

Síndrome de Prader-Willi

Alertas Clínicos

Por médicos especialistas
em Síndrome de
Prader-Willi (SPW)



Síndrome de Prader-Willi

A Síndrome de Prader-Willi (SPW) é uma doença genética complexa do neurodesenvolvimento resultante de uma anomalia do cromossoma 15.

Afeta igualmente homens e mulheres. A prevalência estimada é de 1:12,000 a 1:15,000. A incidência em recém-nascidos é desconhecida.

A SPW causa tipicamente uma diminuição do tônus muscular, baixa estatura se não for tratada com hormona do crescimento, défice cognitivo, desenvolvimento sexual incompleto, problemas do comportamento, e uma sensação de fome constante que associada a um metabolismo que consome menos energia que o normal pode levar a uma alimentação excessiva e a uma consequente obesidade que coloca em risco a vida.

À nascença a criança tem caracteristicamente um baixo peso, hipotonia e dificuldade na sucção devido à fraqueza muscular (que leva a má progressão ponderal).

Numa segunda fase (recuperação do peso) com início entre os 2 e 5 anos, observa-se um apetite excessivo, problemas no controle de peso, atraso no desenvolvimento motor e problemas comportamentais.

Outros fatores que podem causar dificuldades incluem reações adversas a medicamentos, elevada tolerância à dor, problemas gastrointestinais e respiratórios, ausência de vômito e temperatura instável.

Complicações médicas graves poderão desenvolver-se rapidamente em indivíduos com a SPW.

Síndrome de Prader-Willi Alertas Clínicos

Por médicos especialistas
em Síndrome de
Prader-Willi (SPW)

Revisto em Fevereiro 2011.
Traduzido para português em Abril de 2014,
a pedido da PWSA – IPWSO por:
Maria Alexandra Pedruco
Renata Reis d'Oliveira

ALERTA CLÍNICO: Considerações importantes para o tratamento urgente ou de rotina	6
Recomendações para avaliação de anomalias respiratórias - Manifestadas com o Sono na SPW	9
Precauções com Hormona do Crescimento na SPW	12
Episódios Agudos Gastrointestinais – Risco de Vida	14
Alerta Clínico: Problemas de estômago - sinal de doença grave	15
Anestesia e SPW	16
Problemas respiratórios na SPW	19
SPW: Considerações Clínicas para os Ortopedistas	21

ALERTA CLÍNICO: Considerações importantes para o tratamento urgente ou de rotina

Os profissionais médicos podem contactar com PWSA (EUA) para obtenção de mais informação e serem contactados por um especialista, se necessário.

Anestesia, reações à medicação

Os indivíduos com SPW poderão ter reações adversas a dose padrão de fármacos anestésicos. Tenha extremo cuidado em dar medicação que possa causar sedação: já foram registadas respostas prolongadas e exageradas.

Anestesia - <http://www.pwsausa.org/research/anesthesia.htm>

Reações adversas a alguns medicamentos

Os indivíduos com SPW poderão ter reações adversas a dose padrão de outros medicamentos. Tenha extremo cuidado em dar medicação que possa causar sedação: já foram registadas respostas prolongadas e exageradas. Situações de intoxicação por água foram relatadas por uso de medicação com efeito antidiurético (incluindo alguns fármacos neurotrópicos), mesmo por ingestão excessiva de líquidos. **Intoxicação água** - http://www.pwsausa.org/support/water_intoxication_alert.htm

Elevado limiar de dor

A ausência de sinais típicos de dor é comum e pode mascarar a presença de infeção ou lesão. Indivíduos com SPW podem não se queixar com dores (até a infeção ser grave) ou ter dificuldade em localizar a dor. A descrição de pais/ cuidadores sobre mudanças subtis na condição ou comportamento devem ser investigadas para averiguar causa médica.

Preocupações Respiratórias

Indivíduos com SPW podem estar em risco devido a dificuldades respiratórias, particularmente durante o período infeccioso. A hipotonia, fraqueza muscular torácica e apneia do sono estão entre os vários fatores que podem complicar a situação clínica. Qualquer indivíduo que rессone, independentemente da idade, deve ter uma avaliação médica para investigação de uma possível apneia obstrutiva do sono.

Recomendações para avaliação de anomalias respiratórias que se manifestam com o sono na SPW:

<http://www.pwsausa.org/syndrome/RecEvalSleepApnea.htm>

<http://www.pwsausa.org/syndrome/respiratoryproblems.htm>

Ausência de vômito

O vômito raramente ocorre na SPW. Os medicamentos eméticos (provocadores do vômito) podem não ser eficientes e tomas repetidas causar eventualmente toxicidade. Esta característica é de extrema preocupação relativamente à hiperfagia e à possível ingestão de alimentos crus, estragados ou outros alimentos não saudáveis. A presença do vômito pode indicar uma situação de risco.

