

SÍNDROME DE PRADER-WILLI

José de Jesus Cardoso da Cunha ¹Daniela Silva Rafael ²Denise Lima da Conceição ³Luma Fernandes Menezes ⁴Sabrinna Teixeira Amorim ⁵

RESUMO

O artigo tem como objetivo informar e conscientizar diversos públicos sobre a Síndrome de Prader-Willi, uma condição genética rara. São abordados aspectos clínicos, genéticos e epidemiológicos, além dos sinais e sintomas, evolução da doença, diagnóstico e tratamento. O texto destaca a importância do correto manejo e os riscos associados ao uso inadequado de medicamentos. O artigo também promove a troca de conhecimento entre cuidadores e profissionais de saúde, valorizando o saber empírico dos familiares, essencial para o manejo eficaz da síndrome.

PALAVRAS-CHAVE: Síndrome de Prader-Willi. Genética. Manejo Clínico. Diagnóstico. Tratamento. Saúde Pública.

ABSTRACT

This article aims to inform and raise awareness among various audiences about Prader-Willi Syndrome, a rare genetic condition. It addresses clinical, genetic, and epidemiological aspects, including signs and symptoms, disease progression, diagnosis, and treatment. The text emphasizes the importance of appropriate management and the risks associated with improper use of medications. It also encourages information sharing between caregivers and healthcare professionals, recognizing the empirical knowledge of family members as essential for effective disease management.

KEYWORDS: Prader-Willi Syndrome. Genetics. Clinical Management. Diagnosis. Treatment. Public Health.

¹ Graduando em Biomedicina, da Faculdade de Tecnológica de Teresina – CET. *E-mail:* josejesuscunha@hotmail.com;

² Graduanda em Biomedicina, da Faculdade de Tecnológica de Teresina – CET. *E-mail:* danylgis0@gmail.com;

³ Graduanda em Biomedicina, da Faculdade de Tecnológica de Teresina – CET. *E-mail:* limadenisee1415@gmail.com;

⁴ Graduanda em Biomedicina, da Faculdade de Tecnológica de Teresina – CET. *E-mail:* lumafernandes190@gmail.com;

⁵ Graduanda em Biomedicina, da Faculdade de Tecnológica de Teresina – CET. *E-mail:* biosabrinna.amorim@gmail.com;

REVISTA ARTE, CIÊNCIA E TECNOLOGIA DA FACULDADE CET**INTRODUÇÃO**

A Síndrome de Prader-Willi (SPW) é uma condição genética rara e complexa, causada por uma alteração no cromossomo 15, que afeta o sistema nervoso central e se manifesta em múltiplos aspectos físicos, comportamentais e metabólicos. Essa síndrome é caracterizada por uma combinação de sinais e sintomas que incluem hipotonia muscular, dificuldades de alimentação nos primeiros anos de vida, hiperfagia na infância – que frequentemente leva à obesidade severa – e déficits cognitivos e comportamentais. Descrita pela primeira vez em 1956 pelos médicos suíços Andrea Prader, Heinrich Willi e Alexis Labhart, a compreensão da SPW avançou significativamente ao longo das últimas décadas, especialmente em relação aos aspectos genéticos e ao manejo clínico. No entanto, a raridade da condição e a falta de familiaridade entre muitos profissionais de saúde ainda contribuem para diagnósticos tardios e intervenções inadequadas, resultando em impactos adversos na qualidade de vida dos pacientes e suas famílias. (Butler, M. G., Miller, J. L., & Forster, J. L. 2019)

O manejo inadequado da SPW, associado à falta de conhecimento sobre os aspectos clínicos e terapêuticos dessa síndrome, frequentemente leva a diagnósticos tardios e a uma maior propensão a complicações graves. O desconhecimento generalizado sobre a SPW, tanto por parte dos profissionais de saúde quanto da sociedade em geral, dificulta o suporte e as intervenções precoces, fundamentais para mitigar os sintomas e melhorar o prognóstico dos portadores. (Godoi de Paula, V. C. 2024)

Além disso, visa incentivar a troca de conhecimentos entre cuidadores e profissionais de saúde, valorizando o saber empírico dos familiares, que muitas vezes desempenha um papel crucial no manejo da doença. A relevância de um estudo sobre a SPW se justifica pela complexidade e raridade da condição, que exigem um conhecimento aprofundado para o manejo adequado e eficaz. A conscientização e a difusão de informações precisas são indispensáveis Sanches Guerato, G., Ferreira, R. da S., & Narita Ara, I. 2023)

SINAIS E SINTOMAS

Os sinais e sintomas da Síndrome de Prader-Willi (SPW) variam de acordo com a fase da vida do indivíduo, começando no útero e se estendendo até a idade adulta. Durante a gestação, a movimentação do feto no útero é notavelmente reduzida em comparação a gestações típicas, refletindo a hipotonia muscular característica da síndrome. Bebês com SPW frequentemente se apresentam em posições anômalas, como a ausência de apresentação cefálica. Em alguns casos, pode ocorrer o acúmulo excessivo de líquido amniótico, conhecido como poli-hidrânio, sugerindo dificuldades na deglutição fetal. Devido a essas complicações, partos cesáreos são mais comuns. Ao nascer, o recém-nascido pode apresentar um comportamento letárgico, com pouca resposta a estímulos, e hipotonia, que leva a dificuldades como a ausência de reflexo de sucção adequado. (Sociedade Brasileira de Pediatria, 2017)

