



CARACTERIZAÇÃO DAS MANIFESTAÇÕES CLÍNICAS DA SÍNDROME DE PRADER-WILLI E TRATAMENTOS: UMA REVISÃO INTEGRATIVA DE LITERATURA

CHARACTERIZATION OF CLINICAL MANIFESTATIONS OF PRADER-WILLI SYNDROME AND TREATMENTS: AN INTEGRATIVE LITERATURE REVIEW

Danielly Lemes Aguiar ¹, Lívio Napoleão Lima Melo ², Maria Zilda Pinheiro Ribeiro Reis Carvalho ³, Morgana Mendes Fonseca ⁴, Nelson Jorge Carvalho Batista ⁵

e331199

<https://doi.org/10.47820/recima21.v3i3.1199>

RESUMO

A síndrome de Prader-Willi (SPW) é um distúrbio multissistêmico complexo caracterizado por várias manifestações clínicas, incluindo deficiência intelectual, letargia infantil e hipotonia, com subsequente prejuízo no desenvolvimento motor. O objetivo da pesquisa foi então, analisar as produções científicas acerca das manifestações clínicas e tratamentos utilizados para a síndrome de Prader-Willi. O presente estudo trata-se de uma revisão integrativa de literatura, quantitativa e exploratória nas bases de dados *on-line*: LILACS, PubMed e Scielo. A busca do material foi feita através da estratégia PICO. A análise dos dados foi feita através de leitura detalhada do conteúdo dos artigos categorizados por critérios de inclusão e exclusão pré-estabelecidos. Obteve-se um total de 85 publicações e após realizar a filtragem aplicando os critérios, passou-se a ter 10 publicações refinadas de acordo com os objetivos do estudo, distribuídas em diferentes periódicos e subdivididas em duas categorias discursivas, uma que aborda as manifestações clínicas e a outra os tratamentos da doença em questão. As manifestações clínicas geralmente são hipotonia, disfunções alimentares e retardo em seu processo de crescimento desde o nascimento, porém mais estudos são necessários para corroborar os benefícios das terapias indicadas e diminuição dos impactos das manifestações clínicas na vida do indivíduo portador.

PALAVRAS-CHAVE: Síndrome de Prader-Willi. Manifestações clínicas. Tratamento

ABSTRACT

Prader-Willi Prader-Willi syndrome (PWS) is a complex multisystem disorder characterized by several clinical manifestations, including intellectual disability, infantile lethargy, and hypotonia, with subsequent impairment in motor development. The objective of the research was, therefore, to analyze the scientific productions about the clinical manifestations and treatments used for Prader-Willi syndrome. The present study is an integrative, quantitative and exploratory literature review in the online databases: LILACS, PubMed and Scielo. The search for the material was carried out using the PICO strategy. Data analysis was performed through a detailed reading of the content of articles categorized by pre-established inclusion and exclusion criteria. A total of 85 publications were obtained and after filtering applying the criteria, 10 publications were refined according to the objectives of the study, distributed in different journals and subdivided into two discursive categories, one that addresses the clinical manifestations and the other the treatments of the disease in question. Clinical manifestations are usually hypotonia, eating disorders and delay in their growth process from birth, but more studies are needed to corroborate the benefits of the indicated therapies and decrease the impacts of clinical manifestations in the life of the carrier.

KEYWORDS: Prader-Willi Syndrome. Clinical manifestations. Treatment

¹ Acadêmico do Curso de Bacharelado em Medicina da Faculdade CET.

² Acadêmico do Curso de Bacharelado em Medicina da Faculdade CET.

³ Acadêmico do Curso de Bacharelado em Medicina da Faculdade CET.

⁴ Acadêmico do Curso de Bacharelado em Medicina da Faculdade CET.

⁵ Professor do Curso de Bacharelado em Medicina da Faculdade CET, Mestre em Genética e Toxicologia Aplicada - ULBRA, Doutor em Biologia Celular e Molecular Aplicada à Saúde - ULBRA.



