



## GUIA BÁSICO DA SÍNDROME DE PRADER-WILLI PARA MÉDICOS E DEMAIS PROFISSIONAIS DA SAÚDE



### O QUE É A SÍNDROME DE PRADER-WILLI?

A Síndrome de Prader-Willi (SPW) tem origem em um distúrbio genético, não hereditário, resultante da ausência ou não expressão de genes no cromossomo 15. Ocorre em 1:15 mil a 1:30 mil nascimentos vivos, em ambos os sexos e em todas as etnias. É uma síndrome grave, complexa e que, até o momento, não tem cura.

A SPW é caracterizada, principalmente, por:

- Hipotonia
- Hipogonadismo
- Hiperfagia
- Comprometimento cognitivo
- Transtornos comportamentais
- Obesidade potencialmente fatal.

**A principal preocupação médica é a obesidade mórbida. Mas, por meio de diagnóstico e intervenção precoces, muitos indivíduos conseguem manter um peso saudável.**

### CAUSA E DIAGNÓSTICO DA SPW

A SPW ocorre, principalmente, a partir de três erros genéticos. Aproximadamente 70% dos casos apresentam uma deleção no cromossomo 15 paterno. Cerca de 25% têm dissomia uniparental materna: dois cromossomos 15 maternos e nenhum cromossomo 15 paterno. E 2% a 5% têm um erro no processo de “imprinting”, que deixa a contribuição paterna não funcional; esses defeitos de imprinting podem, raramente, ser herdados.

**Diagnóstico** Indivíduos que possuem certo número de características clínicas da síndrome devem ser encaminhados para avaliação genética. A análise de metilação do DNA confirma o diagnóstico de SPW. Outras técnicas de análise do DNA e de FISH podem identificar a causa genética específica e os possíveis riscos de recorrência na mesma família.

**CARACTERÍSTICAS EM POTENCIAL** Todo recém-nascido com hipotonia global sem causa conhecida deve ser submetido a exame para SPW. As características a seguir aumentam as suspeitas para o diagnóstico de SPW.

- ✓ Movimentos fetais diminuídos, bebê letárgico, com choro fraco
- ✓ Dificuldade de sucção e pouco ganho de peso nos primeiros meses de vida
- ✓ Ganho de peso rápido ou excessivo entre 1 e 6 anos de idade; obesidade central se não houver intervenção
- ✓ Traços faciais distintivos – dolicocefalo em bebês, diâmetro bifrontal diminuído, olhos amendoados, boca pequena, com lábio superior fino e cantos curvados para baixo
- ✓ Hipogonadismo – hipoplasia genital, incluindo testículos que não descenderam e pênis pequeno; puberdade tardia, com menstruação escassa ou inexistente
- ✓ Atraso no desenvolvimento global antes dos 6 anos de idade; deficiência cognitiva de leve a moderada ou problemas de aprendizagem em crianças mais velhas
- ✓ Hiperfagia; interesse e/ou obsessão por comida
- ✓ Possíveis acessos de raiva, comportamento obsessivo-compulsivo, opositor, rígido, possessivo, teimoso, mas também amável e afetuoso
- ✓ Distúrbios do sono, principalmente sonolência diurna e apneia do sono
- ✓ Estatura baixa para a herança genética se não for tratado com hormônio do crescimento
- ✓ Hipopigmentação – pele e cabelo mais claros que os pais, principalmente nos casos de deleção
- ✓ Mãos e/ou pés pequenos. Borda ulnar reta
- ✓ Osteoporose – pode ocorrer cedo e causar fraturas; recomenda-se exame de densitometria óssea
- ✓ Diabetes mellitus do tipo 2 – secundário à obesidade; responde bem à perda de peso; necessária a avaliação periódica de pacientes obesos

- ✓ Problemas nos dentes – podem incluir hipoplasia do esmalte, saliva espessa, bruxismo
- ✓ Problemas de articulação dos sons da fala e apraxia de fala na infância
- ✓ Estrabismo – esotropia é comum; necessária intervenção precoce, possivelmente cirurgia
- ✓ Escoliose – pode ocorrer precocemente; cifose também é comum em adolescentes e adultos.

## ALERTAS MÉDICOS COM RISCO DE VIDA

**Reações a anestesia e a medicamentos:** Reações incomuns a dosagens padrão de remédios e agentes anestésicos podem ocorrer por conta de diferenças metabólicas e da obesidade na SPW. O paciente pode ter uma via respiratória estreita. Muito cuidado ao medicar com substâncias que possam causar sedação: respostas exageradas ou prolongadas foram observadas. Vários genes para as subunidades do receptor GABA estão localizados na região cromossômica da SPW e, portanto, estão ausentes em pacientes com deleção. Isso pode alterar a resposta a agentes sedativos agonistas do receptor GABA (propofol, benzodiazepínicos).