Na infância, a SPW se manifesta com atraso no desenvolvimento cognitivo e intelectual, variando de leve a moderado, e em alguns casos, com déficits mais graves. Crianças com a síndrome tendem a dormir mais do que o habitual, refletindo disfunções no controle neurológico do

REVISTA ARTE, CIÊNCIA E TECNOLOGIA DA FACULDADE CET

sono. É comum o desalinhamento ocular, conhecido como estrabismo, o que contribui para dificuldades visuais. A escoliose pode começar a se manifestar nessa fase, embora muitas vezes não seja detectada ao nascimento. Nos meninos, a criptorquidia persiste, muitas vezes requerendo intervenção cirúrgica. O desenvolvimento da linguagem é frequentemente retardado, e a má coordenação física pode se manifestar por meio de movimentos desajeitados. (NICHD, 2021)

A hiperfagia, um dos sinais mais preocupantes, ocorre entre os 2 e 8 anos, levando rapidamente ao ganho excessivo de peso e à obesidade se não houver controle rigoroso da dieta. A obesidade precoce, uma das complicações mais significativas, pode levar ao desenvolvimento de hipertensão arterial, diabetes mellitus tipo 2 e doenças ortopédicas. Comportamentos obsessivos, compulsivos e agressivos podem começar a se manifestar nessa fase, e devido à hipotonia muscular, a flexibilidade articular excessiva pode ser observada. (Manual MSD, 2023)

Na idade adulta, a infertilidade é comum em homens e mulheres com SPW, resultado do hipogonadismo. A obesidade, se não controlada por alimentação e exercícios, continua sendo uma preocupação central, aumentando os riscos de complicações cardiovasculares e problemas respiratórios. As dificuldades de aprendizagem persistem, embora alguns indivíduos possam ter inteligência média, o que exige apoio educacional contínuo. O risco de desenvolver diabetes mellitus tipo 2 é elevado, e as características sexuais secundárias podem incluir pelos pubianos esparsos. (Associação SPW Portugal, 2023)

ASPECTOS

Indivíduos com a Síndrome de Prader-Willi (SPW) apresentam uma gama significativa de desafios neurocognitivos que variam em intensidade, dependendo da gravidade da condição. As dificuldades de aprendizagem, atenção e funções executivas são centrais no quadro neurocognitivo, impactando tanto o desenvolvimento intelectual quanto as capacidades sociais e acadêmicas desses indivíduos. Estudos realizados por L.M. Curfs e J.P. Fryns, bem como por S.B. Cassidy, revelam diferentes graus de deficiência intelectual, mas ambos concordam que a maioria dos indivíduos com SPW apresenta um déficit intelectual que varia entre leve e moderado. De acordo com os resultados de Curfs e Fryns, ao medir o QI de pessoas com SPW, os dados indicam que 5% apresentam QI acima de 85, representando indivíduos com inteligência média baixa a alta; 27% têm QI entre 70 e 85, caracterizando um funcionamento intelectual limítrofe; 39% situam-se na faixa de QI entre 50 e 70, com deficiência intelectual leve; 27% apresentam QI entre 35 e 50, o que indica deficiência intelectual moderada; 1% possuem QI entre 20 e 35, caracterizando deficiência intelectual grave; e menos de 1% têm QI abaixo de 20, indicando deficiência intelectual profunda. S.B. Cassidy, por sua vez, descobriu que 40% dos indivíduos com SPW possuem inteligência limítrofe ou média baixa, um número superior aos 32% relatados no estudo de Curfs e Fryns. Apesar dessas variações, ambos os estudos convergem na estimativa de que entre 50% e 65% dos indivíduos com SPW encontram-se entre a deficiência intelectual leve e a inteligência média baixa. Esses dados revelam a complexidade cognitiva da síndrome, ressaltando a necessidade de suporte educacional e terapêutico adequado. (Curfs & Fryns, 1992)

REVISTA ARTE, CIÊNCIA E TECNOLOGIA DA FACULDADE CET

A SPW também está associada a uma série de alterações comportamentais significativas, muitas das quais têm origem na disfunção do controle do apetite. Um dos sintomas mais desafiadores e característicos da síndrome é a hiperfagia – um apetite insaciável, voraz e persistente. Indivíduos com SPW experimentam uma sensação constante de fome, independentemente da quantidade de alimentos ingeridos, o que frequentemente leva à obesidade mórbida, a menos que haja um controle rigoroso do acesso aos alimentos. A obesidade precoce é uma das complicações mais graves da SPW, tornando-a a principal causa genética de obesidade mórbida em crianças. (Cassidy, 1997)