RECIMA21 - REVISTA CIENTÍFICA MULTIDISCIPLINAR ISSN 2675-6218

CARACTERIZAÇÃO DAS MANIFESTAÇÕES CLÍNICAS DA SÍNDROME DE PRADER-WILLI E TRATAMENTOS:
UMA REVISÃO INTEGRATIVA DE LITERATURA
Danielly Lemes Aguiar, Lívio Napoleão Lima Melo, Maria Zilda Pinheiro Ribeiro Reis Carvalho,
Morgana Mendes Fonseca, Nelson Jorge Carvalho Batista

INTRODUÇÃO

A Síndrome de Prader-Willi (SPW) é uma doença rara de origem genética que ocorre com alterações endócrinas, metabólicas e neurológicas que trazem grande prejuízo funcional aos pacientes e seus familiares. A etiopatogenia está ligada à erros durante a impressão gênica, na maioria das vezes podendo ser ocasionada por deleção paterna na região do cromossomo 15q11-q13, ocorrendo em cerca de 60% dos casos, ou ainda, pode ocorrer por dissomia uniparental materna que corresponde a 35% dos casos. A prevalência de SPW é de 1 a cada 15.000 nascidos vivos, afetando ambos os sexos, sem predileção por etnia ou grupo humano (BUTLER; MILLER; FORSTER, 2019).

Uma minoria dos casos não se inclui nas duas etiopatogenias citadas anteriormente. Cerca de 2 a 5% dos indivíduos que possuem SPW sofreram defeitos de impressão gênica, onde no momento dessa falha, ocorreu interrupção do processo de impressão do cromossomo 15 que é herdado do pai (CASSIDY; DRISCOLL, 2009).

Diante disso, é possível perceber uma grande variedade de manifestações clínicas da Síndrome de Prader-Willi durante a vida do paciente, principalmente no período neonatal, porém, essas características nem sempre são específicas dessa doença e podem acabar se confundindo com outros possíveis diagnósticos, o que acarreta em uma maior dificuldade de se obter um diagnóstico preciso (CHEON, 2016). Devido à essa dificuldade, nas últimas décadas, foram disponibilizados testes genéticos para conseguir diagnóstico definitivo da SPW, desse modo, os achados clínicos servem apenas como norteadores para indicar a realização do exame (PASSONE *et al.*, 2018).

Em cada fase da vida do paciente, existem diferentes achados clínicos característicos daquela época. Conforme já mencionado, essas condições clínicas são de extrema importância para decisão de realização do exame genético. Ao nascer, a hipotonia severa, lábio superior fino, hipoplasia das extremidades, anomalias genitais são alguns dos achados clínicos indicativos de SPW. Já na infância, é possível perceber obesidade, crescimento atrasado, alterações de aprendizagem e algumas alterações morfológicas, porém ao atingir a adolescência ou vida adultos, sinais como perturbações de comportamento, alterações psiquiátricas, obesidade, hiperfagia e puberdade atrasada estão presentes (COELHO, 2020).

Anualmente, há uma taxa de mortalidade que varia de 1 a 4%, situação essa, principalmente provocada por problemas advindos da obesidade e complicações decorrentes da hiperfagia. Ou seja, a prática de comer em excesso está diretamente relacionada com o aumento do risco de morte, visto que, através desse hábito é possível ocorrer situações de engasgo do paciente, aspiração quando se alimenta, ou até mesmo, casos de perfuração gastrointestinal (BUTLER *et al.*, 2017).

O tratamento da Síndrome de Prader-Willi deve ser multidisciplinar, o que ocorre devido ao fato de ser uma doença multisistêmica. Desse modo, além de ser fundamental uma intervenção precoce, é necessário que sejam realizadas condutas tratativas em relação a todos os sintomas presentes no paciente, como por exemplo, mudança de hábitos alimentares, principalmente em relação ao valor nutricional das refeições, acompanhamentos e tratamentos hormonais, comportamentais e administração de fármacos (GOULART, 2021).

RECIMA21 - Ciências Exatas e da Terra, Sociais, da Saúde, Humanas e Engenharia/Tecnologia



RECIMA21 - REVISTA CIENTÍFICA MULTIDISCIPLINAR ISSN 2675-6218

CARACTERIZAÇÃO DAS MANIFESTAÇÕES CLÍNICAS DA SÍNDROME DE PRADER-WILLI E TRATAMENTOS:
UMA REVISÃO INTEGRATIVA DE LITERATURA
Danielly Lemes Aguiar, Lívio Napoleão Lima Melo, Maria Zilda Pinheiro Ribeiro Reis Carvalho,
Morgana Mendes Fonseca, Nelson Jorge Carvalho Batista

Sendo assim, esse estudo tem como objetivo analisar as evidências científicas relacionadas à síndrome de Prader-Willi, principalmente sobre suas manifestações clínicas e tratamentos.

MÉTODO

A pesquisa trata-se de um estudo de revisão integrativa de literatura (RIL), que requer a união de achados científicos, nas bases de dados *on-line*, no intuito de identificar e compreender problemas, situações e vulnerabilidades relacionadas à população (SOARES *et al.*, 2014). Exige dos autores o estabelecimento de hipóteses e conclusões sobre o tema, sendo um trabalho que se alicerça na proposta de colaboração e integração de diversas disciplinas, com o objetivo de identificar práticas baseadas em evidências (OLIVEIRA *et al.*, 2017).

