

SÍNDROME DE PRADER-WILLI (SPW)



ALERTAS MÉDICOS



Tradução e adaptação brasileira de
Prader-Willi Syndrome Medical Alerts

©2004 Associação Americana da Síndrome de Prader-Willi
(PWSA/USA)

Por Janalee Heinemann, assistente social, e Carolyn Loker,
do Conselho Médico Consultivo da Associação Americana da
Síndrome de Prader-Willi (PWSA/USA)

Prader-Willi Syndrome Association (PWSA/USA)
8588 Potter Park Drive, Suite 500 Sarasota, FL 34238
(800) 926-4797
(941) 312-0400
FAX: (941) 312-0142
E-mail: info@pwsausa.org
www.pwsausa.org

Revisado em 2015 por Dr. James Loker; Carolyn Loker;
Janalee Heinemann; e Dra. Suzanne Cassidy

Edição brasileira traduzida e editada pela Associação Brasileira
da Síndrome de Prader-Willi – SPW Brasil

Revisado em 2018 pelo Dr. Paulo Ferrez Collett-Solberg,
endocrinologista pediátrico

Associação Brasileira da Síndrome de Prader-Willi –
SPW Brasil
Avenida Presidente Wilson, 231, Sala 1.401 – Centro
Rio de Janeiro – RJ – CEP: 20.030-021
E-mail: info@spwbrasil.com.br

www.spwbrasil.com.br

**ALERTAS MÉDICOS
PARA A
SÍNDROME DE PRADER-WILLI (SPW)**

Livreto produzido e revisado
por médicos especialistas na SPW

SÍNDROME DE PRADER-WILLI

A Síndrome de Prader-Willi (SPW) é um complexo distúrbio genético neurocomportamental resultante de uma anomalia no cromossomo 15. Ela ocorre igualmente em homens e mulheres e em todas as etnias. As estimativas de prevalência variam de 1:12.000 a 1:15.000.

A SPW geralmente causa baixo tônus muscular, baixa estatura se o indivíduo não for tratado com hormônio do crescimento humano recombinante (rhGH), déficit cognitivo, desenvolvimento sexual incompleto, problemas de comportamento e uma constante sensação de fome que, juntamente com um metabolismo de baixo gasto calórico, pode resultar em ingesta alimentar excessiva e obesidade com risco de vida.

A SPW é um distúrbio de múltiplos estágios, com movimentos fetais reduzidos e baixo peso ao nascimento. Nos primeiros anos de vida, há atraso do crescimento/desenvolvimento, hipotonia e dificuldade de mamar. Os pré-escolares começam a ganhar peso, depois vêm a hiperfagia (apetite voraz) e a obesidade se a ingestão de calorias não for controlada. A maioria dos problemas na SPW é relacionada à obesidade, à hipotonia e à disfunção do hipotálamo. Outros fatores que podem causar dificuldades: reações adversas a medicamentos, alta tolerância à dor, problemas gastrointestinais e respiratórios, ausência de vômitos e temperatura corporal instável.

SUMÁRIO

| | |
|---|----|
| Considerações Importantes para o Tratamento de Rotina ou de Emergência de Pacientes com a Síndrome de Prader-Willi (SPW)..... | 5 |
| Reações à Anestesia | 5 |
| Reações Adversas a Medicamentos | 5 |
| Intoxicação por Água..... | 6 |
| Alta Tolerância à Dor..... | 6 |
| Insuficiência Adrenal Central..... | 6 |
| Instabilidade na Temperatura Corporal..... | 7 |
| Lesões na Pele e Hematomas..... | 7 |
| Hiperfagia | 8 |
| Ausência de Vômitos..... | 8 |
| Deglutição, Engasgo e Sufocamento..... | 8 |
| Problemas Respiratórios | 9 |
| Recomendações para Avaliação de Distúrbios Respiratórios Associados ao Sono na SPW | 10 |
| Terapia com o Hormônio do Crescimento (rhGH)..... | 15 |
| Considerações Importantes sobre Pacientes Internados | 16 |
| Anestesia na Síndrome de Prader-Willi | 16 |
| Obesidade | 16 |
| Narcóticos | 16 |
| Embolia Pulmonar | 16 |

