o crescimento linear, mas também melhora a composição corporal e o desenvolvimento psicomotor em crianças. A abordagem multidisciplinar é fundamental para otimizar o manejo dos sintomas, melhorar a qualidade de vida dos pacientes e apoiar suas famílias ao longo do curso da doença. Este relato de caso ilustra a importância da vigilância clínica rigorosa e da colaboração entre especialidades para enfrentar os desafios associados à SPW, visando um tratamento abrangente e integrado para os pacientes afetados.