Doença gástrica grave

A distensão abdominal ou sensação de enfiamento (habitualmente associado à acumulação de gases no estômago e no intestino), dor e/ou vômitos podem ser sinais de inflamação ou necrose gástrica, constituindo risco de vida. Estes sinais podem ser mais comuns na SPW do que na população geral. Em vez de uma dor localizada, pode haver uma sensação global de mal-estar. Se um indivíduo com SPW tiver estes sintomas, uma observação médica será necessária. Uma radiografia e uma endoscopia com biópsia poderão ser necessárias para determinar a gravidade do problema e eventual necessidade de cirurgia de emergência. **Estômago** - http://www.pwsausa.org/syndrome/medical_alert_Stomach.htm

Gastroparesia

Outra consideração é a gastroparesia, uma fraqueza do estômago que condiciona atraso no seu esvaziamento. Esta é uma situação comum na SPW e que pode ser mais perigosa do que numa situação típica. Uma criança com SPW quando diagnosticada com gastroparesia pode precisar de hospitalização. Alimentar-se enquanto o estômago está dilatado com gastroparesia pode ser muito perigoso.

Para mais informação: <http://www.gicare.com/pated/ecdgs45.htm>

Alterações da temperatura do corpo

Hipertermia e hipotermia idiopáticas foram referidas. A hipertermia pode ocorrer durante uma doença ligeira e em procedimentos que requeiram anestesia. Apesar de poder existir uma infeção grave, a febre pode não ser evidente.

Lesões na pele e contusão

Podem observar-se feridas abertas causadas pelo puxar da pele (dermatilomania), hábito frequente na SPW. Estes doentes têm

tendência para fazer contusões facilmente. O aspecto destas feridas e manchas pode levar à suspeita errada de abuso físico (maus tratos).

Hiperfagia (apetite excessivo)

Um apetite insaciável levará na maioria dos casos a um aumento de peso mórbido, que poderá ser muito rápido e ocorrerá mesmo sob uma dieta de baixas calorias. Indivíduos com SPW devem ser supervisionados constantemente em todas as situações onde a comida esteja acessível. Os que têm peso normal conseguiram-no devido a um controle externo rigoroso da sua dieta e a ingestão de comida.

Preocupações Cirúrgicas e Ortopédicas

Atendendo ao aumento do número de crianças e adolescentes com SPW sujeitos a avaliação do sono antes do tratamento da hormona de crescimento, e ao aumento de procedimentos cirúrgicos (ex: amigdalectomia) envolvendo intubação e anestesia, será importante alertar a equipa médica para as complicações. Estas complicações podem incluir trauma da via aérea, orofaringe ou pulmões devido a possíveis diferenças anatómicas e fisiológicas encontradas na SPW, tais como via aérea estreita, subdesenvolvimento da laringe e traqueia, hipotonia, edema e escoliose.

Manifestações músculo-esqueléticas incluindo escoliose, displasia da anca, fratura óssea e alteração do alinhamento dos membros inferiores, são descritos na literatura ortopédica. No entanto o tratamento destes doentes, na perspetiva do ortopedista, é complicado/ agravado por outras manifestações clínicas da SPW.

Síndrome de Prader-Willi: Preocupações clínicas para os ortopedistas: <http://www.pwsausa.org/syndrome/Orthopedic.htm>

Linha de orientação para a monitorização pós-operatória de doentes pediátricos com SPW: <http://www.pwsausa.org/syndrome/postoperative.htm>

RECOMENDAÇÕES PARA AVALIAÇÃO DE ANOMALIAS RESPIRATÓRIAS

Manifestadas com o Sono na SPW

PWSA (EUA) Declaração de Consenso da Direção do Conselho Clínico consultivo – 12/2003

Problemas do sono e perturbação respiratória do sono têm vindo a afetar os indivíduos com a SPW. Os problemas que têm sido diagnosticados são a apneia do sono (obstrutiva, central ou mista) ou hipoventilação com hipoxia. Perturbações na arquitetura do sono (atraso do início do sono, despertares frequentes e aumento do período de vigília após o início do sono) são comuns. Apesar de vários estudos terem demonstrado que muitos indivíduos com SPW têm irregularidades ligeiras na ventilação durante o sono, é sabido há já algum tempo que alguns indivíduos podem vir a experimentar situações obstrutivas graves que poderão ser imprevisíveis.

Os fatores que parecem aumentar o risco de perturbação da respiração durante o sono incluem a idade jovem, hipotonia grave, via aérea estreita, obesidade mórbida e problemas respiratórios prévios exigindo intervenção em casos de insuficiência respiratória, doença reativa das vias aéreas e hipoventilação com hipoxia. Devido a algumas fatalidades em indivíduos com SPW que se encontravam em tratamento com hormona do crescimento (HC), alguns médicos acrescentaram esta última como um fator de risco adicional.