| | |
|--|----|
| Alto Limiar de Dor | 17 |
| Instabilidade na Temperatura Corporal..... | 17 |
| Saliva Espessa..... | 17 |
| Comportamento Hiperfágico | 18 |
| Hipotonia..... | 18 |
| Autoescoriação da Pele (<i>Skin Picking</i>)..... | 18 |
| Dificuldade de Acesso Intravenoso | 18 |
| Problemas de Comportamento..... | 18 |
| Hipotireoidismo | 19 |
| Eficiência do Hormônio do Crescimento | 19 |
| Insuficiência Adrenal Central (IAC)..... | 19 |
| Precauções Cirúrgicas e Ortopédicas..... | 20 |
| Monitoramento Pós-operatório de Pacientes com SPW | 21 |
| Importantes Considerações Gastrointestinais | 24 |
| Ausência de Vômitos..... | 24 |
| Doença Gástrica Grave | 24 |
| Constipação Intestinal em Indivíduos com Síndrome de Prader-Willi | 25 |
| Alerta! Risco de Necrose e Ruptura do Estômago | 28 |

Fluxograma de Avaliação de Indivíduos com a Síndrome de Prader-Willi com Queixas Gastrointestinais na Terceira Capa deste livreto.

ALERTAS MÉDICOS

Considerações Importantes para o Tratamento de Rotina ou de Emergência de Pacientes com a Síndrome de Prader-Willi (SPW)

A obesidade e suas complicações são as maiores causas de morbimortalidade na Síndrome de Prader-Willi. Manter o indivíduo com um peso saudável irá minimizar manifestações clínicas adversas. Existem problemas específicos na SPW que devem ser observados e que serão discutidos ao longo deste livreto.

Reações à Anestesia

Pessoas com SPW podem apresentar reações incomuns a doses padrão de agentes anestésicos. Aja com extrema cautela quando der anestesia (veja a página 16).

Reações Adversas a Medicamentos

Quem tem SPW pode apresentar reações incomuns a doses padrão de medicamentos. Aja com extrema cautela ao administrar medicações, principalmente as que possam causar sedação; respostas prolongadas e exageradas foram relatadas.

Intoxicação por Água

A intoxicação pode ocorrer em decorrência do uso de certos medicamentos com efeito antidiurético, assim como pela ingestão excessiva de líquidos. Medicamentos antidiarreicos podem provocar distensão grave, necrose e ruptura do cólon, devendo ser evitados.

Alta Tolerância à Dor

A ausência de sinais típicos de dor é comum e pode mascarar a presença de infecções ou lesões. O indivíduo com SPW pode não reclamar de dor até que a infecção se torne grave, assim como pode ter dificuldade de localizar a dor. Relatos de pais e cuidadores sobre mudanças repentinas no estado geral ou no comportamento da criança devem ser investigados.

Qualquer queixa de dor feita por uma pessoa com SPW deve ser levada a sério.

Insuficiência Adrenal Central

Indivíduos com SPW podem ter Insuficiência Adrenal Central (IAC). A presença ou não de IAC não pode ser determinada SOMENTE pela medição do nível de cortisol às 8 horas da manhã – o indivíduo deve ser testado quando estiver sob estresse (p. ex., com doenças febris) ou por meio de um teste de estímulo.

Instabilidade na Temperatura Corporal

Hipo- e hipertermia idiopáticas foram relatadas. Pode ocorrer hipertermia durante doenças de menor gravidade e em procedimentos que exijam anestesia. Pode não existir febre mesmo quando há infecção grave. Todos os indivíduos com SPW estão sob risco de sofrer hipotermia leve por conta da alteração somatossensorial periférica e da temperatura corporal central, de pouca capacidade de julgamento e de uma inflexibilidade cognitiva. A hipotermia maligna é um problema potencialmente fatal, que ocasionalmente é visto nos pacientes com SPW.

Lesões na Pele e Hematomas

Por causa de um hábito comum na Síndrome de Prader-Willi, feridas abertas causadas por autoescoriação podem estar aparentes. Pessoas com a SPW têm tendência a apresentar hematomas com mais facilidade.

O surgimento de tais feridas e hematomas pode erroneamente gerar suspeitas de maus-tratos infantis. Essas lesões podem acarretar graves infecções com risco de morte. Existem tratamentos possivelmente efetivos para as escoriações à base de medicamentos e bandagens.