Utilizou-se a estratégia PICO, que ela propicia uma busca das evidências científicas relacionadas ao objeto, em que a letra P (*population*) indica a população, a letra I (*interest*) está relacionada ao interesse, Co (*context*) diz respeito ao contexto. O estudo comparativo de Methley (2014) sobre vários tipos de revisão sugere que a estratégia PICO permanece sendo a que possui maior sensibilidade para buscas em diferentes bases de dados.

Através dos critérios estabelecidos para o presente estudo, foram escolhidos os pacientes portadores da Síndrome de Prader-Willi como população; as manifestações clínicas como interesse; e, como tratamento e contexto, a identificação da síndrome através das manifestações clínicas e o tratamento necessário para cada tipo de sinais e sintomas apresentados nos portadores.

Para o levantamento dos achados científicos, as bases de dados utilizadas foram LILACS, PubMed e Scielo. Utilizaram-se os Descritores em Ciências da Saúde (DeCS/MeSH): “Síndrome de Prader-Willi” (“Prader-Willi *Syndrome*”), “Manifestações clínicas” (“*Clinical manifestations*”) e “Tratamento” (“*Treatment*”), onde realizou-se busca avançada utilizando-se o booleano AND para obtenção de dados referentes ao tema. Com isso, encontrou-se artigos para elaboração dos resultados e discussão de forma mais rápida e precisa.

Para a triagem dos artigos, foram utilizados os critérios de inclusão: elegeram-se aqueles originais, disponíveis *on-line* na íntegra, publicados nos últimos cinco anos (entre 2016 e 2021), relacionados com o tema e que estavam na língua portuguesa e inglesa. Logo, os critérios de exclusão utilizados foram: artigos que não estavam relacionados ao tema, artigos de revisão, dissertação de mestrado, tese de doutorado e trabalhos fora do período e outros idiomas.

Através de uma leitura minuciosa os dados coletados foram analisados e categorizados de acordo com a temática mais prevalente. À medida que a análise estava sendo realizada, um fluxograma acompanhava a seleção dos artigos fazendo a organização em número e detalhamento da elegibilidade dentro dos critérios. Os resultados foram organizados em formulários próprios e em seguida descritos em duas seções, um quadro contendo as características dos artigos (título, autor, ano, base de dados, e tipo de estudo) e uma tabela contendo informações das publicações (ano, título do periódico e frequência).



RECIMA21 - REVISTA CIENTÍFICA MULTIDISCIPLINAR

ISSN 2675-6218

CARACTERIZAÇÃO DAS MANIFESTAÇÕES CLÍNICAS DA SÍNDROME DE PRADER-WILLI E TRATAMENTOS:
 UMA REVISÃO INTEGRATIVA DE LITERATURA
 Danielly Lemes Aguiar, Lívio Napoleão Lima Melo, Maria Zilda Pinheiro Ribeiro Reis Carvalho,
 Morgana Mendes Fonseca, Nelson Jorge Carvalho Batista