Uma possibilidade (atualmente não comprovada) é a de que a HC pode aumentar o tecido linfóide na via aérea superior, agravando a pré-existente hipoventilação ou apneia obstrutiva do sono. Todavia deve ser realçado que atualmente não existem dados definitivos que demonstrem que o tratamento com HC causa ou agrava a perturbação respiratória do sono. Porém, para esclarecer esta preocupação assim como o aumento do risco de irregularidades respiratórias relacionadas com o sono na SPW, o Conselho Clínico Consultivo da PWSA (EUA) fez as seguintes recomendações:

1. **Um estudo do sono ou um polissonograma**, que inclua a medição da saturação de oxigénio e dióxido de carbono para avaliação de hipoventilação, obstrução de vias aéreas superiores, apneia obstrutiva e central do sono, devia de ser realizado para todos os indivíduos com SPW. Estes estudos deviam incluir as várias fases do sono e uma avaliação por especialistas de acordo com a idade dos indivíduos em estudo.

2. **Fatores de risco que deveriam ser considerados para agilizar-se o agendamento de um estudo do sono:**

- Obesidade grave – peso superior a 200% do peso ideal (Índice de massa corporal = $IBW/ideal\ body\ weight$)
- História de infeções respiratória crónica ou doença reativa das vias aéreas (asma)
- História de roncopatia (ressonar), apneia do sono ou despertares frequentes durante o sono
- História de sonolência extrema durante o dia, com agravamento ao longo do tempo
- Estudo prévio a intervenções cirúrgicas, incluindo amigdalectomia e adenoidectomia
- Estudo prévio a sedação para procedimentos, exames de imagem e tratamento dentário
- Estudo prévio a início de tratamento com HC ou com tratamento em curso

Estudos de sono adicionais devem ser ponderados se os doentes iniciarem algum dos fatores de risco anteriormente descritos, especialmente um súbito aumento de peso ou alteração da tolerância ao exercício. **Durante a terapia com HC não é necessário parar o tratamento antes da realização do estudo do sono excepto se tiver havido início de problemas respiratórios significativos.**

Quaisquer anomalias em estudos do sono deverão ser discutidas com o médico de referência e pneumologista especialista no tratamento de perturbações do sono, de forma a garantir um plano terapêutico detalhado e acompanhamento da situação clínica. A referenciação para um pneumologista pediátrico ou de adultos com experiência

no tratamento da apneia do sono é fortemente incentivado para a otimização dos cuidados respiratórios.

Adicionalmente a uma dieta de restrição calórica para garantir a perda de peso ou a manutenção do peso adequado, um plano de gestão poderá incluir as seguintes modalidades:

- Oxigénio suplementar.
- Pressão positiva contínua nas vias aéreas (CPAP, Continuous Positive Airway Pressure) ou pressão positiva contínua bifásica (BiPAP).
- Oxigénio - deve ser utilizado com precaução uma vez que em alguns indivíduos a hipoxemia pode ser o único estímulo ventilatório e a oxigenoterapia pode agravar a respiração noturna.
- Apoio psicológico é por vezes necessário para aceitar CPAP ou BiPAP.
- Medicação para tratar o comportamento pode ser necessária para garantir a adesão ao plano terapêutico.

Se os estudos do sono estiverem alterados na criança ou adulto com obesidade mórbida (IMC200%), o principal problema de peso deverá ser tratado com uma intervenção intensiva – sobretudo um aumento do exercício físico e restrição alimentar. Ambos são mais preferíveis do que qualquer intervenção cirúrgica. Técnicas para alcançar este objectivo estão disponíveis em centros e clínicas que tratam a SPW e através de uma organização nacional de país nos EUA (também em Portugal existem associações que podem dar algum apoio como a Raríssimas e a Associação Portuguesa de Prader-Willi, APPW, no Facebook). Problemas do comportamento que interfiram com a dieta e o exercício podem ter que ser tratados em simultâneo por pessoas com experiência em SPW.

Se for considerada uma cirurgia às vias aéreas, o cirurgião e o anestesista deverão ter o conhecimento acerca das complicações únicas no período pré e pós-operatórios reconhecidas nos indivíduos com SPW (consultar “Medical News”, artigo “Anesthesia and PWS” do Dr. Loker and Rosenfeld in the Gathered View, vol.26, Nov.-Dec., 2001 or visit: www.pwsausa.org).

A cirurgia e a manutenção da traqueostomia colocam problemas únicos para indivíduos com SPW, devendo ser evitadas na maioria dos casos, excepto nos casos muito graves. A traqueostomia não faz tipicamente parte dos procedimentos habituais em indivíduos com obesidade mórbida porque o principal problema é a hipoventilação e não a obstrução. A auto-agressão e mutilação são comuns nos doentes com SPW que são traqueostomizados.