Hiperfagia

Um apetite insaciável pode provocar ganho de peso com risco de vida, que pode ocorrer rapidamente e mesmo durante uma dieta de baixas calorias. Indivíduos com Síndrome de Prader-Willi devem ser supervisionados por responsáveis e cuidadores durante todo o tempo em todas as situações em que alimentos estejam acessíveis. Aqueles com peso ideal conseguiram alcançá-lo por meio do rigoroso controle externo da sua ingestão alimentar.

Ausência de Vômitos

Pessoas com SPW raramente vomitam. Eméticos (medicamentos utilizados para induzir o vômito) podem ser ineficazes e doses repetidas podem levar à intoxicação. Essa característica é particularmente preocupante por causa da hiperfagia e da possível ingestão de alimentos crus, estragados ou não saudáveis. A presença de vômitos pode indicar uma doença fatal e requer tratamento de urgência.

Deglutição, Engasgo e Sufocamento

Pessoas com SPW muito provavelmente podem ter um problema de deglutição imperceptível que as coloca sob risco de asfixia por engasgamento e requer um tipo de avaliação específica da deglutição. A

avaliação clínica ou à beira do leito não é suficiente para detectar disfagia nesses pacientes.

Problemas Respiratórios

Indivíduos com SPW podem apresentar risco elevado de ter problemas respiratórios, principalmente durante a presença de outras infecções. Hipotonia, músculos do peito fracos e apneia do sono estão entre os possíveis complicadores. Se a pessoa ronca, independentemente da idade, a possibilidade de haver apneia obstrutiva do sono deve ser investigada.

Outros problemas que podem causar dificuldade respiratória em indivíduos mais novos incluem o refluxo gástrico crônico e a aspiração. Embora a ausência de vômitos pareça ser notória na SPW, o refluxo também tem sido documentado e deve ser investigado nas crianças pequenas com problemas respiratórios crônicos. Do mesmo modo, pessoas com apneia obstrutiva do sono são mais propensas a ter refluxo.

Informações complementares podem ser acessadas por meio da leitura do QR code impresso na terceira capa deste livreto ou em www.spwbrasil.com.br/downloads.

Recomendações para Avaliação de Distúrbios Respiratórios Associados ao Sono na SPW

*Consenso do Conselho Médico Consultivo da
Associação Americana da Síndrome de Prader-Willi
(PWSA/USA) – dezembro de 2003*

Há muito se sabe que distúrbios do sono e da respiração durante o sono afetam os indivíduos com SPW. Os problemas mais frequentemente diagnosticados incluem apneia do sono (obstrutiva, central, ou mista) ou hipoventilação com hipóxia. Distúrbios na arquitetura do sono (atraso do início do sono, despertares frequentes e aumento dos momentos de vigília após o início do sono) também são bastante comuns. Apesar de estudos anteriores mostrarem que muitos pacientes com SPW apresentam anomalias relativamente moderadas na ventilação durante o sono, sabe-se que certos indivíduos podem experimentar eventos obstrutivos graves e imprevisíveis.

Os fatores que parecem aumentar o risco de distúrbios respiratórios do sono incluem pouca idade, hipotonia grave, vias respiratórias estreitas, obesidade mórbida e problemas respiratórios anteriores que exigiram intervenção, tais como insuficiência respiratória, doença reativa das vias aéreas e hipoventilação com

hipóxia. Por causa de mortes relatadas de indivíduos com SPW que faziam uso da terapia com o hormônio do crescimento humano recombinante (rhGH), alguns médicos passaram a considerar essa terapia como um risco adicional. Uma possibilidade (que ainda não está comprovada) é que o rhGH pode estimular o crescimento do tecido linfóide nas vias respiratórias, agravando a hipoventilação ou a apneia obstrutiva preexistentes. Ainda assim, deve-se enfatizar que não há dados definitivos que demonstrem que o rhGH provoque ou piore os distúrbios respiratórios durante o sono. No entanto, o Conselho Médico Consultivo da Associação Americana da Síndrome de Prader-Willi (PWSA/USA) decidiu fazer as seguintes recomendações com relação a essa nova preocupação, bem como por causa do maior risco, historicamente bem documentado, de problemas respiratórios relacionados ao sono na SPW:

I. Estudo do sono, ou polissonografia, que inclui a aferição da saturação de oxigênio e de dióxido de carbono para avaliação de hipoventilação, obstrução das vias aéreas superiores, apneia obstrutiva do sono e apneia central, deve ser solicitado para todos os indivíduos com SPW. Este exame deve incluir os estágios do sono e ser avaliado por especialistas com experiência na faixa etária do paciente.

