

SÍNDROME DE PRADER-WILLI: QUAL A IMPORTÂNCIA DO DIAGNÓSTICO PRECOCE?

Autor: Sâmela Soares Moreira¹

Coautores: Christiani Maria Verri Alexandre²,
Hanna Lopes Lima¹, Mariana Filizola de Paula Pessoa¹,
Tatiana Pontes Vieira¹.

¹Discente do curso de Medicina da Unichristus

²Docente do curso de Medicina da Unichristus

Introdução: A Síndrome de Prader-Willi (SPW) é uma doença genética rara resultante da perda da expressão do gene impresso no cromossomo paterno 15q11-q13. É caracterizada pela disfunção hipotalâmica que pode levar a diversas alterações endócrinas, como hipotireoidismo, hipogonadismo, deficiência de hormônio de crescimento, obesidade, insuficiência adrenal e baixa densidade mineral óssea. Ademais, a taxa de prevalência da referida patologia é de 1/10-30.000 e apresenta déficit intelectual e maior risco de desenvolver diabetes mellitus tipo 2. Nesse contexto, o tratamento de indivíduos com SPW é focado na dieta, nos exercícios físicos, na terapia com hormônio de crescimento humano recombinante (rhGH) e terapia cognitiva. Objetivos: compreender a importância do diagnóstico precoce da Síndrome de Prader-Willi e seu manejo.

Métodos: para a elaboração desta pesquisa, foi realizada uma revisão da literatura utilizando as bases de dados PUBMED e SCIELO. Foram utilizados como critério de inclusão artigos publicados entre 2018 e 2023, entre os 9 artigos pré-selecionados, foram escolhidos 5 trabalhos que mais se adequaram ao objetivo do presente estudo. As palavras-chave escolhidas foram Síndrome de Prader-Willi, Hormônio do Crescimento, Dieta e Tratamento. Foram excluídos deste estudo aqueles que não apresentavam relação com a Síndrome de Prader-Willi.

Resultados: o diagnóstico da SPW é feito por testes genéticos moleculares, e os critérios clínicos foram reconhecidos como triagem inicial para indicação do teste genético, sendo uma estratégia eficiente na análise da metilação do DNA na maioria dos casos. A conduta na vigência de SPW é centrada no tratamento precoce, com terapia com rhGH em combinação a um estilo de vida saudável. A obesidade e suas complicações são uma das

Realização:



Patrocínios:



principais causas de morbidade e mortalidade em indivíduos com SPW, sendo essenciais a supervisão do ambiente alimentar e as dietas de redução em conjunto com terapia comportamentais e cognitivas. **Conclusão:** dessa forma, ao analisar as produções científicas, foi possível identificar o impacto severo da SPW na saúde dos indivíduos e a importância do diagnóstico precoce para minimizar as complicações dessa doença. Portanto, a adoção de hábitos saudáveis e a alimentação equilibrada em conjunto com a terapia precoce com hormônio de crescimento são benéficos para os indivíduos com esse diagnóstico, sendo essencial o entendimento médico desse manejo.

REFERÊNCIAS:

ALVER, C.; FRANCO, R. R. Prader-Willi syndrome: endocrine manifestations and management. Arch Endocrinol Metab, São Paulo, 64(3), p. 223-234, mai./jun.2020. Disponível em: <<https://pubmed.ncbi.nlm.nih.gov/32555988/>>. Acesso em: 10 set. 2023.

BUTLER, M. G.; MILLER, J. L.; FORSTER, J. L. Prader-Willi Syndrome - Clinical Genetics, Diagnosis and Treatment Approaches: An Update. Curr Pediatr Rev. Países Baixos, 15(4), p.207-244, 2019. Disponível em: <<https://www.ncbi.nlm.nih.gov/pmc/articles/PMC7040524/>>. Acesso em: 10 set. 2023.

PASSONE, C. B. G. et al. SÍNDROME DE PRADER WILLI: o que o pediatra geral deve fazer - uma revisão. Revista Paulista de Pediatria, São Paulo, v. 36, n. 3, p. 345-352, set. 2018. Disponível em: <<https://doi.org/10.1590/1984-0462;2018;36;3;00003>>. Acesso em: 10 set. 2023.

SALVATON, A. et al. Benefits of multidisciplinary care in Prader-Willi syndrome. Expert Opin Endocrinol Metab. Londres, v. 16, n. 2, p. 63-71, 4 mar. 2021. Disponível em: <doi: 10.1080/17446651.2021.1898375>. Acesso em: 10 set. 2023.

TAUBER, M.; HOYBYE, C. Endocrine disorders in Prader-Willi syndrome: a model to understand and treat hypothalamic dysfunction. Lancet Diabetes Endocrinol. Londres, v. 9, n. 4, p. 235-246, abr. 2021. Disponível em: <doi:10.1016/S2213-8587(21)00002-4>. Acesso em: 10 set. 2023.