Neste momento não há relação causa-efeito entre a hormona de crescimento e os problemas respiratórios encontrados em indivíduos com SPW. A HC parece ter muitos efeitos benéficos na maioria dos indivíduos com SPW incluindo uma melhoria no sistema respiratório. Decisões sobre a gestão de estudos do sono alterados devem incluir a relação de risco/benefício da terapia com HC.

Pode ser tranquilizador para a família e para o médico a realização de um estudo do sono previamente ao início da terapia com HC e após 6 a 8 semanas de tratamento, para avaliar a diferença que a HC poderá induzir.

Um estudo de seguimento após um ano de tratamento com HC pode estar igualmente indicado. Tratamento com HC e SPW – PWSA (EUA): <http://www.pwsausa.org/GH/index.htm>

PRECAUÇÕES COM HORMONA DO CRESCIMENTO NA SPW

Autores: Jennifer Miller, M.D., M.S. – Endocrinologista e membro do Grupo Clínico Consultivo da PWSA (EUA); Merlin G. Butler, M.D., PhD. – Membro do Conselho Consultivo Científico da PWSA (EUA); Daniel J. Driscoll, M.D., PhD. – Membro Grupo Clínico Consultivo da PWSA (EUA).

A sociedade americana aconselha um estudo do sono antes do início com Hormona de crescimento (HC) em crianças e adultos com SPW e seis a oito semanas após o seu término.

Se ocorrer um agravamento da apneia obstrutiva do sono (AOS) sob a HC, recomenda uma pausa temporária até ser identificada a causa. Frequentemente a AOS pode ser corrigida por uma cirurgia para

remover as adenóides e amígdalas ou pela diminuição da dose da HC (perante um doseamento elevado de IGF-1). Igualmente recomendam que se tomem precauções durante surtos de infeções respiratórias superiores.

Há relatos e discussão na literatura médica de hipofuncionamento adrenal na SPW. Para confirmar, não bastará um doseamento isolado do cortisol, um teste de provocação adrenal pode ser necessário. Um médico com especialidade em Endocrinologia é o responsável pela implementação do tratamento com HC.

As crianças com a SPW, podem ter Refluxo Gastroesofágico (RGE) que causa apneias/ hiponeias obstrutivas, por isso na presença de RGE poderá ser necessário tomar uma medicação anti-refluxo antes de iniciar o tratamento com HC.

Vários estudos mostraram que em muitos indivíduos com alteração do padrão do sono devido à SPW, a HC melhora de facto a apneia (Haq et al. 2004; Miller et al. 2006; Feste net al. 2006). Relativamente ao uso de HC em doentes com apneia do sono, pode ser prejudicial a vários níveis pelo que se recomenda uma monitorização apertada após o início da HC para assegurar que a situação não se agrava.

A FDA (Food and Drug Administration, entidade americana que regulamenta o uso e a comercialização de fármacos, comida e todos os aparelhos que possam interferir com a saúde) emitiu um aviso sobre o possível aumento do risco de morte associado à HC devido a um estudo francês que mencionou esta possibilidade. Porém, a SPW não foi um dos grupos de doentes estudados como estando em risco (eles especificamente referem-se a situações de Baixa Estatura Idiopática ou Défice Isolado de Hormona do Crescimento).

EPISÓDIOS AGUDOS GASTROINTESTINAIS – RISCO DE VIDA

Autor: Janalee Heinemann – Director Executivo, PWSA (EUA)

Recentemente recebi um telefonema de um médico a dizer que uma das mães desta associação levou os nossos artigos “Alertas Médicos” para a urgência. Ele disse: “ se ela não tivesse trazido os artigos e insistido para ir ao vosso local na internet, a criança não teria sobrevivido. Esta informação salvou-lhe a vida.” A doente era uma jovem magra de 15 anos, que tinha tido um episódio de consumo excessivo de comida. Ela deu entrada na urgência com vômitos e dor de barriga. O médico que a observou disse que a teria tratado como se fosse um episódio de gastroenterite aguda durante alguns dias. Porém, devido aos Alertas Médicos ele investigou mais e diagnosticou nesta rapariga com SPW uma hérnia diafragmática, onde o baço, o estômago e parte do intestino (duodeno) estavam dentro do tórax. Ela foi operada e recuperou da cirurgia.