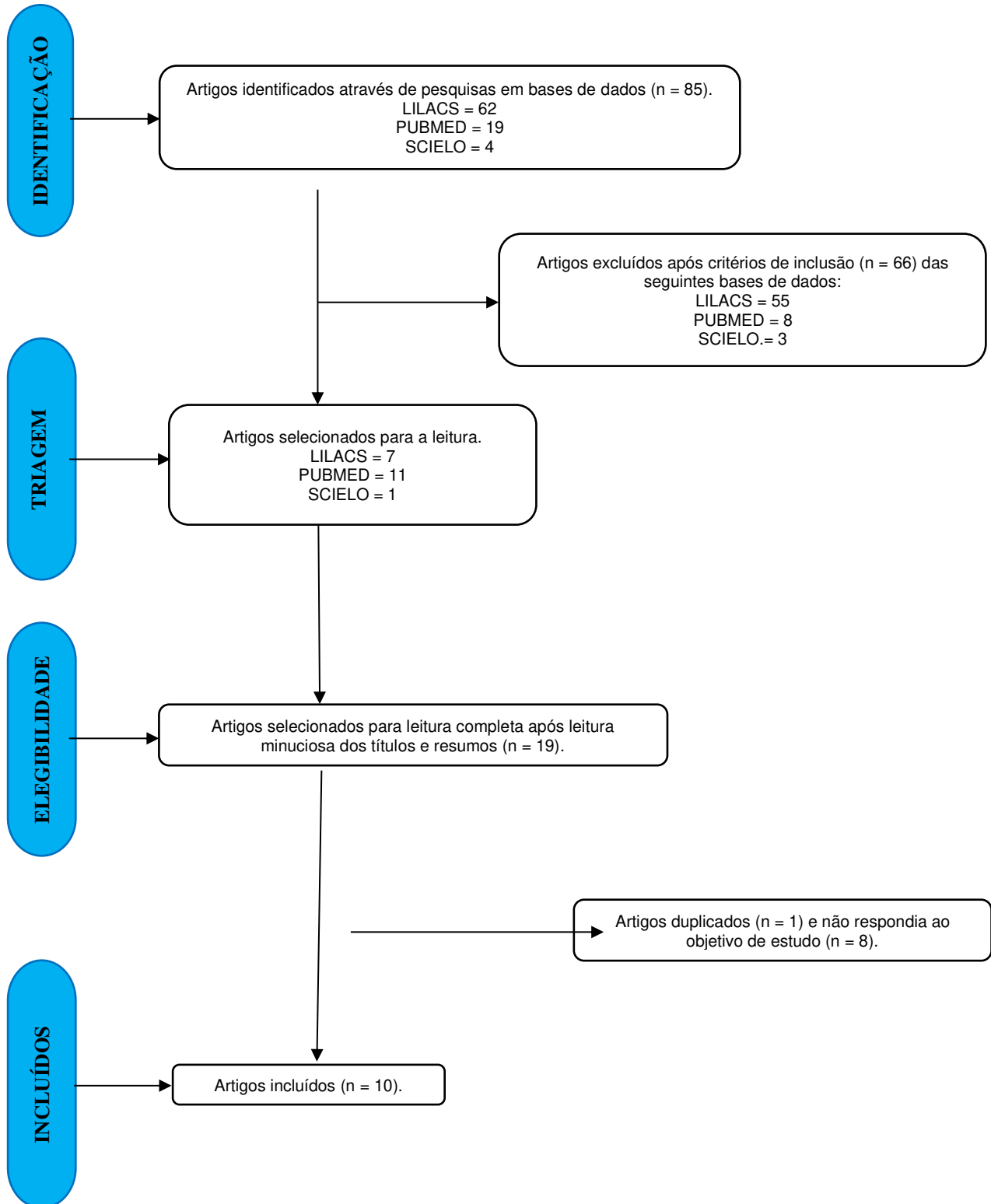


Figura I – Fluxograma Prisma da seleção independente dos estudos da pesquisa de revisão integrativa da literatura. LILACS / Pubmed / Scielo, 2016-2021.

Fonte: Dados da Pesquisa (2021).



RECIMA21 - REVISTA CIENTÍFICA MULTIDISCIPLINAR ISSN 2675-6218

CARACTERIZAÇÃO DAS MANIFESTAÇÕES CLÍNICAS DA SÍNDROME DE PRADER-WILLI E TRATAMENTOS:
UMA REVISÃO INTEGRATIVA DE LITERATURA
Danielly Lemes Aguiar, Lívio Napoleão Lima Melo, Maria Zilda Pinheiro Ribeiro Reis Carvalho,
Morgana Mendes Fonseca, Nelson Jorge Carvalho Batista

RESULTADOS E DISCUSSÃO

No momento da elaboração da pesquisa nas bases de dados fez-se um levantamento das publicações relevantes ao tema e foram encontrados 85 estudos. Após o levantamento, utilizou-se como critério de escolha os estudos publicados nos anos de 2016 a 2021, para obter-se dados mais atualizados sobre o tema. Após a filtragem por textos que se enquadravam nos critérios pré-estabelecidos, ficaram 19 artigos disponíveis nas plataformas de dados da LILACS, PubMed e Scielo. Com isso obteve-se 10 publicações refinadas de acordo com os objetivos do estudo e critérios de inclusão e exclusão, distribuídas em diferentes periódicos.

Tabela 1 - Distribuição das publicações conforme ano, periódico e frequência. Teresina, 2021.

Ano	Periódico	Frequência	%
2016	Revista AMRIGS	01	10%
2016	<i>Orphanet Journal Rare Diseases</i>	01	10%
2017	<i>Pediatric Obesity</i>	01	10%
2017	<i>Pediatrics</i>	01	10%
2018	São Paulo Medical Journal	01	10%
2019	<i>Orphanet Journal of Rare Diseases</i>	01	10%
2020	<i>Nutrientes</i>	01	10%
2020	<i>Genes (Basel)</i>	01	10%
2020	<i>Open Biology</i>	01	10%
	<i>The Journal of Clinical</i>		
2021	<i>Endocrinology and Metabolism</i>	01	10%

Fonte: Dados da Pesquisa (2021).

