

Neonatologia | Caso Clínico

PD-012 - (21SPP-11617) - SÍNDROME DE PRADER-WILLI - DIAGNÓSTICO NEONATAL

Mariana Portela¹; Sofia Brandão Miranda¹; Maria Ventura Nogueira¹; Maria Miguel Gomes^{1,2}; Maria Lopes De Almeida³; Carla Sá⁴; Almerinda Pereira⁴

1 - Serviço de Pediatria, Hospital de Braga, EPE; 2 - Escola de Medicina, Universidade do Minho, Braga; 3 - Unidade de Genética Médica, Hospital de Braga, EPE; 4 - Unidade de Neonatologia, Hospital de Braga, EPE

Introdução / Descrição do Caso

A Síndrome de Prader-Willi (SPW) é uma doença genética, complexa e rara, com a prevalência de 1:25.000 nascimentos. No período neonatal os achados mais frequentes são: hipotonia, dismorfias craniofaciais e dificuldades alimentares. O diagnóstico genético é importante para confirmar a doença que exige vigilância multidisciplinar específica.

Recém-nascido do sexo masculino, gestação vigiada e sem intercorrências. Sem doenças heredofamiliares. Ecografia do 3º trimestre com restrição do crescimento fetal (p0,3) e alteração da fluxometria. Cesariana urgente às 36 semanas e 6 dias por estado fetal não tranquilizador. Peso ao nascimento 2000g(<P3), Índice Apgar 5/8/9. Ventilação espontânea desde as 12h de vida. Durante o internamento na Unidade de Neonatologia notada pouca atividade espontânea, dismorfias faciais, hipotonia global importante de predomínio axial, criptorquidia bilateral, reflexo de sucção débil e episódios de dessaturação posturais. Ecografia cardíaca funcional e ecografia transfontanelar sem alterações. Estudo metabólico normal. Estudo genético confirmou o diagnóstico de SPW. Realizou capnografia e oximetria, com valores normais, e teve alta ao 48º dia de vida sem autonomia alimentar, necessitando de sonda orogástrica de longa duração, apoio de terapia da fala e fisioterapia. Atualmente com 4 meses, sem dessaturações nem oxigenoterapia suplementar e melhor autonomia alimentar. É seguido multidisciplinarmente, e aguarda início de hormona de crescimento.

Comentários / Conclusões

O diagnóstico precoce é de grande importância no SPW, permitindo um seguimento e atitudes terapêuticas adequadas ao diagnóstico, assim como o aconselhamento genético para a família.

Palavras-chave : Prader-willi, hipotonia, dismorfia