Infelizmente, nem todos os pais têm em sua posse os artigos, e nem todos os médicos prestam atenção aos nossos avisos. Noutra situação um jovem adulto magro teve um episódio de consumo excessivo de comida e no Serviço de Urgência os seus sintomas não foram interpretados como graves logo de início. Mesmo com um médico da nossa equipa a referir que era uma situação que requeria cirurgia exploradora urgente, ocorreu um atraso de 14h - 16h até que o cirurgião de serviço percebesse que estava perante uma situação com risco de vida. Este jovem adulto estava razoavelmente bem umas horas antes deste incidente apenas com alguma dor de estômago e vômitos. Nota: esta informação está descrita no artigo do Dr. Rob Wharton, que foi inicialmente publicado no “The Gathered View” em 1998. O que o Dr. Wharton descreveu foi **“um episódio de dilatação idiopática aguda do estômago”**. Nesta situação, parte do tecido do estômago morre, à semelhança do que ocorre num enfarte cardíaco onde parte das células do tecido do coração morrem. Isto ocorre repentinamente, coloca a vida em risco e necessita de cirurgia imediata. Tenho falado com muitas pessoas, em particular com o nosso gastroenterologista, a Dr.a Ann Scheimann, e o patologista Dr. Wharton sobre a causa destes episódios. A nossa hipótese é que uma pessoa com PWS que distenda

muito o seu estômago rapidamente com comida (os doentes magros têm maior risco) e que não receba a informação correcta de saciedade ou dor, pode distender o estômago até um ponto em que a circulação sanguínea naquela zona fica interrompida causando necrose (o parte do estômago fica negro e morre).

Outro risco do excesso de consumo de comida que pode condicionar **uma emergência médica é a perfuração Gastrointestinal (GI)**. Quando existe **dor grave de estômago**, um médico faz uma **ecografia abdominal**, considerando a **possibilidade de litíase e pancreatite aguda**. A pancreatite pode ser diferenciada por análise ao sangue e, eventualmente, uma TC abdominal.

ALERTA CLÍNICO: PROBLEMAS DE ESTÔMAGO - SINAL DE DOENÇA GRAVE

Previamente publicado no “The Gathered View”, Abril-Março 1998

Em 1997, foi reconhecido e relatado pelo Dr Wharton[∞] uma situação médica importante em indivíduos com a SPW, cujas famílias e cuidadores deveriam saber. Ainda que não seja uma situação comum em doentes com SPW, ocorre com mais frequência nestes indivíduos que noutros. É importante reconhecer o problema uma vez que pode causar problemas médicos graves quando diagnosticada e tratada tardiamente. Pode ser tratado com sucesso, desde que reconhecida a tempo.

Esta condição chama-se **Dilatação Gástrica Aguda Idiopática**. Geralmente tem início súbito entre os 20 e 30 anos. Não existe causa conhecida. Os primeiros sintomas surgem como um desconforto abdominal central ou dor e vômitos. Sensação de enfiamento (ou gases) causada por dilatação do estômago pode aparecer. A temperatura corporal pode subir nesta altura. Adicionalmente, o indivíduo começa a aparecer e a sentir-se doente.

Indivíduos com os seguintes sintomas devem receber **tratamento médico imediato**: Dor abdominal + distensão ou enfiamento + vômitos;

Deverá ser realizado uma radiografia abdominal ou uma TC, para procurar por distensão abdominal. Se existir distensão abdominal e o doente estiver com dor, mas com bom estado geral, recomenda-se a

realização de uma endoscopia para verificar se existe inflamação no estômago; caso contrário, se o indivíduo tem uma distensão na radiografia simples e não está com um bom estado geral, pode ser necessário uma cirurgia para examinar o estômago à procura de sinais inflamatórios e necrose. Quando existe uma distensão grave e necrose, o tratamento pode passar por uma gastrectomia parcial (remoção de uma parte do estômago).

** Wharton RH et al. (1997) Acute idiopathic gastric dilation with gastric necrosis in individuals with Prader-Willi syndrome. American Journal of Medical Genetics, Dec. 31; Vol. 73(4): pag. 437-441*

ANESTESIA E SPW

Autor: James Locker, MD; Laurence Rosenfield, MD

Questões relacionadas com a SPW e Anestesia – Indivíduos com SPW podem ter problemas de saúde que alterem o curso de uma anestesia.

- **Obesidade** - Os indivíduos obesos são mais propícios a apneia do sono, doença pulmonar e diabetes. Cada um destes deverá ser tido em conta aquando da preparação para a anestesia. Podem ter níveis de oxigénio e de dióxido de carbono no seu sangue que alterem respostas a medicamentos, incluindo ao oxigénio. A Hipertensão Pulmonar, insuficiência cardíaca direita e o edema podem requerer uma avaliação por um cardiologista ou pneumologista antes de uma cirurgia. O ECG pode detectar uma hipertrofia ventricular direita como consequência da Hipertensão Pulmonar. Frequentemente os indivíduos obesos com SPW podem ter edema (excesso de líquidos) corporal significativo que não é valorizado devido à obesidade. Isto deverá ser avaliado e se necessário poderão ser usados diuréticos antes e depois da anestesia. O controlo da via aérea pode ser um problema quando dada sedação consciente.