Ao realizar o cruzamento dos descritores e após efetuar a filtragem, ficaram apenas 10 (11,76%) estudos para o corpus da pesquisa. Com relação ao idioma, os artigos encontravam-se na língua portuguesa ou em inglesa. As bases de dados LILACS, PubMed e Scielo foram as escolhidas e através delas foi obtivo as publicações que melhor descreviam as manifestações clínicas e tratamentos de pacientes com a Síndrome de Prader-Willi.



RECIMA21 - REVISTA CIENTÍFICA MULTIDISCIPLINAR ISSN 2675-6218

CARACTERIZAÇÃO DAS MANIFESTAÇÕES CLÍNICAS DA SÍNDROME DE PRADER-WILLI E TRATAMENTOS:
UMA REVISÃO INTEGRATIVA DE LITERATURA
Danielly Lemes Aguiar, Lívio Napoleão Lima Melo, Maria Zilda Pinheiro Ribeiro Reis Carvalho,
Morgana Mendes Fonseca, Nelson Jorge Carvalho Batista

Quadro 1. Distribuição dos artigos nas bases de dados conforme o título, autor, ano, base de dados e tipo de estudo. Teresina, 2021.

TÍTULO	AUTOR	ANO	BASE DE DADOS	TIPO DE ESTUDO
Relato de caso: Síndrome de Prader-Willi / <i>Case report: Prader-Willi Syndrome</i>	RIBEIRO, J. A.; STAUDT, G. F.; SATOR, F. S.	2016	LILACS	Estudo de caso
<i>Prader-Willi syndrome mental health research strategy workshop proceedings: the state of the science and future directions</i>	SCHWARTZ, L. <i>et al.</i>	2016	PubMed	Estudo observacional
<i>Effects of exenatide on weight and appetite in overweight adolescents and young adults with Prader-Willi syndrome</i>	SALEHI, P. <i>et al.</i>	2017	PubMed	Estudo longitudinal
<i>The Use of Oxytocin to Improve Feeding and Social Skills in Infants With Prader-Willi Syndrome</i>	TAUBER, M. <i>et al.</i>	2017	PubMed	Estudo experimental intervenciona
<i>Bariatric surgery in individuals with severe cognitive impairment: report of two cases</i>	EVERTON, C. <i>et al.</i>	2018	PubMed SciELO	Estudo de caso
<i>Effects of recombinant human growth hormone treatment on growth, body composition, and safety in infants or toddlers with Prader-Willi syndrome: a randomized, active-controlled trial</i>	YANG, A. <i>et al.</i>	2019	PubMed	Estudo de caso controle
<i>Effects of Bifidobacterium animalis Subsp. lactis (BPL1) Supplementation in Children and Adolescents with Prader-Willi Syndrome: A Randomized Crossover Trial</i>	AMAT-BOU, M. <i>et al.</i>	2020	PubMed	Estudo experimental intervencional
<i>Clinical Observations and Treatment Approaches for Scoliosis in Prader-Willi Syndrome</i>	BOSSE, H. J. P. V.; BUTLER, M. G.	2020	PubMed	Estudo observacional
<i>Prader-Willi syndrome: reflections on seminal studies and future therapies</i>	CHUNG <i>et al.</i>	2020	PubMed	Estudo observacional



RECIMA21 - REVISTA CIENTÍFICA MULTIDISCIPLINAR ISSN 2675-6218

CARACTERIZAÇÃO DAS MANIFESTAÇÕES CLÍNICAS DA SÍNDROME DE PRADER-WILLI E TRATAMENTOS:
UMA REVISÃO INTEGRATIVA DE LITERATURA
Danielly Lemes Aguiar, Lívio Napoleão Lima Melo, Maria Zilda Pinheiro Ribeiro Reis Carvalho,
Morgana Mendes Fonseca, Nelson Jorge Carvalho Batista

<i>Effects of Growth Hormone Treatment on Sleep-Related Parameters in Adults With Prader-Willi Syndrome</i>	SHUKUR, H. H. <i>et al.</i>	2021	PubMed	Estudo de caso controle
---	--------------------------------	------	--------	-------------------------

Fonte: Dados da Pesquisa (2021).

Com base nos dados coletados, foi realizado uma análise e constatado o uso de artigos com prevalência no ano de 2020, totalizando 3 (30%) estudos em cada um desses anos. Nos anos de 2016 e 2017 foi obtido 2 (20%) estudos em casa, e por fim, com a menor quantidade, têm-se os anos de 2018, 2019 e 2021, com apenas 1 (10%) publicação em cada um deles.

