



ENEPEX

ENCONTRO DE ENSINO,
PESQUISA E EXTENSÃO

8° ENEPE UFGD • 5° EPEX UEMS

QUALIDADE DE VIDA DE INDIVÍDUOS COM SÍNDROME DE PRADER WILLI: UMA REVISÃO DE LITERATURA

Luciene Antunes Barbosa¹, Caroline Olsen Rodrigues Apolonio¹; Veronica Aparecida Pereira²

UFGD/FCH- Caixa Postal 533, 79.804-970- Dourados-MS, E-mail: lucieneantunes_natura@hotmail.com

¹ Acadêmicas do Curso de Psicologia - FCH- UFGD – Bolsistas do Programa de Educação Tutorial –PET – Conexões de Saberes Psicologia, Ciências Sociais e Geografia.

² Docente do Curso de Psicologia, FCH – UFGD –Tutora do PET-Conexões de Saberes Psicologia, Ciências Sociais e Geografia.

RESUMO

A Síndrome de Prader-Willi tem origem genética, sendo caracterizado por um quadro de hipotonia e distúrbios endócrinos, dificuldades motoras, obesidade, déficit cognitivo hiperfagia, deficiência intelectual. Na literatura, há uma série de estudos que descrevem exames físicos e laboratoriais para diagnóstico e estudos comparativos entre indivíduos com e sem a síndrome. No entanto, são poucos os estudos que descrevem processos de intervenção e melhoria de qualidade de vida destes indivíduos. O presente estudo buscou apresentar uma breve revisão sobre o tema, relatando sua importância e implicações para o desenvolvimento de modo a favorecer futuras intervenções junto a estes indivíduos.

Palavras-Chave: Qualidade de vida; Síndrome de Prader-Willi; Hipotonia; Obesidade; Intervenções Precoce

INTRODUÇÃO

Algumas síndromes apresentam baixa prevalência, o que resulta muitas vezes em poucos estudos sobre as mesmas. Entretanto, na área de estimulação precoce compreender necessidades específicas de indivíduos que apresentam deficiências ou síndromes raras, faz-se necessário para contribuir para a qualidade de vida destes indivíduos. Desta forma, no presente estudo, realizou-se uma revisão da literatura sobre a Síndrome de Prader-Willi (SPW), a qual apresenta prevalência de 1/15000. Para o presente artigo, foram selecionados textos completos, a partir do ano 2000, nos sítios da Capes e Bireme. Para seleção de temas secundários foram indicados os termos: hipotonia, hiperfagia, obesidade e intervenção

precoce. No escopo do presente estudo foram descritos os textos que contribuíram para compreensão dos sintomas, diagnóstico e possibilidades de intervenção.

A relevância de pesquisas sobre a SPW é destacada por diversos autores (MOLFETTA, 2002; QUAIO, 2012; YANG, 2013; TUYSUZ, 2014) para que sejam mais explorados os sinais e sintomas que possibilitam diagnóstico precoce, formas de tratamento e promoção de desenvolvimento e qualidade de vida. Para tanto, apresenta-se nesta seção algumas questões que se mostram pertinentes ao estudo, sendo estas: a conceituação da síndrome, implicações dos principais sintomas observados, diagnóstico, pesquisas, intervenções e atuação multiprofissional.

A SPW foi reportada primeiramente em 1956, sendo os detalhes etiológicos e interventivos investigados até os dias atuais (SETTI, 2012). Trata-se de uma síndrome genética que apresenta como sinais e sintomas um quadro de hipotonia e distúrbios endócrinos, podendo acarretar dificuldades motoras e obesidade (CARVALHO; TRAD; PINA-NETO, 2006; CARVALHO et al. 2007; ROSSO, 2012), hiperfagia e deficiência intelectual (CARVALHO; TRAD, PINA-NETO, 2012) e baixa estatura (DAMIANI, 2008; CASSIDY; DRISCOLL, 2009).

Para o diagnóstico clínico, Damiani (2008) destacou a necessidade de estudo do ácido desoxirribonucleico (DNA), avaliado por biologia molecular, considerando como indicadores importantes para a avaliação a presença de hipotonia e histórico de sucção precária (até os dois anos), seguido de baixo desenvolvimento global, hiperfagia e obesidade (de dois a seis anos), deficiência intelectual leve ou moderada, compulsão alimentar, hipogonadismo e problemas comportamentais (da adolescência até a vida adulta). As dificuldades alimentares tendem a permanecer na adolescência e vida adulta, requerendo medidas restritivas frequentes. Quanto mais precoce o diagnóstico, melhores serão as condições de estabelecimento dessas medidas, o que poderá favorecer a manutenção do peso. Porém, o que se percebe na descrição dos estudos é que poucos são os casos em que a SPW é diagnosticada no primeiro ano de vida. No estudo descrito por Quaió et al. (2012) entre 35 pacientes acompanhados, apenas seis deles tiveram o diagnóstico precoce.