Indivíduos com SPW frequentemente exibem comportamento compulsivo, incluindo dermatotilexomania (arrancar ou cutucar a pele, resultando em feridas), que pode evoluir para condições dermatológicas crônicas. Esses comportamentos compulsivos são acompanhados por níveis elevados de ansiedade e, em alguns casos, surgem sintomas psiquiátricos mais graves, como alucinações, paranoia e depressão, afetando entre 5% e 10% dos adultos jovens com SPW. Além disso, problemas como teimosia extrema, birras frequentes, comportamento controlador e dificuldades com mudanças na rotina são observados em 70% a 90% dos casos desde a infância. (Holm *et al.*, 1993)

Indivíduos com a Síndrome de Prader-Willi (SPW) apresentam uma série de disfunções endócrinas que afetam significativamente seu desenvolvimento físico e metabólico. Um dos principais aspectos dessa disfunção está relacionado à deficiência de hormônio do crescimento (GH), que desempenha um papel crucial no crescimento linear, na composição corporal e no metabolismo energético. A baixa estatura, comum em pessoas com SPW, é uma manifestação direta dessa deficiência hormonal e está associada a uma composição corporal anormal, caracterizada por uma massa magra reduzida, aumento da massa adiposa e baixa densidade óssea. Essas alterações não apenas contribuem para o desenvolvimento precoce da obesidade, mas também reduzem o gasto energético total, o que agrava o desequilíbrio metabólico típico da síndrome. (Miller *et al.*, 2011)

Outro aspecto endócrino relevante na SPW é o hipogonadismo, que afeta tanto homens quanto mulheres. Nos meninos, o hipogonadismo se manifesta frequentemente pela criptorquidia (testículos não descidos), uma condição que pode ser corrigida cirurgicamente ou tratada com reposição de testosterona para promover o desenvolvimento genital e características sexuais secundárias. Nas mulheres, o hipogonadismo geralmente resulta em adrenarca prematura benigna, caracterizada pelo desenvolvimento precoce de pelos pubianos sem a progressão completa da puberdade. (Boer *et al.*, 2002)

A Síndrome de Prader-Willi está associada a várias alterações oftalmológicas, sendo o estrabismo a mais comum. Em estudos, mais de 50% dos indivíduos com SPW apresentaram algum tipo de estrabismo, predominando a esotropia (desvio convergente dos olhos). O tratamento precoce dessas alterações visuais, que pode incluir intervenções cirúrgicas ou o uso de óculos corretivos, é essencial para evitar complicações mais graves, como a perda da visão binocular ou a ambliopia (olho preguiçoso). Além disso, o acompanhamento oftalmológico deve ser contínuo,

REVISTA ARTE, CIÊNCIA E TECNOLOGIA DA FACULDADE CET

dado o risco aumentado de desenvolvimento de outras condições oculares associadas à síndrome. (Höybye *et al.*, 2003)

Indivíduos com SPW também podem apresentar disfunções na regulação da temperatura corporal, tanto hipertermia quanto hipotermia idiopáticas. Esses eventos podem ocorrer de forma imprevisível, sendo a hipertermia especialmente preocupante em casos de infecções ou durante procedimentos cirúrgicos que envolvem o uso de anestesia. É importante destacar que, em alguns casos, pode não haver febre mesmo diante de infecções graves, o que dificulta o diagnóstico clínico dessas condições. A hipotermia, por sua vez, também pode ser observada e exige atenção para prevenir complicações associadas, como a queda excessiva da temperatura corporal durante períodos prolongados de inatividade ou em ambientes frios. (Hered *et al.*, 1988)

GENÉTICA

A Síndrome de Prader-Willi (SPW) é uma desordem genética complexa que resulta de um fenômeno epigenético conhecido como imprinting genômico. O imprinting é um mecanismo regulador que faz com que apenas uma cópia de certos genes, herdada de um dos pais, seja expressa, enquanto a cópia herdada do outro genitor é silenciada. No caso da SPW, o problema ocorre na região cromossômica 15q11-13, especificamente envolvendo a perda ou falha na expressão de genes críticos herdados do pai. Esses genes incluem o SNRPN, neclin e um conjunto de pequenos RNAs nucleolares (snoRNAs), como SNORD64, SNORD107, SNORD108, duas cópias de SNORD109, 29 cópias de SNORD116 (HBII-85) e 48 cópias de SNORD115 (HBII-52). (Sociedade Brasileira de Pediatria, 2017)

A SPW ocorre quando as cópias paternas desses genes são deletadas ou inativadas por algum mecanismo genético, enquanto as cópias herdadas da mãe, que normalmente são silenciadas devido ao imprinting, não conseguem compensar essa perda. Como resultado, a síndrome manifesta-se devido à ausência da expressão desses genes essenciais no desenvolvimento neurocomportamental e metabólico. (Associação Brasileira de Síndrome de Prader-Willi, 2021)

A deleção de genes paternos na região 15q11-13 é o mecanismo mais comum da SPW, representando cerca de 70% dos casos. Essa deleção envolve a perda de segmentos específicos de DNA na cópia paterna do cromossomo 15. (Universidade Federal de Minas Gerais, 2020)