Ao analisar as publicações, foi possível identificar duas possíveis categorias temáticas acerca do tema em questão. Ambas estão descritas a seguir:

Manifestações clínicas em pacientes portadores da Síndrome de Prader-Willi

Nesta categoria foram selecionados 5 estudos. Inicialmente, é mister saber que a Síndrome de Prader-Willi (SPW) é uma doença genética rara, caracterizada por alterações nutricionais desde o início da vida de seus portadores. Dentre as diversas manifestações clínicas, é importante destacar que estes pacientes apresentam, normalmente, hipotonia, disfunções alimentares e retardo em seu processo de crescimento desde o nascimento (AMAT-BOU *et al.*, 2020).

Noutro giro, de acordo com Ribeiro, Staudt e Sator (2016) a Síndrome de Prader-Willi é dividida em dois períodos, sendo o primeiro deles acompanhado de hipotonia neonatal, choro fraco, disfunção hipotalâmica que irá resultar em variações da temperatura corporal e hipoplasia genital. A hipotonia citada anteriormente, apresenta comumente evolução quando o paciente se encontra próximo ao primeiro ano de vida e, dessa forma, o tônus muscular melhora, aumenta o apetite e, conseqüentemente, o ganho de peso. Destarte, o segundo período se inicia após o primeiro ano de vida, sendo caracterizado por um atraso no desenvolvimento psicomotor.

Hipogonadismo, sobrepeso, pressão alta, prejuízo endócrinos e metabólicos são exemplos de formas como a doença se manifesta nos pacientes. Estes apresentam altos níveis de agressividades, necessidade de mastigação ininterrupta e sono desregulado. O lado emocional destes pacientes é descompensado e não conseguem manter uma constância e nem controlar seus sentimentos. A parte psicomotora também é afetada influenciando num grave problema de aprendizagem desde a infância, pois, além das manifestações citadas, os portadores têm problemas de concentração (SCHWARTZ *et al.*, 2016).

Em se tratando do desenvolvimento da coluna vertebral dos portadores de SPW, pesquisas apresentaram que escoliose, cifose e cifo escoliose são exemplos de manifestações clínicas da doença. Quando comparadas às crianças com desenvolvimento normal da coluna, aquelas possuem curvas abaixo de 10º, classificando-as como escolióticas. E, em se tratando do gênero, as mulheres possuem mais predisposição a terem escoliose, assim como os portadores da síndrome que adinham da dissomia materna do cromossomo 15. As curvas nas colunas destes pacientes desenvolvem-se até o



RECIMA21 - REVISTA CIENTÍFICA MULTIDISCIPLINAR ISSN 2675-6218

CARACTERIZAÇÃO DAS MANIFESTAÇÕES CLÍNICAS DA SÍNDROME DE PRADER-WILLI E TRATAMENTOS:
UMA REVISÃO INTEGRATIVA DE LITERATURA
Danielly Lemes Aguiar, Lívio Napoleão Lima Melo, Maria Zilda Pinheiro Ribeiro Reis Carvalho,
Morgana Mendes Fonseca, Nelson Jorge Carvalho Batista

quarto ano de vida, e, possivelmente, está diretamente relacionada com a hipotonia existente. A coluna destes pacientes é encurvada em forma de C, nos casos de hipotonia subjacente; e encurvada em forma de S quando os sinais de hipotonia vão sumindo e os portadores passam a ter um maior tônus muscular, compensando a curvatura e tentando alinhar a cabeça com a pelve (BOSSE; BUTLER, 2020).

Os pacientes portadores da Síndrome de Prader Willi possuem sono desregulado, o que vai gerar uma série de complicações respiratórias e hiper sonolência. Normalmente, quando crianças, boa parte destes portadores apresentam apneia obstrutiva do sono, que pode ser classificada em de leve à grave, no qual esta exige um tratamento com uma certa brevidade em relação àquela e estas resultarão em cansaço durante o dia por não conseguirem atingir o pico do sono durante a noite. Os distúrbios ocasionados por conta do sono, se devem a uma série de motivos, a saber: combinação de fatores periféricos e centrais que irão resultar em uma menor excitabilidade dos quimiorreceptores centrais à hipóxia e hipercapnia. Nesta linha ainda apresentam obesidade, hipotonia muscular, anormalidade craniofaciais e hipertrofia adenotonsilar que irão estar relacionadas diretamente com os distúrbios respiratórios, juntamente com a desregulação ventilatória ocasionada por toda a conjuntura de problemas vivida pelos pacientes (SHUKUR *et al.*, 2021).

