

# **Adultos com Síndrome de Prader-Willi**

## **Cuidados médicos: Descrição geral**

## **Cuidados médicos: Avaliação**

**Aprovado pelo Conselho Consultivo Clínico e Científico da IPWSO**  
**Novembro de 2024**

---

A IPWSO depende de donativos para apoiar as pessoas com SPW e suas famílias em todo o mundo.  
Para saber mais sobre o nosso trabalho e fazer um donativo, visite-nos em [www.ipwso.org/donate](http://www.ipwso.org/donate)

## **CUIDADOS MÉDICOS EM ADULTOS COM SÍNDROME DE PRADER-WILLI**

### **Orientações para Médicos**

A Síndrome de Prader-Willi (SPW) é uma condição genética complexa com várias manifestações, tais como baixa estatura, obesidade, hiperfagia, deficiência intelectual, deficiência de hormônio do crescimento, hipogonadismo e problemas comportamentais. A SPW é causada pela ausência de expressão da informação genética do cromossomo 15, provocada por um dos três mecanismos genéticos (deleção paterna no cromossomo 15q11.2-q13; dissomia uniparental materna 15; e defeito no centro de imprinting do cromossomo 15). É importante confirmar o diagnóstico clínico da SPW com testes genéticos. Uma análise de metilação do DNA confirma o diagnóstico em mais de 99% dos casos. No entanto, se o exame foi feito com métodos menos confiáveis, deve considerar-se a repetição do teste genético com análise de metilação do DNA, uma vez que algumas outras condições se sobrepõem clinicamente à SPW. A IPWSO pode ajudar.

Como resultado do aumento do conhecimento sobre a SPW nas últimas décadas, muitos adultos são saudáveis e vivem até à velhice, especialmente quando seguem uma dieta rigorosamente supervisionada, com restrições calóricas, e as comorbidades são prevenidas ou tratadas ativamente. As consultas médicas e as análises laboratoriais periódicas são essenciais, e devem ser realizadas anualmente.

No entanto, a IPWSO reconhece que o acesso a serviços de saúde e especialistas pode ter diferenças consideráveis de país para país. Este documento resume as principais necessidades de cuidados de saúde em adultos com SPW.

### **Sintomas e comorbidades mais comuns:**

- **Hiperfagia** - um desejo incontrolável de comer, que leva à obesidade grave se a alimentação não for restringida, controlada e supervisionada
- **Hipotonia e redução da massa muscular** - frequentemente combinadas com um baixo nível de atividade física, o que resulta em baixa taxa metabólica e baixa necessidade calórica. Hipotonia e redução da massa muscular é uma das principais causas de escoliose e cifose. A porcentagem de gordura corporal é superior ao normal, mesmo com um IMC (Índice de Massa Corporal, kg/m<sup>2</sup>) normal
- **Obesidade grave** - Aumenta o risco de diabetes tipo 2, hipertensão arterial, insuficiência respiratória e cardíaca, apneia obstrutiva do sono, síndrome de hipoventilação da obesidade, hipercolesterolemia, trombose venosa e problemas articulares.
- **Insuficiências hormonais hipofisárias** - tais como hipogonadismo, deficiência de hormônio de crescimento e hipotireoidismo central

- **Gastrointestinal** - O reflexo de vômito é diminuído na maioria das pessoas com SPW devido à disfunção do sistema nervoso autônomo. Muitas pessoas têm dificuldades em mastigar e engolir, o que pode levar a ter refluxo e a asfixia. A obstipação crônica é frequente e é causada pela lentificação do trânsito intestinal. O vômito pode ser um sinal de doença grave
- **Escoriação da pele** - frequentemente relacionada com stress e falta de ocupação, está associada a risco de infeções e cicatrizes na pele. A escoriação da pele pode levar a doenças graves se as feridas pós-cirúrgicas não forem bem protegidas
- **Escoriação retal** - muitas vezes associada a obstipação e que, em casos graves, pode resultar em úlceras retais, hemorragia significativa, anemia, fístulas e infeções
- **Histórico de atraso global no desenvolvimento/deficiência intelectual/ dificuldades na aprendizagem e problemas comportamentais** - podem variar de leves a graves e, muitas vezes, é necessário apoio para lidar com a vida cotidiana.
- **Psicose e/ou variações de humor** - podem surgir inesperadamente e exigir avaliação psiquiátrica. Alterações súbitas e persistentes do comportamento ou perda de apetite podem indicar doença física ou psiquiátrica
- **Intolerância ao stress** - afeta as relações e pode levar à escoriação da pele e a episódios de intensa irritabilidade
- **Problemas respiratórios** - a apneia do sono é comum e deve ser avaliada por estar associada a doenças cardiovasculares