- **Elevada Tolerância à dor** - indivíduos com SPW podem não responder à dor da mesma forma que os outros. Isto até pode ser vantajoso num período pós-operatório, porém pode mascarar problemas subjacentes. A dor é a forma do corpo alertar-nos para um problema. Após uma cirurgia, uma dor desproporcionada para o procedimento

realizado pode alertar o médico para algo que está errado. Outros possíveis sinais de problemas subjacentes deverão ser monitorizados.

- **Instabilidade de Temperatura** - O hipotálamo regula a temperatura corporal. Devido a uma alteração no hipotálamo, os indivíduos com SPW podem ser hipo- ou hipertérmicos. Os pais ou cuidadores podem ser úteis ao informar o anestesista qual a temperatura usual para aquela pessoa. Ainda que não haja indício de uma predisposição para Hipertermia Maligna em doentes com SPW, os relaxantes musculares despolarizantes (como a succinilcolina) deverão ser evitados excepto se absolutamente necessários.

- **Saliva espessa** - um problema comum na SPW é uma saliva particularmente espessa. Isto pode complicar o controlo da via aérea, especialmente em casos de sedação consciente ou durante a extubação (retirada do tubo de respiração). A saliva espessa também predispõe para cáries dentárias e perda de dentes. A higiene oral deverá ser avaliada previamente à anestesia.

- **Comportamentos de procura de comida** - é muito importante que qualquer indivíduo que vá ser submetido a uma anestesia geral ou sedação consciente, tenha o estômago vazio. Isto reduz o risco de aspiração dos conteúdos gástricos para os pulmões. Indivíduos com SPW geralmente têm um apetito excessivo e podem não dizer a verdade se comeram antes da cirurgia. Qualquer indivíduo com SPW deve ser assumido como tendo comida no estômago, excepto se for assumido e verificado pelo cuidador que não comeu. Pode ser necessário colocar uma sonda no estômago para assegurar que não há comida antes de se colocar o tubo de respiração. Alguns doentes com SPW podem regurgitar alguma da comida e ficar em risco elevado de aspiração.

- **Hipotonia** - a maioria dos bebés com SPW são significativamente hipotónicos. Geralmente melhora por volta dos 2-4 anos de idade. Porém muitos continuam a ter um tónus muscular mais diminuído que o normal. Poderá ser um problema para a produção de uma tosse eficaz, importante na limpeza da via aérea após uma entubação.

- **Dermatilomania** - o hábito de puxar a pele pode ser um problema grave na SPW. Isto pode ter como consequência complicar a cicatrização de locais de administração endo-venosa e agravar feridas incisionais. Se estas forem bem cobertas, não serão lesadas. Consoante o défice cognitivo do indivíduo, pode ser necessário usar restrições ou

luvas grossas para proteger as feridas cirúrgicas durante o período de cicatrização.

- **Hipotiroidismo** - uma vez que a SPW é uma doença hipotalâmica, outras funções do hipotálamo estão em risco. Ainda que a incidência de hipotiroidismo na SPW não seja conhecida, níveis baixos de hormona tiroideia podem ocorrer devido à falta de hormona estimulante da tiróide ou factor libertador de tirotropina, e não por problemas da glândula da tiróide. Uma verificação da função da tiróide pode ser benéfica na avaliação pré-operatória.

- **Acessos periféricos difíceis** - devido a vários problemas incluindo **a obesidade e a falta** de massa muscular, indivíduos com SPW podem ser um problema para a colocação de uma linha intravenosa. Uma linha intravenosa estável deve estar presente em todas as pessoas que são submetidas a uma anestesia.

- **Problemas de comportamento** - doentes com SPW estão mais sujeitos a explosões emocionais, comportamentos obsessivo-compulsivos e psicoses. Podem necessitar de medicação psicotrópica por longos períodos de tempo, por isso a possibilidade de interação destes medicamentos com fármacos anestéticos deve ser acautelada.

- **Déficé de Hormona do Crescimento** - todos os indivíduos com a SPW devem ser considerados como tendo déficé de hormona do crescimento. Foi aprovada pela FDA (*Food and Drug Administration*) a indicação para terapia com Hormona do Crescimento na SPW. A deficiência em Hormona do Crescimento não parece alterar a libertação de cortisol em resposta ao *stress*. No entanto, devido a relatos de insuficiência central adrenal na SPW, a quantidade de cortisol produzida por doentes com esta síndrome pode não ser adequada durante alturas de maior stress e por isso deve ser avaliada pelo médico.