Tratamentos de pacientes portadores da Síndrome de Prader-Willi

Nesta segunda categoria, foram selecionados 5 estudos. De acordo com Tauber *et al.* (2017), portadores da Síndrome de Prader-Willi apresentam dificuldades de socialização quando criança, provavelmente devido a deficiência de ocitocina. Diante disso, investigou a tolerância do tratamento precoce com a ocitocina em bebês menores de seis meses de idade, através da ressonância magnética e observando as alterações comportamentais. Relatou que não obteve nenhum efeito adverso, porém melhoras significativas em relação as interações das mães com seus filhos, habilidades sociais e alimentares.

Analisando possíveis tratamentos considerados nos casos de SPW, Yang *et al.* (2019), realizou um estudo randomizado, ativo-controlado, que objetivou oferecer uma outra maneira de se obter melhora dos sintomas em bebês e crianças de até dois anos de idade. Os pacientes que receberam a dose de Eutropin, com intuito de aumentar as taxas de rhGH (hormônio de crescimento humano recombinante), apresentaram melhora no desenvolvimento corporal, motor e cognitivo, sem a manifestação de efeitos adversos.

Jovens portadores da Síndrome de Prader-Willi com sobrepeso, foram analisados durante 6 meses, por meio de um estudo não randomizado, afim de verificar a eficácia da exenatida na redução do apetite e na perda de peso. Após esse período, foi verificado que a exenatida foi bem tolerada, auxiliando na redução do apetite, porém os pacientes não obtiveram perda de peso significativa, necessitando de uma intervenção mais eficaz para redução dos sintomas (SALEHI *et al.*, 2017).

A obesidade é um sintoma muito significativo em portadores da Síndrome de Prader-Willi, na maioria das vezes para regredir o ganho de peso, são realizadas intervenções cirúrgicas, como a



RECIMA21 - REVISTA CIENTÍFICA MULTIDISCIPLINAR ISSN 2675-6218

CARACTERIZAÇÃO DAS MANIFESTAÇÕES CLÍNICAS DA SÍNDROME DE PRADER-WILLI E TRATAMENTOS:
UMA REVISÃO INTEGRATIVA DE LITERATURA
Danielly Lemes Aguiar, Lívio Napoleão Lima Melo, Maria Zilda Pinheiro Ribeiro Reis Carvalho,
Morgana Mendes Fonseca, Nelson Jorge Carvalho Batista

cirurgia bariátrica. Visto que, os pacientes portadores da síndrome possuem déficits cognitivos, Everton *et al.* (2018), citaram que a intervenção cirúrgica mais adequada para determinado paciente está relacionada com a gravidade do déficit intelectual por eles apresentada.

Já no que tange os problemas ocasionados nestes portadores por conta de seus distúrbios do sono, uma forma de minimizá-los é a realização da amigdalectomia ou CPAP (*Continuous Positive Airway Pressure*) permitindo uma melhora na obstrução respiratória. O acompanhamento com terapeutas é de grande valia pois ajudam no desenvolvimento comportamental desses pacientes e permitem que os inibidores da recaptção da serotonina estejam controlados, pois estão ligados diretamente ao transtorno obsessivo-compulsivo. E, como forma de controlar os níveis hormonais nos pacientes, a terapia com hormônios sexuais pode ser aplicada desde que associada ao acompanhamento médico e ao desenvolvimento deste paciente, pois podem apresentar efeitos colaterais negativos (CHUNG *et al.*, 2020).

CONCLUSÃO

É possível concluir que o diagnóstico precoce e o atendimento integral de pacientes com Síndrome de Prader-Willi (SPW) têm melhores resultados. Além disso, é necessário que se promovam ferramentas e treinamento para o diagnóstico precoce dessa condição, a fim de proporcionar às famílias atendimentos multiprofissionais adequados com o objetivo de inserir essas crianças na vida em sociedade e oferecer-lhes melhor qualidade de vida. Mais estudos são necessários para corroborar com os benefícios das terapias indicadas e diminuição dos impactos das manifestações clínicas na vida do indivíduo portador.