A hipotonia é o primeiro e um dos mais relevantes sinais a serem observados em neonatos. Em estudo desenvolvido por Tuysuz et al. (2014) com 65 bebês com quadro de hipotonia, a prevalência para SPW foi de 10,7% (7/65). Em relação às dificuldades motoras, Damiani (2008) apontou que a hipotonia pode ser tão marcante no primeiro ano de vida a

ponto de dificultar a alimentação do bebê, levando muitos a serem alimentados por sonda para evitar morte por inanição.

A obesidade em pessoas com a SPW surge em decorrência de distúrbios endócrinos e metabólicos, os quais tem como consequência a diminuição de saciedade, seguidos de hiperfagia (CARVALHO et al. 2007). A falha no envio da resposta de saciedade é interpretada pelo organismo como fome, o que torna difícil o controle alimentar, requerendo atenção constante. Entre os sintomas destacados no presente estudo, os distúrbios endócrinos ainda requerem atenção, sobretudo em relação às consequências relacionadas a baixa estatura e problemas relacionados à puberdade em razão de hipogonadismo.

A possibilidade de tratamento hormonal com aplicações de rhGH foi investigada por Kuo et al. (2007) e Damiani (2008), observando-se resultados positivos para constituição corpórea, aumento da massa magra e tecido ósseo, efeitos que extrapolam a questão da baixa estatura. No entanto, para alguns pacientes, Kuo et al. (2007) observou alguns efeitos colaterais que precisam ser cuidadosamente analisados.

Kuo et al. (2007) avaliou sete pacientes por dois anos com idades entre seis e 14 anos, com acompanhamento longitudinal a cada três meses, durante um período de dois anos. Neste período os pacientes recebiam aplicação de Hormônio do Crescimento (hrGH) na dose 0,1 U/kg/dia subcutâneo, no máximo 8 U/dia, seis vezes por semana. Dois dos pacientes precisaram interromper o tratamento em razão da ocorrência de efeitos colaterais (edema nos membros inferiores, hipertensão arterial e epifisiólise da cabeça do fêmur). Para os pacientes que continuaram o tratamento observou-se melhora na composição corpórea, aumento da velocidade de crescimento, discreta diminuição de gordura corporal, aumento da massa magra e do tecido ósseo. Também se observaram ganhos relacionados ao desempenho motor e agilidade. Os resultados sugerem que o tratamento propicia efeitos benéficos na aparência física, energia e resistência, diminuindo as dificuldades sociais existentes. Porém, a eminência dos efeitos colaterais precisa ser avaliada individualmente.

Segundo Damiani (2008) os pacientes tratados com hrGH tiveram além dos ganhos supramencionados, melhora cognitiva e da linguagem, comparados aos pacientes que não receberam tratamento no primeiro ano. O autor apontou que o uso de hrGH em pacientes com SPW propicia melhoria de qualidade de vida da crianças, devendo ser indicado precocemente. Embora comumente o hrGH encontre-se associado às questões do crescimento, sua indicação na SPW contribui para a melhora do perfil metabólico do paciente.

O tratamento com hrGH também tem sido indicado para pacientes que apresentam quadro de escoliose, com alta prevalência na adolescência. O diagnóstico para escoliose em crianças com SPW tem ocorrido, para 15% delas, em torno dos 3 a 6 anos e, na adolescência, cerca de 80% deles tem indicativos cirúrgicos de alta complexidade (PEDRAIS; MARCUSON; GALLEGOS, 2012).

Outra questão muito presente na descrição da SPW é a ocorrência de deficiência intelectual leve ou moderada. Porém esta relação ainda não se encontra suficientemente explicada, variando em torno dos subtipos da SPW e grau de comprometimento do indivíduo na vida adulta, principalmente em relação à linguagem. No estudo de Chevalèreet al. (2013) buscou-se identificar se vinte indivíduos adultos com SPW tinham sua função executiva global prejudicada e como o quociente intelectual (QI) e funções executivas se relacionavam aos subtípicos genotípicos. Os resultados apontaram para um déficit de funcionamento executivo, que está mais ligado a habilidades verbais do que de desempenho. Apontaram, também, que o impacto no funcionamento executivo pode variar de acordo com o genótipo.

Considerando as habilidades verbais necessárias para avaliação da função executiva e melhor compreensão das variáveis relacionadas à deficiência mental, intervenções na área da linguagem mostram-se extremamente necessárias. Neste âmbito, Misquiatti et al. (2011) relataram um estudo de caso, de acompanhamento longitudinal, para o qual a intervenção fonoaudiológica com uma criança com a SPW foi eficaz em diferentes níveis, no que se refere às habilidades fonológicas, sintáticas, lexicais e pragmáticas da linguagem. A criança foi acompanhada dos quatro a oito anos, mostrando boa evolução de repertório e compreensão.