Recuperação pós-anestesia

O entorpecimento após uma cirurgia pode ser devido a sonolência subjacente e a uma apneia central. Para procedimentos convencionais em ambulatório deve considerar-se o internamento de uma noite para observação. Como mencionado, a maioria dos problemas ocorrem devido à obesidade e apneia central e obstrutiva, mas a diminuição do tónus muscular e a aspiração crónica também podem contribuir para os problemas respiratórios pós-anestesia.

Conclusão

Em indivíduos com a SPW há questões de saúde que podem alterar o curso de uma anestesia. A maioria das complicações não parecem ocorrer na anestesia geral, que é sempre estreitamente monitorizada, mas numa sedação consciente mal vigiada. Apenas um médico familiar com a doença deverá tomar decisões válidas.

PROBLEMAS RESPIRATÓRIOS NA SPW

Autor: James Locker, MD Pediatric Cardiologist, Membro da Conselho Consultivo Clínico, PWSA (EUA)

Vários artigos mostraram que indivíduos com SPW estão em risco para problemas respiratórios. Em particular, problemas relacionados com Hipoventilação/ apneia central ou apneia obstrutiva.

A Hipoventilação central é uma doença de diminuição da taxa de respiração ou profundidade particularmente durante o sono. Isto geralmente resulta em sonolência diurna e se significativa pode causar aumento da pressão sanguínea nos pulmões. O risco nos indivíduos com SPW está relacionado com a diminuição do tônus e massa musculares, obesidade e possivelmente redução da instrução neural para ventilar. Estudos mostraram que alguns indivíduos com SPW têm diminuição da profundidade e ritmo de respiração.

A apneia central significa uma completa cessação de respiração durante o sono. Há vários estudos que mostram uma alteração na resposta em alguns indivíduos com SPW a químicos que normalmente aumentariam a taxa de respiração. Os receptores no corpo e no cérebro envolvidos na respiração estão a ser estudados. O significado clínico da apneia central está sob investigação.

A apneia obstrutiva do sono é uma ocorrência bem conhecida na SPW tal como em outras síndromes com hipotonia, como na síndrome de Down. Também é verificado em 2% da população pediátrica normal. Isto surge quando o indivíduo está a tentar respirar enquanto dorme, mas devido a obstrução na via aérea o ar não entra nos pulmões. A obstrução pode ocorrer em qualquer parte da via desde o nariz até às

pequenas passagens aéreas nos pulmões. Estas pessoas geralmente têm um respirar sonoro e ressonam alternadamente com períodos de silêncio quando não há movimento de ar. Se não for tratada, a apneia obstrutiva do sono pode ter consequências graves, incluindo a morte.

Outros problemas que podem causar dificuldades respiratórias nas crianças pode ser o refluxo gástrico crônico e aspiração. Apesar da ausência de vômito ocorra na SPW, o refluxo é referido e deve ser investigado nas crianças com problemas respiratórios crônicos. Indivíduos com apneia obstrutiva do sono têm maior risco de refluxo.

A Academia Americana de Pediatria (*American Academy of Pediatrics*) publicou recentemente um conjunto de linhas orientadoras para o diagnóstico e tratamento da apneia obstrutiva do sono. Elas sugerem que todas as crianças devem ser rastreadas com uma história de ressonar ou outra evidência de obstrução da via aérea. O seu médico pode desejar fazer um estudo do sono se houver uma sonolência excessiva, obesidade significativa ou previamente a uma cirurgia. Nos indivíduos com história positiva, o estudo do sono será realizado e monitorizado o padrão de respiração, o ritmo cardíaco, os níveis de oxigênio e o movimento do ar. Se o estudo for positivo, pode ser necessária mais investigação para planejar o tratamento. Um dos tratamentos principais referidos nas linhas de orientação inclui a amigdalectomia e/ou adenoidectomia ou Ventilação por pressão positiva contínua - CPAP (*Continuous Positive Airway Pressure*), onde se usa uma máscara durante a noite para manter a via aérea aberta.

Frequentemente a apneia central e obstrutiva podem ocorrer no mesmo doente. Isto é provavelmente verdade na maioria dos indivíduos com SPW com problemas respiratórios. Ambas as formas de apneia são avaliadas por um estudo de sono. Em suma, doentes com SPW têm maior risco de problemas respiratórios - o mais comum é a apneia obstrutiva do sono. Perante uma criança com sintomas desta patologia deverá ser realizado um estudo do sono. O papel da apneia central do sono na SPW é algo sob investigação.

Um agradecimento pela sua contribuição para este artigo é prestado a:

- Dan J. Driscoll, Ph.D., M.D. PWSA (EUA) Membro do

Conselho Consultivo Clínico

- Merlin G. Butler, M.D., Ph.D. PWSA (EUA) Membro do Conselho Consultivo Científico
- avid M. Agarwal, M.D. PWSA (EUA) Membro do Comité Consultivo de Investigação

SPW: CONSIDERAÇÕES CLÍNICAS PARA OS ORTOPEDISTAS

Autor: Martin J. Herman. Departamento de Ortopedia Pediátrica, Hospital das Crianças de St. Christopher, Filadélfia, EUA.

