

## Trabalhos Científicos

**Título:** Síndrome De Prader-Willi E Seus Impactos - Um Relato De Caso

**Autores:** IARA RABELO (HUB), AMANDA FERREIRA (HUB), AMANDA SANTOS (HUB), BEATRIZ VERSIANI (HUB), ÉRICA ANDRADE (HUB), FRANCYELLEN SANTOS (HUB), JULIA BARBOSA (HUB), MARILUCIA PICANCO (HUB)

**Resumo:** A síndrome de Prader-willi (SPW) é uma desordem genética causada pela alteração de imprinting em uma região do cromossomo 15 paterno (15q11-q13). Estima-se que haja entre 350.000 a 400.000 pessoas no mundo afetadas pela SPW, sendo caracterizada, principalmente, por hiperfagia, deficiência de GH, hipogonadismo e hipotonia muscular. Chamar a atenção para a SPW, suas características clínicas e possíveis complicações, destacando a importância do diagnóstico precoce na diminuição dos impactos na qualidade e expectativa de vida. Relato de caso de paciente de 10 meses de idade, em acompanhamento em puericultura e especialidades (neurologia, genética, cardiologia e nefrologia pediátricas, além de nutrição e fisioterapia) devido diagnóstico de cianose central nas primeiras horas de vida, evoluindo com hipertensão arterial, insuficiência renal aguda, baixo ganho de peso e hipotonia axial. Trata-se de nascido a termo e em boas condições, com evolução para cianose central nas primeiras horas de vida (primeiro teste de coraçãozinho normal, segundo teste alterado), dificuldade de sucção do seio materno, baixo ganho de peso e hipotonia axial. Criança evoluiu progressivamente com atraso no DNPM, pouca interação social (interage somente com mãe), hipotonia axial (não se senta sem apoio aos 10 meses de vida), dificuldade de progressão de dieta (engasgos frequentes, atualmente ainda em uso de dieta pastosa/líquida), além de sonolência excessiva, o que dificultava estimulação psicomotora. No seguimento, encontrada criptorquidia unilateral, bolsa testicular pequena e micropênis, sendo suspeitado de hipogonadismo. 8203, Em investigação, foi encontrada deleção intersticial de 6,1 Mb no braço longo do cromossomo 15, na região 15q11.2q13.1 região de Prader-Willi) - análise cromossômica por microarray. Apesar de rara, a SPW é uma doença complexa e uma importante causa de atraso no DNPM, o que pode trazer múltiplos impactos biopsicossociais ao indivíduo. É necessário que a atenção à saúde seja interligada, atendendo o indivíduo de forma multiprofissional, permitindo diagnóstico precoce, cuidado qualificado e estímulo ao desenvolvimento das habilidades físicas, cognitivas, sociais e emocionais, com diminuição do impacto na qualidade de vida.