A deficiência mental em pacientes que apresentam síndromes genéticas precisa ser devidamente avaliada, valorizando-se as habilidades que sejam promissoras para a promoção de qualidade de vida e autonomia do indivíduo.

Pesquisas como as de Setti et al. (2012) apontaram para a importância do trabalho multidisciplinar afim de que se possam amenizar os efeitos deletérios da SPW. No relato dos autores, teve destaque a relevância do diagnóstico correto e intervenções terapêuticas e educacionais precoces, bem como a atuação de uma equipe multiprofissional integrada e o desenvolvimento de protocolos assistenciais para melhor manejo dos pacientes.

Os textos destacados no presente estudo contribuíram para que se atingissem os objetivos de fomentar a discussão e acerca dos sintomas, diagnóstico e tratamento da SPW. Contudo, ainda permanece a necessidade de desenvolvimento de estudos sobre

acompanhamentos multiprofissionais a pessoas com a síndrome de modo a prevenir a obesidade e déficits cognitivos.

CONCLUSÃO

A presente revisão aponta para a existência de textos descritivos sobre os sintomas e diagnóstico, porém não foram encontradas produções no âmbito da psicologia e da educação de modo a divulgar formas de intervenção que favoreçam a qualidade de vida de indivíduos com a SPW. A lacuna encontrada aponta para a necessidade de produções nesta área.

Concluimos que pouco trabalhos foram desenvolvido sobre a síndrome em quase 60 anos, contudo houve um avanço com a possibilidade do diagnóstico precoce e tratamentos remediativos. A escassez de material para estudos e tratamentos ainda em andamento demonstra que há muito a ser estudado sobre a SPW e que no momento o que se pode fazer é tentar identificar precocemente a criança com a síndrome e desenvolver junto a mesma e seus familiares intervenções preventivas, principalmente que possam minimizar as questões da obesidade, déficit intelectual, problemas sociais e acadêmicos. O trabalho requer atuação de uma equipe multiprofissional integrada.

Apoio Financeiro: FNDE/MEC – Programa de Educação Tutorial

REFERÊNCIAS

CARVALHO, F. C.; TRAD, C.; PINA-NETO, J.M. Atypical presentation of Prader-Willi Syndrome With Klinefelter (XXY karyotype) and Craniosynostosis. *ArqNeuropsiquiatr*, São Paulo, v 64, n. 2, p. 303-305, 2006
CARVALHO, F.C. et al.. Abordagem Terapêutica da Obesidade na Síndrome de Prader-Willi. *ArqBrasEndocrinolMetab*, v. 51 n.6, p. 913-919, 2007.

[CASSIDY, S.B.](#); [DRISCOLL, D.J.](#) Prader-Willis syndrome. *Eur J Hum Genet*; v.17, n.1, p. 3-13, 2009.

CHEVALÈRE, J. et al. Assessment of executive functions in Prader-Willi syndrome and relationship with intellectual level. *Journal of Applied Research in Intellectual Disabilities*, v.26, n.4, p. 309–318, 2013

DAMIANI, D. Uso de hormônio de crescimento na síndrome de Prader-Willi. *ArqBrasEndocrinolMetab*, São Paulo, v. 52, n. 5, p. 833-838, 2008.

KUO,J.Y. et. al. Síndrome de Prader-Willi: Aspectos Metabólicos Associados ao Tratamento Com Hormônio de Crescimento. *ArqBrasEndocrinolMetab*, v. 51, n.1, p.92-98, 2007.

MISQUIATTI et. al. (2011). Percurso e resultados da terapia fonoaudiológica na síndrome de Prader-Willi (SPW): relato de caso. *J SocBrasFonoaudiol*; v.23, n.1, p. 77-81, 2011.

MOLFETTA, G. A. et al. A further case of a Prader-Willi Syndrome phenotype in a patient with Angelman Syndrome molecular defect. *ArqNeuropsiquiatr*, v.60, n.4, p.1011-1014, 2002.

PEDRAIS, J. G.; MARCUSON, K. W.; GALLEGOS, V. H. Escoliose e síndrome de Prader-Willi: análise de cinco casos tratados cirurgicamente. *Columna*,v.11, n.2, p. 127-130, 2012

QUAIO, C.R.D.A.C. et al. A clinical follow-up of 35 Brazilian patients with Prader-Willi Syndrome. *Clinics*, v. 67, n.8, p. 917-921, 2012.

SETTI, J. S. et al. Multidisciplinary care in the intensive care unit for a patient with Prader-Willi syndrome: a dental approach. *RevBrasTer Intensiva*;v.24, n.1, p.106-110, 2012.

[TUYSUZ, B.](#) etal. [Prevalence of Prader-Willi syndrome among infants with hypotonia.](#) *J Pediatr*; v. 164, n.5, p. 1064-1067, 2014.