Pesquisas com modelos humanos e animais, particularmente com camundongos, sugerem que a deleção das 29 cópias do snoRNA SNORD116 (HBII-85) é o principal fator causal da SPW. O SNORD116 está envolvido na regulação de processos fundamentais no cérebro, e sua ausência resulta em muitas das manifestações neurocognitivas e comportamentais observadas na síndrome. Curiosamente, estudos genéticos em algumas famílias demonstraram que microdeleções em outras regiões, como no snoRNA HBII-52 (SNORD115), não parecem desempenhar um papel tão importante na patogênese da síndrome, sugerindo que os diferentes clusters de snoRNAs na região 15q11-13 possuem funções distintas. (SciELO Brasil, 2014)

Os mecanismos genéticos que levam à síndrome variam, mas o impacto final é uma falha na expressão de genes essenciais para o desenvolvimento e a homeostase metabólica. A

REVISTA ARTE, CIÊNCIA E TECNOLOGIA DA FACULDADE CET

compreensão desses mecanismos não apenas esclarece os aspectos patofisiológicos da síndrome, mas também abre caminho para intervenções diagnósticas e terapêuticas mais eficazes, incluindo o uso de testes pré-natais para identificar precocemente a condição e implementar medidas de suporte adequadas. (Boer, H., Holland, A., Whittington, J., Butler, J., Clarke, D., & Webb, T, 2002)

DIAGNÓSTICO

O diagnóstico precoce e a introdução de tratamentos, como a terapia com hormônio do crescimento (GH), têm mudado significativamente o prognóstico dos pacientes com SPW. (IPWSO, 2024)

Historicamente, o diagnóstico da Síndrome de Prader-Willi era feito com base na apresentação clínica dos sintomas característicos. No entanto, com os avanços na genética molecular, o diagnóstico clínico passou a ser complementado e, em muitos casos, substituído por testes genéticos, que são agora o padrão-ouro para a confirmação da síndrome. (Sociedade Brasileira de Pediatria, 2017)

O teste genético mais utilizado para o diagnóstico da SPW é o teste de metilação baseado no DNA, que detecta a ausência de contribuição paterna na região cromossômica 15q11-13, onde estão localizados os genes responsáveis pela síndrome. Este teste detecta mais de 97% dos casos de SPW, sendo crucial para confirmar o diagnóstico, especialmente em recém-nascidos que ainda não apresentam todas as características clínicas típicas da síndrome. (Associação Brasileira da Síndrome de Prader-Willi, 2023)

Além disso, o teste de metilação é fundamental em pacientes com apresentações atípicas, que poderiam ser facilmente diagnosticados incorretamente com outras síndromes. Entre os métodos mais avançados para a detecção da SPW, destaca-se o uso da análise de metilação de curva de dissociação em alta resolução (MS-HRM), que é amplamente utilizada no Brasil por instituições como a SPW Brasil e o Instituto Nacional de Saúde da Mulher, da Criança e do Adolescente Fernandes Figueira (IFF/FIOCRUZ). (Laboratório GENE, 2023)

Devido à raridade da Síndrome de Prader-Willi e à familiaridade limitada da comunidade médica com a condição, o diagnóstico pode ser frequentemente equivocado, especialmente em bebês e crianças pequenas. A Síndrome de Down, por exemplo, é muitas vezes diagnosticada incorretamente no lugar da SPW devido à maior frequência de casos de Down e à sobreposição de alguns sinais clínicos, como a hipotonia e os atrasos no desenvolvimento. (SciELO Brasil, 2019)

O diagnóstico precoce da Síndrome de Prader-Willi permite intervenções cruciais que podem melhorar o desenvolvimento físico, comportamental e metabólico dos pacientes. A introdução da terapia com hormônio do crescimento (GH) durante a infância, por exemplo, é um dos principais tratamentos disponíveis, capaz de promover o crescimento linear, aumentar a massa muscular e reduzir a preocupação alimentar, ajudando a controlar o apetite excessivo e prevenindo a obesidade mórbida, que é uma das maiores complicações da síndrome.

Além disso, o diagnóstico precoce permite que os pais e os cuidadores comecem a se adaptar às necessidades especiais do paciente, buscando suporte de uma equipe multidisciplinar,

REVISTA ARTE, CIÊNCIA E TECNOLOGIA DA FACULDADE CET

incluindo pediatras, endocrinologistas, nutricionistas, fisioterapeutas, psicólogos e terapeutas ocupacionais. Esse acompanhamento é fundamental para otimizar o desenvolvimento global da criança e evitar complicações graves a longo prazo.

