

Características clínicas principais:

- **Hipotonia neonatal:**

Fraqueza muscular e baixo tônus muscular nos recém-nascidos, levando a dificuldades de alimentação e ganho de peso.

- **Apetite insaciável e obesidade:**

Desenvolvimento de um apetite excessivo(Hiperfagia), muitas vezes levando à obesidade, pode começar logo na infância.

- **Alterações no crescimento:**

Baixa estatura, mãos e pés pequenos, são comuns.

- **Características faciais distintas:**

Olhos amendoados, lábio superior fino, boca com cantos voltados para baixo, e fronte estreita.

- **Problemas comportamentais:**

Comportamentos obsessivo-compulsivos, dificuldades de socialização, e alterações de humor, são frequentes.

- **Atraso no desenvolvimento:**

Atraso no desenvolvimento motor, da fala e da aprendizagem.

- **Alterações endócrinas:**

Hipogonadismo (desenvolvimento incompleto dos órgãos sexuais), criptorquidia (testículos não descidos) e problemas com hormonas de crescimento.

- **Outras características:**

Pele e cabelo mais claro que o dos pais, estrabismo, tolerância diminuída à dor e problemas respiratórios.

Sintomas que variam com a idade:

- **Recém-nascidos:**

Hipotonia, dificuldades de alimentação, choro fraco, sono excessivo e problemas de sucção.

- **Infância:**

Apetite insaciável, ganho de peso excessivo, atraso no desenvolvimento e dificuldades comportamentais.

- **Adolescência e idade adulta:**

Obesidade, problemas de saúde relacionados com a obesidade (diabetes tipo 2, hipertensão) e dificuldades comportamentais persistentes.

Testes e diagnósticos:

Testes Genéticos:

- **Análise de Metilação do DNA:**

Este é o teste padrão-ouro para o diagnóstico da Síndrome de Prader Willi. Ele avalia a metilação dos genes na região 15q11-q13 do cromossoma 15, que pode ser anormal em casos da Síndrome.

- **Hibridação In Situ Fluorescente (FISH):**

O FISH é usado para detetar deleções no cromossoma 15, que são uma causa comum na Síndrome de Prader Willi.

- **Microarrays de DNA:**

Esta técnica pode identificar deleções e outras alterações cromossômicas na região 15q11-q13.

Importância do Diagnóstico Precoce:

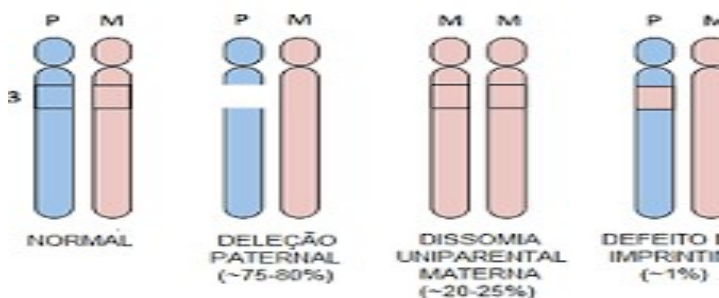
O diagnóstico precoce da Síndrome de Prader Willi é fundamental para iniciar o tratamento adequado e prevenir complicações. O tratamento pode incluir terapia com hormona de crescimento, acompanhamento nutricional, fisioterapia, terapia ocupacional e acompanhamento psicológico.

Após o diagnóstico, é recomendado informar a família sobre as causas, consequências e o quotidiano das pessoas com a Síndrome de Prader Willi.

GENÉTICA:

A Síndrome de Prader-Willi é uma doença genética causada pela perda de expressão de genes paternos na região 15q11-q13 do cromossoma 15.

Deleção no cromossoma 15 no alelo paterno, dissomia uniparental materna (herança de duas cópias do cromossomo 15 da mãe, sem a cópia do pai) e defeitos no centro de impressão, traduz a Síndrome de Prader Willi



Deleção: Cerca de 70% dos casos da Síndrome de Prader Willi são causados por uma deleção, ou seja, uma parte do cromossomo 15 de origem paterna está em falta.

