

SÍNDROME DE PRADER-WILLI

Carolina Antunes¹, Daniela Nóbrega¹, Diogo Brás¹, Sofia Cavaco¹ e Catarina Bernardes²

Egas Moniz School of Health & Science

Escola Superior de Saúde Egas Moniz - Licenciatura em Ciências Biomédicas Laboratoriais.
Monte de Caparica - Portugal

1) Estudante 2º ano, igual contributo para o trabalho. 2) Docente.

INTRODUÇÃO

A Síndrome de Prader-Willi (SPW) é uma doença congénita rara com origem numa mutação no gene SPW, localizado no **cromossoma 15**. Afeta 1 em cada 10 mil a 30 mil **crianças** no mundo, quer seja rapaz ou rapariga (1). Ao longo do tempo, pode provocar problemas físicos, comportamentais, de aprendizagem e pode levar à **obesidade**.



<https://vanessacavalcante.com/sindrome-de-prader-willi-p-w-s.html>



<https://onlinelibrary.wiley.com/doi/10.1002/rng3.1605>

ETIOLOGIA/PATOGÉNESE

O gene SPW situa-se na região cromossomal **15q11-q13**.

A causa mais comum da SPW, é a ocorrência de uma mutação cromossómica estrutural por **deleção** do gene SPW paterno.

No entanto, pode ocorrer devido a uma alteração **epigenética** (modificações sem alterar a sequência do DNA, como por exemplo uma **metilação inadequada**), o que provoca um *imprinting* genómico incorreto (inativação do gene SPW), principalmente de origem paterna, originando a condição.

A **dissomia materna** é também uma etiologia possível, porém mais rara, e consiste na ausência da separação cromossómica na meiose homotípica.

MANIFESTAÇÕES CLÍNICAS

A SPW é uma síndrome heterogénea, logo a sua sintomatologia e semiologia variam de indivíduo para indivíduo, podendo depender do ambiente em que a criança está inserida e do acompanhamento terapêutico e educacional que recebe.

Alguns efeitos secundários associados a esta condição são **desregulações** de leptina, **grelina**, gonadotrofina e hormona do crescimento.

Deste modo, o mais comum é a presença de:

- **Hipogonadismo**;
- Hipotonia muscular;
- Olhos amendoados e **estrabismo**;
- Diminuição da sensibilidade à dor;
- **Baixa estatura** com mãos e pés pequenos;
- Boca pequena com o lábio superior fino e inclinado para baixo nos cantos da boca;
- **Atraso cognitivo** com instabilidade emocional e dificuldades de aprendizagem e fala;
- **Hiperfagia** (levando a obesidade e diabetes).

TRATAMENTO

O tratamento indicado para a SPW é baseado na aplicabilidade de vários tipos de terapia que vão variar mediante as manifestações clínicas da criança, sendo algumas opções terapêuticas sugestivas para o controlo de SPW:

- Terapia **hormonal**;
- Apoio **psicológico** para um melhor enquadramento da doença na vida da criança e família;
- Apoio **nutricional** e **físico** como a aplicação de uma alimentação adequada, a prática de exercício físico e **fisioterapia**;
- Terapia **ocupacional** com técnicas que estimulam a criança para uma melhor capacidade de independência e autonomia nas atividades diárias.

CONCLUSÃO

Em suma, mesmo que esta condição ainda **não** tenha resolução **curativa**, existem tratamentos que, se forem aplicados adequadamente, visam proporcionar uma melhor **qualidade de vida** das crianças e da família. É importante que esta consiga assegurar um ambiente inclusivo, seguro, assistido e estimulador para o desenvolvimento da **criança**.

REFERÊNCIAS

(1) doi: 10.1007/s40618-015-0312-9

(2) doi: 10.2174/1573396315666190716120925

(3) doi: 10.1136/jmg.34.11.917

DIAGNÓSTICO

A confirmação do diagnóstico desta condição é uma etapa importante, pois permite uma intervenção precoce.

Deste modo, são feitos alguns exames, tais como:

- Testes Genéticos
 - Análise da **Sequência dos Nucleotídeos**: muito utilizado para detetar mutações pontuais;
 - **FISH** (Hibridação in Situ por Fluorescência): bastante usado para observar a presença ou não de **mutações** estruturais por **deleção**;
 - Análise do **Cariótipo**: também eficaz na deteção de deleções;
 - **MS-MLPA** (Amplificação de Sonda Dependente de Ligação Multiplex Específica de Metilação): deteta falta ou **inadequada metilação** na região do gene.
- Testes **Bioquímicos**, como por exemplo, o doseamento de:
 - Hormona do crescimento;
 - Glucose e insulina;
 - Leptina e grelina;
 - HDL e não-HDL.