TRATAMENTO

Embora a Síndrome de Prader-Willi (SPW) não tenha cura, há uma série de tratamentos disponíveis que visam mitigar os sintomas e melhorar a qualidade de vida dos indivíduos afetados. O manejo da SPW requer uma abordagem multidisciplinar, que envolva médicos, nutricionistas, fisioterapeutas, terapeutas ocupacionais, fonoaudiólogos, psicólogos e outros profissionais de saúde. Cada fase do desenvolvimento, desde a infância até a idade adulta, exige intervenções específicas para otimizar o crescimento, o comportamento e a saúde física e mental dos pacientes. (Sociedade Brasileira de Pediatria, 2017)

Na fase infantil, o foco do tratamento está em melhorar a força muscular e prevenir os atrasos no desenvolvimento motor e cognitivo. A hipotonia (fraqueza muscular) é uma característica marcante da SPW e pode ser combatida com fisioterapia regular, que ajuda a fortalecer os músculos e a melhorar a coordenação motora. Além disso, a terapia ocupacional é indicada para desenvolver habilidades motoras finas, enquanto a terapia da fala pode ser necessária para abordar os atrasos na linguagem, que são comuns em crianças com SPW. (SciELO Brasil, 2019)

Uma das intervenções mais eficazes no manejo da SPW é a terapia com hormônio do crescimento recombinante (GH). Esse tratamento é amplamente indicado para crianças com SPW, pois promove o crescimento linear, aumenta a massa muscular e ajuda a melhorar a composição corporal, diminuindo o acúmulo de gordura. Estudos mostram que o uso do GH também pode ajudar a reduzir a preocupação alimentar, um sintoma comportamental característico da SPW, e a controlar o ganho de peso. Além disso, o GH melhora a densidade óssea, o que é crucial para prevenir osteoporose, que pode ser uma complicação em indivíduos com SPW. A administração do GH é feita por meio de injeções diárias e deve ser acompanhada de perto por um endocrinologista para monitorar os efeitos e ajustar a dosagem conforme necessário. (Laboratório GENE, 2023)

Dado que a obesidade é uma das complicações mais graves da SPW, a atividade física é essencial para todas as idades. Um programa de exercícios regulares pode ajudar a otimizar a força muscular, melhorar a mobilidade e promover um estilo de vida saudável. A prevenção da obesidade é fundamental não apenas para o bem-estar físico, mas também para a longevidade dos pacientes com SPW, já que a obesidade está associada a uma série de comorbidades, como diabetes tipo 2, hipertensão e apneia obstrutiva do sono. (Associação Brasileira da Síndrome de Prader-Willi, 2021)

O manejo farmacológico é frequentemente necessário para tratar os comportamentos compulsivos e os problemas psiquiátricos associados à SPW. Os comportamentos obsessivo-compulsivos, a irritabilidade e os acessos de raiva são comuns e podem ser tratados com medicamentos. Agonistas da serotonina, como os inibidores seletivos da recaptação da serotonina (ISRS), têm mostrado eficácia na redução da compulsividade e no controle da agressividade em pacientes com SPW. Além disso, os ISRSs podem ajudar a aliviar sintomas de ansiedade e depressão, que são frequentes em adultos jovens com a síndrome. O monitoramento contínuo dos

REVISTA ARTE, CIÊNCIA E TECNOLOGIA DA FACULDADE CET

pacientes é essencial, especialmente porque a adaptação a medicamentos psiquiátricos pode variar, e os efeitos adversos precisam ser cuidadosamente gerenciados. (Associação Brasileira da Síndrome de Prader-Willi, 2021)

O tratamento comportamental é uma parte fundamental do manejo da SPW. Intervenções comportamentais estruturadas, com rotinas claras e limites definidos, ajudam a reduzir a compulsividade e a melhorar a adesão às recomendações nutricionais. O suporte psicossocial, tanto para os pacientes quanto para os familiares, é essencial para lidar com os desafios emocionais e comportamentais que surgem ao longo da vida com a SPW. Treinamento dos pais é uma das estratégias mais eficazes para manejar os comportamentos desafiadores e melhorar a qualidade de vida do paciente. A intervenção precoce, com educação contínua para os cuidadores sobre a síndrome e seus impactos, pode prevenir muitos problemas comportamentais e psiquiátricos a longo prazo. (SciELO Brasil, 2019)

ALERTAS MÉDICOS COM RISCO DE VIDA

Indivíduos com Síndrome de Prader-Willi (SPW) apresentam diversas condições médicas que requerem atenção especial, pois podem representar riscos de vida. Estas condições envolvem reações a anestesia e medicamentos, problemas respiratórios, ausência de vômito, alto limiar de dor, complicações gástricas severas e insuficiência adrenal. Reconhecer e monitorar esses riscos é essencial para evitar complicações graves e potencialmente fatais. Pacientes com SPW têm um risco aumentado de apresentar reações incomuns a dosagens padrão de medicamentos e agentes anestésicos. Devido às diferenças metabólicas e à obesidade comumente associada à SPW, a administração de anestésicos deve ser cuidadosamente ajustada. (Angulo, Butler e Cataletto, 2015)

Além disso, esses pacientes podem apresentar vias aéreas estreitas, o que pode complicar ainda mais a administração de anestesia, aumentando o risco de complicações respiratórias durante o procedimento. É fundamental ter cuidado extremo ao medicar com substâncias que possam causar sedação, como benzodiazepínicos e propofol, pois respostas exageradas ou prolongadas a esses medicamentos foram observadas em pacientes com SPW. Esse fenômeno pode estar relacionado à ausência de subunidades do receptor GABA, localizadas na região cromossômica 15q11-13, que estão deletadas em pacientes com a síndrome. Como resultado, os pacientes podem ter uma resposta alterada a sedativos que atuam como agonistas do receptor GABA, exigindo uma monitorização rigorosa durante o uso desses agentes. (Miller, Angulo e Klein, 2009)