Introdução: a SPW resulta de uma irregularidade no cromossoma 15 caracterizado por hipotonia, hipogonadismo, hiperfagia e obesidade. Manifestações musculo-esqueléticas, incluindo escoliose, displasia da anca e alteração no alinhamento nos membros inferiores são descritas na literatura ortopédica. Porém, o tratamento destes doentes na perspectiva do cirurgião ortopédico é complicada pelas outras manifestações clínicas associadas. Osteopenia, perturbações psiquiátricas e a diminuição da sensibilidade à dor, são características frequentes na SPW, mas não discutidas na literatura ortopédica. Este autor descreve uma revisão clínica de 8 anos de experiência no tratamento de 31 doentes com SPW para realçar todas as preocupações que influenciam o tratamento ortopédico.

Método: Trinta-e-um doentes institucionalizados com o diagnóstico de SPW foram examinados e a sua história médica revista. A demografia dos doentes, o seu estudo genético, os diagnósticos musculo-esqueléticos e psiquiátricos e comportamentos foram registados. Estudos de radiologia foram realizados durante a avaliação no tratamento de rotina.

Resultados: Vinte-e-dois homens e nove mulheres, com idade média de 22 anos (intervalo 8 – 39 anos) foram estudados. Uma anomalia no cromossoma 15 foi identificada em 18 doentes. Escoliose foi clinicamente detectada em 24 dos 31 doentes e confirmada por radiografias em 14 dos 24 (45%) com uma curvatura média de 31o;

a três foram colocados estabilizadores e dois foram submetidos a fusão vertebral. As radiografias também mostraram diminuição da lordose cervical e aumento da cifose cervico-torácica em 16 doentes, um achado não descrito previamente. Foram feitas radiografias da anca a 26 doentes e revelada displasia em dois doentes; não foi observada epifisiolístese da cabeça do fêmur (*Slipped capital femoral epiphysis*); em 14 doentes foram observadas 58 fraturas, e seis doentes sofreram múltiplas fraturas (entre duas e sete). A densitometria óssea foi realizada a 14 doentes, oito tinham osteopenia e quatro tinham osteoporose, com base no z-score da coluna lombar. Vinte-e-seis doentes tinham uma doença psiquiátrica nível 1 incluindo doença compulsiva (7), doença orgânica da personalidade (6), perturbação oposição – desafio (5), perturbação distímica (4), doença depressiva não especificada (3), PHDA (2) e doença obsessiva – compulsiva (2). Nove doentes mostraram comportamentos de auto-mutilação. Seis doentes foram submetidos a cirurgia ortopédica com uma complicação *major* (infecção medular). O tratamento de fraturas foi associada a complicações *minor*.

Discussão: A osteopenia, comportamentos de fraco controlo impulsivo e de oposição – desafio e diminuição da sensibilidade à dor são aspectos que podem complicar todas as vertentes do tratamento ortopédico cirúrgico e não-cirúrgico de um indivíduo com SPW. O cirurgião ortopédico responsável deverá planejar cuidadosamente e proceder com extremo cuidado no tratamento de uma criança ou adulto com SPW.

(este resumo foi apresentado em 2003 na Conferência Científica da PWSA – EUA, em Orlando, Florida, EUA).

**Em caso de interesse para doar tecido cerebral para fins de investigação, poderá contactar, por favor, a sua associação local ou diretamente com a Netherlands Brain Bank, Netherlands Institute for Neuroscience, Meibergdreef 47, 1105 BA, Amsterdam, The Netherlands;
Telefone: +31-20-5665499, E-mail: secretariaatnhb@nin.knaw.nl.
nl; website: www.brainbank.nl.**



INTERNATIONAL
PRADER-WILLI SYNDROME
ORGANISATION

International Prader-Willi Syndrome Organisation
IPWSO

c/o B.I.R.D. Europe Foundation Onlus
via Bartolomeo Bizio, 1
36023 Costozza (VI) - Italia

tel/fax +39 0444 555557
web: www.ipwso.org

Permission is granted to reproduce this booklet in its entirety, but it may not be reused without the following credit line: Reprinted from:

PRADER-WILLI SYNDROME ASSOCIATION ^{USA}
Still hungry for a cure.

Prader-Willi Syndrome Association (USA)
8588 Potter Park Drive, Suite 500
Sarasota, FL 34238 - USA

toll-free U.S. only	1-800-926-4797
anywhere	1-941-312-0400
fax	1-941-312-0142
e-mail	info@pwsausa.org
web	www.pwsausa.org