**Alto limiar de dor:** A ausência de sinais típicos de dor é comum e pode mascarar infecção ou lesão. O indivíduo com SPW pode ter dificuldade de localizar a dor ou não reclamar de dor até que a infecção já esteja grave. Qualquer mudança súbita na saúde ou no comportamento da pessoa com SPW deve ser investigada.

**Problemas respiratórios:** O risco de dificuldades respiratórias pode ser maior em quem tem SPW. Obesidade, hipotonia, músculos peitorais fracos e apneia do sono estão entre os possíveis complicadores. O exame de polissonografia para verificar apneia central e/ou obstrutiva do sono e hiperventilação deve ser realizado.

**Ausência de vômito:** O reflexo do vômito raramente acontece. Ele pode ser sinal de doença potencialmente fatal. Eméticos talvez sejam ineficazes e doses repetidas podem causar intoxicação. A ausência de vômito é importante por causa da hiperfagia e da possível ingestão de alimentos crus, estragados ou de outros itens não saudáveis que possam ser ingeridos.

**Variações na temperatura do corpo:** Hiper- e hipotermia idiopáticas foram relatadas. Pode ocorrer hipertermia na presença de doenças comuns e em procedimentos que exigem anestesia. Pode não haver febre apesar da presença de infecção grave.

**Doença gástrica severa:** Distensão ou inchaço abdominal, dor e vômito podem ser sinais de inflamação gástrica ou necrose potencialmente fatais. Em vez de uma dor localizada, pode haver uma sensação generalizada de mal-estar. Tomografia computadorizada do abdômen e/ou endoscopia podem ser fundamentais para determinar a necessidade de cirurgia de emergência.

**Insuficiência adrenal secundária:** Estudos sugerem aumento na incidência de insuficiência adrenal secundária em indivíduos com SPW. Podem ser indicadas medições do nível de cortisol na presença de doença moderada a grave e suplementação de cortisol.

**Lesões na pele e hematomas:** “Cutucar” a pele é comum, o que acaba causando feridas abertas. Em algumas situações, o “cutucar” da pele ou do reto pode ser grave. Indivíduos com SPW também tendem a ter hematomas. A aparência de tais ferimentos e manchas roxas pode levar erroneamente à suspeita de maus-tratos.

**Hiperfagia:** O apetite insaciável pode levar ao ganho de peso muito rápido e ocorrer até em dietas pouco calóri-

cas. Indivíduos com SPW precisam ser supervisionados o tempo todo onde a comida estiver disponível. O rígido controle da alimentação é fundamental. Intoxicação com água já ocorreu quando do uso de medicação com efeito anti-diurético, como por ingestão excessiva de líquidos.

**Problemas relacionados com a obesidade incluem hiperventilação, hipertensão arterial, insuficiência do ventrículo direito, edema gravitacional, trombose venosa profunda, embolia pulmonar, úlcera de estase e celulite.**

**QUALIDADE DE VIDA** Para alcançar o seu potencial máximo, o bebê ou a criança com SPW precisa, idealmente, do acompanhamento de médicos com experiência na síndrome (pediatra, endocrinologista, neurologista, ortopedista etc.) e de uma equipe multidisciplinar, que inclua fonoterapeuta, nutricionista, fisioterapeuta, terapeuta ocupacional, psicólogo. Se houver o controle rigoroso do peso, a expectativa de vida pode ser normal. A necessidade constante de restrição alimentar e de lidar com os problemas de comportamento pode ser muito estressante para a família. Cirurgias bariátricas não atuam na falta de saciedade ocasionada pela síndrome, não sendo, portanto, uma indicação na SPW. Estudos revelam a melhora no crescimento linear, na massa muscular, na força motora e no controle respiratório com o uso do **Hormônio do Crescimento (GH)** na SPW.

**Associação Brasileira da Síndrome de Prader-Willi**  
Avenida Presidente Wilson, 231, Sala 1.401  
Centro - Rio de Janeiro - RJ - CEP: 20.030-021  
E-mail: [info@spwbrasil.com.br](mailto:info@spwbrasil.com.br)  
[www.spwbrasil.com.br](http://www.spwbrasil.com.br)

A Associação Brasileira da Síndrome de Prader-Willi - SPW Brasil foi fundada em 2016 como uma organização sem fins lucrativos. Somos uma associação de famílias e profissionais que, juntos, trabalha para conscientizar e informar a sociedade sobre a síndrome, oferecer apoio a pais e cuidadores, divulgar pesquisas e descobertas médicas e lutar por uma melhor qualidade de vida de quem tem a SPW. Se você achou úteis as informações deste material, nos ajude doando qualquer quantia pelo site.