Problemas respiratórios são comuns em indivíduos com SPW, especialmente devido à obesidade, à hipotonia (fraqueza muscular) e à fraqueza dos músculos peitorais. Esses fatores aumentam o risco de apneia do sono e hipoventilação, particularmente durante o sono. Tanto a apneia obstrutiva quanto a apneia central podem estar presentes, agravando os problemas respiratórios e levando a episódios de hipóxia (baixo nível de oxigênio no sangue). É recomendado que todos os pacientes com SPW realizem um exame de polissonografia para avaliar a presença de apneia do sono e hipoventilação. (Ganesh *et al.* 2008)

Uma característica peculiar de muitos pacientes com SPW é a ausência do reflexo de vômito, que pode ser um sinal de alerta para doenças graves. Embora o vômito seja um reflexo

REVISTA ARTE, CIÊNCIA E TECNOLOGIA DA FACULDADE CET

comum em situações de intoxicação ou obstrução, os indivíduos com SPW muitas vezes não apresentam esse reflexo, o que pode levar à retenção de toxinas ou substâncias prejudiciais no organismo. Essa ausência de vômito é particularmente preocupante devido à tendência de hiperfagia e ingestão descontrolada de alimentos ou objetos não comestíveis, o que pode resultar em intoxicação ou obstruções intestinais. (Pavone *et al.* 2015)

Além disso, em casos de intoxicação alimentar ou ingestão de substâncias inadequadas, eméticos (medicamentos para induzir o vômito) podem ser ineficazes, e doses repetidas desses medicamentos podem resultar em intoxicação medicamentosa. A doença gástrica é um risco significativo para indivíduos com SPW. Distensão abdominal, dor abdominal generalizada ou ausência de dor, e episódios de vômito podem ser sinais de condições graves, como inflamação gástrica ou necrose intestinal, que podem ser fatais se não forem tratadas imediatamente. (Stevenson *et al.* 2007)

Estudos sugerem uma maior incidência de insuficiência adrenal secundária em indivíduos com SPW, o que pode resultar em uma resposta inadequada ao estresse fisiológico, como durante infecções ou cirurgias. A insuficiência adrenal ocorre quando as glândulas suprarrenais não produzem níveis adequados de cortisol, o que pode levar a crises adrenais graves. Em pacientes com SPW, é indicado monitorar os níveis de cortisol durante episódios de doença moderada a grave, e a suplementação de cortisol pode ser necessária para evitar uma crise adrenal. (Stevenson *et al.* 2007)

EPIDEMIOLOGIA

A Síndrome de Prader-Willi (SPW) é uma condição genética rara, com uma prevalência estimada entre 1 em 10.000 a 1 em 25.000 nascidos vivos. Embora a SPW ocorra em todo o mundo e afete ambos os sexos e todas as etnias de maneira semelhante, sua distribuição exata pode variar entre diferentes populações devido a subnotificações e variações na detecção diagnóstica. Estima-se que mais de 400.000 pessoas vivam com SPW globalmente, embora o número real possa ser maior, considerando que muitos casos ainda não são diagnosticados ou são incorretamente atribuídos a outras condições devido à relativa falta de conhecimento sobre a síndrome. (Butler 2011)

A incidência de novos casos de SPW, estimada entre 1 em 10.000 a 1 em 25.000, é relativamente estável ao longo do tempo, pois a síndrome resulta de mutações esporádicas e não de fatores hereditários clássicos. A maioria dos casos surge de mutações de novo, como deleções na região cromossômica 15q11-13, dissomia uniparental materna ou defeitos no imprinting genômico. Isso significa que a SPW geralmente não está associada a um padrão de herança familiar, embora haja um risco aumentado em famílias onde mutações no centro de controle de imprinting ou translocações cromossômicas estão presentes. (Angulo, Butler e Cataletto 2015)

O aumento da disponibilidade de testes genéticos, como a análise de metilação, tem melhorado a capacidade de diagnosticar a SPW precocemente, permitindo intervenções terapêuticas mais eficazes. O diagnóstico precoce é fundamental para otimizar o tratamento e melhorar o prognóstico, especialmente com a introdução da terapia com hormônio do crescimento

REVISTA ARTE, CIÊNCIA E TECNOLOGIA DA FACULDADE CET

(GH) e intervenções comportamentais. Historicamente, a expectativa de vida de indivíduos com SPW era significativamente reduzida, principalmente devido a complicações associadas à obesidade grave e suas comorbidades, como diabetes mellitus tipo 2, doenças cardiovasculares e apneia do sono. No entanto, com o avanço das terapias e o manejo multidisciplinar, a expectativa de vida dos pacientes tem aumentado consideravelmente. (Goldstone *et al.* 2008)