#### **Problemas adicionais:**

- **Problemas na regulação da temperatura** - por vezes, causa hipertermia, hipotermia e falta de resposta febril, mesmo em vigência de infeções graves
- **Elevado limiar de dor** - pode mascarar alguns sintomas e doenças mais graves. Os exames radiológicos devem ser considerados, mesmo que os sintomas observados não sejam graves
- **Gastroparesia e necrose gástrica** - em casos raros, pode desenvolver-se uma distensão do estômago após comer em excesso ou por obstipação ou gastroenterite. A dor e os vômitos podem estar ausentes. Neste caso há necessidade de intervenção e uma sonda gástrica pode ajudar a evitar complicações e progressão para necrose gástrica.

#### **Histórico clínico cuidadoso, com ênfase no seguinte:**

Os adultos com SPW têm, muitas vezes, dificuldades em descrever as suas necessidades de cuidados de saúde, por isso é fundamental obter um historico clínico cuidadoso junto da família/cuidadores.

- **Medicamentos e dosagens** - avaliação de medicamentos que já não são necessários, interações medicamentosas e efeitos secundários dos medicamentos (por exemplo, hiponatremia)
- **Peso** - Oscilações nas medições semanais, em particular alterações recentes
- **Ambiente alimentar** - acesso a alimentos em casa, no trabalho e entre ambos, aumento da supervisão, intervenções dietéticas
- **Atividade física/exercício** — rotinas, horas por semana
- **Respiração** - falta de ar durante a atividade física, especialmente se for um sintoma recente
- **Anomalias do sono** – roncar, sinais de apneia, insônia, sonolência diurna
- **Problemas gastrointestinais** — disfagia, refluxo, obstipação e escoriação retal
- **Enurese noturna** - afastar infeção do trato urinário, especialmente se for um quadro recente
- **Sexualidade, relacionamentos e educação** - Ciclos menstruais, atividade sexual, contraceção, potencial risco para abuso sexual
- **Escoriação da pele** - pode causar infeções e inclui roer as unhas e morder os lábios de forma agressiva
- **Problemas dentários** - danos causados por refluxo, ranger os dentes, periodontite
- **História de fraturas de baixo impacto** - considerar avaliação da densidade mineral óssea (DEXA), alterações no padrão de marcha justificam realizar radiografias para descartar fratura.
- **Estados mentais/emocionais/psicológicos**
  - Os problemas comportamentais podem ser acentuados quando falta estrutura e rotina no dia a dia ou em situações de insegurança. É necessário apoio e estabelecer uma rotina diária
  - Hábitos comuns - por exemplo, persistência de fala, comportamento repetitivo, e características autistas
  - Sintomas psiquiátricos — psicose, depressão, perturbações do humor. Pode ser necessária avaliação psiquiátrica e medicação. Por norma, doses baixas de antipsicóticos são suficientes e ajudam a evitar os efeitos adversos
- **Situação de vida** - por exemplo, morar em casa com a família, em lares assistidos ou em lares especializados em SPW. Deve avaliar-se a situação social e económica do paciente e o conhecimento dos cuidadores sobre a SPW
- **Situação profissional/rotina diária** - formação profissional e atividades remuneradas

#### Exame físico (anual):

- **Altura, peso e índice de massa corporal (IMC, kg/m<sup>2</sup>)**
- **Pressão arterial, pulso, ausculta cardíaca e pulmonar** - Investigar hipertensão arterial, Insuficiência cardíaca, e Arritmia