Dissomia Uniparental Materna: Em cerca de 25% dos casos, a pessoa com a Síndrome de Prader Willi herda duas cópias do cromossoma 15 da mãe e nenhuma do pai.

Imprinting Genômico: O Imprinting genômico é um processo em que certos genes são expressos de forma diferente dependendo da sua origem (paterna ou materna).

No caso da Síndrome de Prader Willi, os genes paternos na região 15q11-q13 são importantes para o desenvolvimento normal. Quando há um defeito no centro de impressão ou quando a cópia paterna é inativa, mesmo que presentes genes não são expressos corretamente, levando a esta condição (Síndrome de Prader Willi).

Conhecer melhor a Síndrome de Prader Willi

O funcionamento único do cérebro das pessoas com Síndrome de Prader-Willi

O hipotálamo e o sistema neuronal nas pessoas com Síndrome de Prader-Willi funcionam de maneira única. A intensidade das características associadas à síndrome varia muito de caso para caso, podendo ser mais leve ou mais pronunciada. A maioria das vezes, as pessoas com Síndrome de Prader-Willi têm uma estatura baixa bem como baixo tônus muscular, o que pode tornar o exercício físico um verdadeiro desafio. É recomendada natação, equitação, caminhadas, entre outros.

Gestão do apetite e alimentação

Um dos desafios da Síndrome de Prader-Willi é a dificuldade em reconhecer a sensação de saciedade, devido a uma desregulação no hipotálamo. Isto leva a um apetite constante e à necessidade, por parte das famílias e círculos sociais, de aprender estratégias para gerir os seus hábitos alimentares. Com um bom apoio dos cuidadores, uma dieta equilibrada, reduzida em calorias e uma rotina alimentar estruturada, muitas pessoas com Síndrome de Prader-Willi conseguem alcançar um estilo de vida saudável.

Riscos à saúde e prevenção

Embora o comportamento alimentar compulsivo possa aumentar o risco de obesidade e outras complicações de saúde, como diabetes ou problemas cardiovasculares, estas dificuldades podem ser mitigadas com um acompanhamento precoce e consistente. É importante ensinar e aplicar rigorosamente estratégias desde cedo, para promover uma relação saudável com a alimentação.

Características emocionais e sociais

As pessoas com Síndrome de Prader-Willi enfrentam desafios emocionais, como lidar com situações inesperadas ou mudanças na rotina, podendo causar ansiedade. Perguntas repetitivas ou momentos de frustração são formas que os jovens encontram para lidar com a insegurança. Por outro lado, as pessoas com a Síndrome, são frequentemente afetuosas, abertas e comunicativas, criando fortes laços com as pessoas ao seu redor. A sua capacidade de demonstrar carinho é marcante e muitos encontram alegria em interações sociais, especialmente com adultos.

Talentos e conforto na rotina

Muitas pessoas com Síndrome de Prader-Willi revelam talentos notáveis em tarefas que exigem motricidade fina. Além disso, rituais e rotinas organizadas dão-lhes uma sensação de conforto e segurança, ajudando-as a enfrentar o dia-a-dia com confiança.

Tratamento e perspectivas futuras

Embora atualmente não haja cura para a Síndrome de Prader-Willi, existem diversas formas de melhorar significativamente a qualidade de vida. O apoio pedagógico-psicológico precoce é essencial para promover o desenvolvimento emocional e social. A administração de hormona de crescimento, iniciada ainda na infância, tem transformado o desenvolvimento físico e motor, permitindo que uma nova geração de pessoas com Síndrome de Prader-Willi cresça com mais oportunidades e potencial para uma vida plena e satisfatória. O teste genético está disponível e é essencial para confirmar o diagnóstico e definir o genótipo. Um único teste genético, a análise de metilação do DNA, pode conclusivamente fazer o diagnóstico em 99% dos casos.