O aumento da conscientização e a disseminação do uso de testes genéticos têm permitido diagnósticos mais precoces, levando a uma melhor gestão ao longo da vida. As taxas de prevalência podem variar entre diferentes regiões do mundo, muitas vezes refletindo o nível de conscientização sobre a SPW e o acesso a testes genéticos. Em países desenvolvidos, onde os sistemas de saúde estão mais equipados para oferecer testes genéticos avançados, a síndrome tende a ser mais diagnosticada, resultando em taxas de prevalência mais altas. Em contraste, em países com recursos limitados e menor acesso a serviços de saúde especializados, muitos casos de SPW podem passar despercebidos ou ser mal diagnosticados, levando a uma subestimação da verdadeira incidência. (Whittington *et al.* 2001)

Outro fator que contribui para as diferenças regionais é a falta de educação médica sobre a SPW. A síndrome pode ser erroneamente diagnosticada como outras condições genéticas que compartilham alguns sintomas sobrepostos, como hipotonia e atraso no desenvolvimento. Isso sublinha a importância de campanhas de conscientização para educar os profissionais de saúde sobre os sinais e sintomas da SPW, bem como a necessidade de treinamento contínuo em genética médica para melhorar a identificação precoce dos casos. (Tauber e Hoybye 2021)

MÉTODO

A presente pesquisa utilizou uma abordagem de revisão bibliográfica para coletar, analisar e compilar informações sobre a Síndrome de Prader-Willi (SPW), abrangendo aspectos clínicos, genéticos, epidemiológicos e terapêuticos. Foram consultadas bases de dados acadêmicas e científicas, incluindo publicações de artigos revisados por pares, estudos de caso e revisões sistemáticas relacionadas à SPW. Além disso, foram revisadas publicações de organizações especializadas e reconhecidas em doenças genéticas raras, bem como informações de fontes institucionais, como a SPW Brasil e o Instituto Nacional de Saúde da Mulher, da Criança e do Adolescente Fernandes Figueira (IFF/FIOCRUZ). Os critérios de inclusão consideraram estudos que abordassem o diagnóstico, as manifestações clínicas, os métodos de tratamento e as implicações para a qualidade de vida dos pacientes. A análise qualitativa das fontes permitiu a identificação de pontos-chave sobre os desafios do diagnóstico precoce, as opções terapêuticas disponíveis e a importância do manejo multidisciplinar no acompanhamento de pacientes com SPW. Este método possibilitou uma compreensão abrangente e atualizada da síndrome, visando contribuir para a conscientização e a melhoria nas práticas de manejo e suporte aos portadores e suas famílias.

REVISTA ARTE, CIÊNCIA E TECNOLOGIA DA FACULDADE CET**CONSIDERAÇÕES FINAIS**

A síndrome de prader-willi (spw) é uma condição genética complexa e multissistêmica que exige uma abordagem multidisciplinar para um manejo eficaz e uma melhora significativa na qualidade de vida dos pacientes. Ao longo desta revisão, ficou evidente a importância crucial do diagnóstico precoce, que permite a implementação de intervenções terapêuticas adequadas desde os primeiros meses de vida. O uso da terapia com hormônio do crescimento (gh), por exemplo, mostrou-se fundamental para promover o crescimento adequado, o aumento da massa muscular e o controle do ganho de peso, elementos essenciais para reduzir as complicações associadas à obesidade e melhorar o prognóstico.

Os avanços na genética molecular, como a análise de metilação baseada no DNA, contribuíram para uma detecção mais precisa dos mecanismos envolvidos na spw, o que reduz o risco de diagnósticos equivocados e permite uma intervenção mais célere e efetiva. No entanto, os desafios persistem, especialmente em regiões onde o acesso aos recursos diagnósticos e terapêuticos é limitado, resultando em subnotificação e atraso no início do tratamento. Essas barreiras impactam diretamente a qualidade do cuidado prestado e o prognóstico dos pacientes, demonstrando a necessidade de uma maior difusão de informações sobre a síndrome e a importância de investimentos em capacitação profissional e infraestrutura de saúde.

Além dos aspectos físicos, a spw também envolve desafios cognitivos e comportamentais significativos, que demandam suporte psicossocial e intervenções terapêuticas adequadas para gerenciar comportamentos compulsivos e outras manifestações psiquiátricas. O papel dos cuidadores e das famílias é indispensável neste processo, pois eles são responsáveis por manter rotinas e limites que auxiliam na adaptação e no desenvolvimento dos pacientes. É necessário que os cuidadores tenham acesso a treinamento e suporte contínuo para lidar com os desafios diários, melhorando assim a qualidade de vida do paciente e do próprio núcleo familiar.

REVISTA ARTE, CIÊNCIA E TECNOLOGIA DA FACULDADE CET

REFERÊNCIAS

ALMEIDA, M. V.; ROCHA, G. M.; LEMOS, M. A. Humanização do parto em mulheres com HIV: revisão integrativa da literatura. **Revista de Enfermagem Contemporânea**, v. 9, n. 2, p. 71–79, 2020.

ARAÚJO, R. M.; SILVA, T. P.; COSTA, A. M. Estigma e discriminação em gestantes vivendo com HIV: implicações para o parto humanizado. **Revista Brasileira de Saúde Materno Infantil**, v. 23, n. 1, p. 45–54, 2023.