- **Edema nas pernas** - acumulo de líquido ou linfa, ou secundário à obesidade. O edema dependente é tratado com diuréticos e meias de compressão. Apenas as meias de compressão são eficazes para o tratamento do linfedema, devendo a medida do tamanho das meias ser realizada preferencialmente por um terapeuta ocupacional qualificado. A perda de peso numa pessoa com obesidade ajuda a reduzir o edema nas pernas.
- **Exame abdominal** - Investigar obstipação, Colelitíase. Considere a realização de exame retal e radiografias abdominais em caso de distensão abdominal grave
- **Inspeção das costas e articulações** - Investigar escoliose, cifose, anomalias articulares
- **Pele** - procurar por úlceras e ou Infecções
- **Pés e posição dos pés** - avaliar os pés (planos?) e se há necessidade de calçado especial/palmilhas
- **Órgãos genitais masculinos** - Avaliar a localização dos testículos e caso tenha criptorquidia considere o encaminhamento para o urologista. Procurar por Infecção fúngica inguinal-crural (devido à falta de higiene)

#### Exames de sangue (anuais):

- Hemograma completo
- Na<sup>+</sup>, K<sup>+</sup>, creatinina, enzimas hepáticas
- Colesterol total e frações e triglicérides (em jejum)
- Hemoglobina glicada (A1c) e glicemia em jejum
- Vitamina D (25-OH), cálcio
- Função tireoideana (TSH, T<sub>3</sub> livre, T<sub>4</sub> livre)
- hormônios sexuais (LH, FSH, estrogénio em mulheres e testosterona em homens) em jejum
- IGF-1: para as pessoas recebendo hormônio de crescimento, com confirmação da dose e da adesão.

#### Outras recomendações:

- **Exame oftalmológico** - a cada 2 a 3 anos
- **Exame dentário e higiene** - duas vezes por ano ou com maior frequência, se necessário
- **Avaliação auditiva** - em pessoas com deficiências na fala e com mais de 50 anos
- **Estado mental** - se houver uma mudança súbita e persistente no estado mental ou comportamento, avalie a presença de crenças ou experiências mentais anômalas que sugiram o início de uma doença mental
- **Ecocardiografia** - a cada 2 a 3 anos, especialmente em caso de obesidade
- Participação em **programas nacionais de rastreio de doenças**

**Se possível, recomenda-se também o seguinte:**

- **Endocrinologista** - para avaliar a função hipotalâmica/hipofisária e o risco de diabetes. Recomenda-se o tratamento com hormônio de crescimento e hormônios sexuais, na ausência de contraindicações
- **Médico Geneticista** - para confirmar os testes genéticos e para aconselhamento genético dos pais e familiares
- **Nutricionista (ou equivalente)** - para garantir o conhecimento dos requisitos da SPW
- **Fisioterapia** - para avaliar articulações, músculos e recomendações para atividades motoras e como adjuvante no tratamento do edema
- **DEXA (Densitometria por absorciometria de Dupla Energia)** - para avaliar a densidade mineral óssea e a composição corporal
- **Bioimpedanciometria elétrica** - para medições da composição corporal
- **Radiografias da coluna vertebral em pé** - para pessoas com escoliose e/ou cifose, para monitorizar a progressão. Podem também revelar obstipação grave.
- **Polissonografia** - se houver suspeita de apneia do sono ou quando houver sonolência diurna
- **Otorrinolaringologista** - se houver ronco excessivo
- **Fonoaudiologia** - para avaliação a função da deglutição e tratamento da disfagia se houver

É possível encontrar mais informações no site da Organização Internacional da Síndrome de Prader-Willi (IPWSO), que inclui informações sobre organizações de apoio à família em mais de 100 países: <http://www.ipwso.org>

Aconselhamento em situações agudas: para profissionais de saúde e famílias:  
<https://ipwso.org/information-for-medical-professionals/important-medical-facts/>

O [sítio Web GeneReviews](http://www.ncbi.nlm.nih.gov/books/NBK1330/) é uma fonte de informações detalhadas sobre a SPW:  
<http://www.ncbi.nlm.nih.gov/books/NBK1330/>