REFERÊNCIAS

- AMAT-BOU, M. *et al.* Effects of *Bifidobacterium animalis* Subsp. *lactis* (BPL1) Supplementation in Children and Adolescents with Prader-Willi Syndrome: A Randomized Crossover Trial. **Nutrientes**, v. 10, n. 12, 2020.
- BOSSE, H. J. P. V.; BUTLER, M. G. Clinical Observations and Treatment Approaches for Scoliosis in Prader-Willi Syndrome. **Genes (Basel)**, v. 11, n. 3, p. 260, 2020.
- BUTLER, M. G. *et al.* Causes of death in Prader-Willi syndrome: Prader-Willi Syndrome Association (USA) 40-year mortality survey. **Genetics in medicine: official journal of the American College of Medical Genetics**, v. 19, n. 6, p. 635-642, 2017.
- BUTLER, M. G.; MILLER J. L.; FORSTER J. L. Prader-Willi Syndrome – Clinical Genetics, Diagnosis and Treatment Approaches: An Update. **Current Pediatric Reviews**, v. 15, n 4, p. 207-244, 2019.
- CASSIDY, S. B.; DRISCOLL, D. J. Prader-Willi syndrome. **European Journal of Human Genetics**, v. 17, n. 1, p. 3-13, 2009.
- CHEON, C. K. Genetics of Prader-Willi syndrome and Prader-Will-Like syndrome. **Annals of Pediatric Endocrinology & Metabolism**, v. 21, n. 3, p. 126-135, 2016.
- RECIMA21 - Ciências Exatas e da Terra, Sociais, da Saúde, Humanas e Engenharia/Tecnologia



RECIMA21 - REVISTA CIENTÍFICA MULTIDISCIPLINAR ISSN 2675-6218

CARACTERIZAÇÃO DAS MANIFESTAÇÕES CLÍNICAS DA SÍNDROME DE PRADER-WILLI E TRATAMENTOS:
UMA REVISÃO INTEGRATIVA DE LITERATURA
Danielly Lemes Aguiar, Lívio Napoleão Lima Melo, Maria Zilda Pinheiro Ribeiro Reis Carvalho,
Morgana Mendes Fonseca, Nelson Jorge Carvalho Batista

CHUNG, M. S. *et al.* Prader-Willi syndrome: reflections on seminal studies and future therapies. **Open Biology**, v. 10, n. 9, 2020.

COELHO, C. A. **Síndrome de Prader-Willi**. Artigo de Revisão - **Psicologia.PT – o portal dos Psicólogos**, 2020.

EVERTON, C. *et al.* Bariatric surgery in individuals with severe cognitive impairment: report of two cases. **São Paulo Medical Journal**, v. 136, n. 1, p. 84-88, 2018.

GOULART, K. C. F. *et al.* Prader-Willi syndrome. **Brazilian Journal of Health Review**, v. 4, n. 5, p. 21636-21643, 2021.

METHLEY, A. I. M. *et al.* PICO, PICOS and SPIDER: a comparison study of specificity and sensitivity in three search tools for qualitative systematic reviews. **BMC Health Services Research**, v. 14, n. 1, p. 1-10, 2014.

OLIVEIRA, W. A. *et al.* Saúde do escolar: uma revisão integrativa sobre família e *bullying*. **Ciência & Saúde Coletiva**, v. 22, p. 1553-1564, 2017.

PASSONE, C. B. G. *et al.* Síndrome de Prader-Willi: o que o pediatra geral deve fazer – Uma revisão. **Revista Paulista de Pediatria**, v. 36, n. 3, p. 345-352, 2018.

RIBEIRO, J. A.; STAUDT, G. F.; SATOR, F. S., Relato de caso: Síndrome de Prader-Willi / Case report: Prader-Willi Syndrome. **Revista AMRIGS**, v. 60, n. 3, p. 245-248, 2016.

SALEHI, P. *et al.* Effects of exenatide on weight and appetite in overweight adolescents and young adults with Prader-Willi syndrome. **Pediatric Obesity**, v. 12, n. 3, p. 221-228, 2017.

SCHWARTZ, L. *et al.* Prader-Willi syndrome mental health research strategy workshop proceedings: the state of the science and future directions. **Orphanet Journal Rare Diseases**, v. 11, n. 1, p. 131, 2016.

SHUKUR, H. H. *et al.* Effects of Growth Hormone Treatment on Sleep-Related Parameters in Adults With Prader-Willi Syndrome. **The Journal of Clinical Endocrinology and Metabolism**, v. 109, n. 9, p. 3634-3643, 2021.

SOARES, C. B. *et al.* Revisão integrativa: conceitos e métodos utilizados na Enfermagem. **Revista da Escola de Enfermagem da USP**, v. 48, n. 2, p. 335-345, 2014.

TAUBER, M. *et al.* The Use of Oxytocin to Improve Feeding and Social Skills in Infants With Prader-Willi Syndrome. **Pediatrics**, v. 139, n. 2, 2017.

YANG, A. *et al.* Effects of recombinant human growth hormone treatment on growth, body composition, and safety in infants or toddlers with Prader-Willi syndrome: a randomized, active-controlled trial. **Orphanet Journal of Rare Diseases**, v. 14, n. 1, p. 216, 2019.