ASFERIE, W. N. *et al.* Effect of maternal HIV infection on birth outcomes among HIV positive women in Sub Saharan Africa: a systematic review and meta-analysis. **BMC Public Health**, v. 25, art. 459, 2025.

BATISTA, M. H. J. *et al.* Desafios da enfermagem frente ao parto humanizado: percepções de profissionais sobre a humanização em obstetrícia. **Saúde Coletiva**, v. 11, n. 67, 2021.

BRASIL. Lei n.º 11.108, de 7 de abril de 2005. Altera a Lei n.º 8.080,... presença de acompanhante durante o trabalho de parto, parto e pós-parto imediato, no âmbito do SUS. **Diário Oficial da União**, seção 1, Brasília, DF, 7 abr. 2005.

BRASIL. Ministério da Saúde. Conselho Nacional de Saúde. Resolução n.º 510, de 7 de abril de 2016. Diretrizes de pesquisa em ciências humanas e sociais. **Diário Oficial da União**, seção 1, Brasília, DF, 24 maio 2016.

BRASIL. Ministério da Saúde. Diretrizes para humanização do parto e nascimento. **Brasília: Ministério da Saúde**, 2017.

BRASIL. Ministério da Saúde. Protocolo clínico e diretrizes terapêuticas para prevenção da transmissão vertical do HIV e sífilis. **Brasília: Ministério da Saúde**, 2021.

BRASIL. Ministério da Saúde. Diretrizes e estratégias para o enfrentamento ao HIV/AIDS e outras ISTs para mulheres em situação de vulnerabilidade. **Brasília: Ministério da Saúde**, 2023.

CARVALHO, R. A.; ANDRADE, M. L. Desafios no parto humanizado para mulheres vivendo com HIV: revisão de literatura. **Revista Brasileira de Ginecologia e Obstetrícia**, v. 44, n. 6, p. 421–432, 2022.

COSTA, L. C.; BARRETO, M. S. Formação humanizada e cuidado obstétrico: avanços no atendimento a gestantes com HIV. **Revista Ciência & Saúde**, v. 13, n. 1, p. 45–52, 2023.

INSTITUTO JOANNA BRIGGS. Reviewers' Manual – Methodology for JBI Mixed Methods Systematic Reviews. **Adelaide: JBI**, 2014.

REVISTA ARTE, CIÊNCIA E TECNOLOGIA DA FACULDADE CET

MENEZES, L. A. *et al.* Humanização do parto para mulheres com HIV: uma análise dos desafios na prática hospitalar. *Cadernos de Saúde Pública*, v. 38, e00121422, 2022.

OLIVEIRA, L. M.; LIMA, K. S. A atuação do enfermeiro obstetra no parto humanizado de mulheres vivendo com HIV. **Revista de Enfermagem e Saúde**, v. 10, n. 2, p. 120–128, 2022.

ORGANIZAÇÃO MUNDIAL DA SAÚDE (OMS). Recomendações para um parto seguro e humanizado. **Genebra: OMS**, 2020.

PORTO, F.; GURGEL, J. L. Sugestão de roteiro para avaliação de um artigo científico. **Revista Brasileira de Ciências do Esporte**, v. 40, n. 2, p. 111–116, 2018.

ROCHA, V. C.; ANDRADE, M. A. Educação permanente em saúde e parto humanizado em gestantes com HIV. **Revista de Saúde Pública do Paraná**, v. 24, n. 3, p. 230–238, 2021.

SANTOS, E. F.; MENDONÇA, M. H.; PEREIRA, L. A. Experiências de parto de mulheres com HIV: entre o medo e o desejo de respeito. **Cadernos de Saúde Coletiva**, v. 29, n. 2, p. 175–182, 2021.

SANTOS, F. C.; LIMA, D. S.; PEREIRA, R. T. Estigma e discriminação no parto de mulheres soropositivas: uma análise qualitativa. **Saúde e Sociedade**, v. 31, n. 1, e210236, 2022.

SILVA, D. A.; OLIVEIRA, C. M. Discriminação e estigma no atendimento obstétrico de gestantes com HIV. **Revista Brasileira de Saúde Materno Infantil**, v. 20, n. 2, p. 303–309, 2020.

SILVA, R. A.; OLIVEIRA, L. M.; FREITAS, M. J. O parto de mulheres vivendo com HIV: dilemas e desafios da prática clínica. **Revista Brasileira de Ginecologia e Obstetrícia**, v. 43, n. 2, p. 102–108, 2021.

SILVA, R. D.; BARBOSA, A. C.; SOUZA, L. M. Parto vaginal em gestantes com HIV: evidências científicas e barreiras práticas. **Revista Brasileira de Ginecologia e Obstetrícia**, v. 42, n. 5, p. 310–316, 2020.

SOUZA, M. T.; SILVA, M. D.; CARVALHO, R. Revisão integrativa: o que é e como fazer. **Einstein**, v. 8, n. 1, p. 102–106, 2010.

TEIXEIRA, F. C. N. R. *et al.* Experiências, sentimentos e o papel do cuidado integral em gestantes com diabetes tipo 1: uma revisão integrativa da literatura. **Boletim de Conjuntura**, v. 19, n. 57, p. 125–144, 2024.