2. Os fatores de risco que devem ser considerados para priorizar a realização de um estudo do sono incluem:

- Obesidade grave – peso acima de 200% do peso ideal corpóreo.
- Histórico de infecções respiratórias crônicas ou de doença reativa das vias aéreas (asma).
- Histórico de ronco, apneia do sono ou despertares frequentes durante o sono.
- Histórico de sonolência excessiva durante o dia, principalmente se estiver piorando.
- Antes de uma cirurgia, incluindo amigdalectomia e adenoidectomia.
- Antes de sedação para realização de exames de imagem e procedimentos odontológicos.
- Antes de iniciar a terapia com o hormônio do crescimento ou enquanto faz terapia com o rhGH.

Deve-se considerar a realização de estudos do sono adicionais se surgirem um desses fatores de risco descritos acima, em especial aumento súbito de peso ou alteração da tolerância ao exercício físico.

Se o paciente estiver sendo tratado com rhGH, não será necessário interromper a terapia antes de se fazer polissonografia, a menos que novos problemas respiratórios tenham surgido.

Qualquer anormalidade em um estudo do sono deve ser discutida com o médico que o solicitou e com um pneumologista ou otorrinolaringologista com experiência no tratamento de distúrbios do sono, a fim de garantir a realização de um plano detalhado de tratamento e de cuidados. O encaminhamento a um pneumologista com experiência em apneia do sono é indicado para garantir os cuidados respiratórios.

Além de uma dieta de restrição calórica para garantir a perda de peso ou a manutenção de um peso adequado, o plano de tratamento do paciente com SPW pode incluir:

- Oxigênio suplementar.
- Pressão Positiva Contínua nas Vias Aéreas (CPAP) ou BiPAP.
- O oxigênio deve ser usado com cautela, pois alguns indivíduos podem ter hipoxemia como seu único impulso ventilatório, e a oxigenoterapia, na verdade, pode piorar a respiração durante a noite.
- Treinamento do comportamento às vezes é necessário para ganhar aceitação do CPAP ou BiPAP.
- Medicamentos para tratar o comportamento podem ser prescritos a fim de garantir a adesão do paciente ao plano de tratamento.

Se o resultado da polissonografia for anormal na criança ou no adulto com obesidade mórbida, a obesidade precisa ser objeto de uma intervenção intensiva: mais especificamente, por meio do aumento de exercícios físicos e da restrição alimentar. Ambos são, de longe, preferíveis às intervenções cirúrgicas de qualquer espécie. Problemas comportamentais que interfiram com a dieta e com a realização dos exercícios podem precisar ser tratados simultaneamente por especialistas na SPW.

Se alguma cirurgia relacionada às vias respiratórias for considerada, o cirurgião e o anestesista devem estar bem informados sobre os problemas únicos no pré- e no pós-operatórios apresentados pelos indivíduos com a Síndrome de Prader-Willi.

A cirurgia de traqueostomia apresenta problemas exclusivos para pessoas com a Síndrome de Prader-Willi e deve ser evitada a todo custo, a não ser nos casos mais extremos. A traqueostomia tipicamente não é indicada no indivíduo comprometido, com obesidade mórbida, porque o problema fundamental é quase sempre hipoventilação, e não obstrução. Autolesões e autoescoriações no local da traqueostomia são práticas comuns em indivíduos com SPW.

Até agora, não há evidência direta de uma relação causal entre o hormônio do crescimento e os problemas respiratórios vistos na SPW. O hormônio do crescimento tem mostrado muitos efeitos benéficos na maioria dos indivíduos com SPW, incluindo melhora no sistema respiratório. Na ocorrência de estudos anormais do sono, a decisão sobre manter ou iniciar a terapia com o hormônio do crescimento deve incluir uma relação risco/benefício. Pode ser tranquilizador para a família e para o médico realizar uma polissonografia antes do início da terapia com o rhGH e uma depois de 6 a 8 semanas de tratamento, para avaliar a diferença que a terapia pôde fazer. Uma polissonografia após um ano de tratamento com rhGH também pode ser indicada.

Terapia com o Hormônio do Crescimento (rhGH) na Síndrome de Prader-Willi

A SPW não tem cura, mas existem tratamentos eficazes, como a terapia com o hormônio do crescimento. Há um Consenso internacional sobre o uso do rhGH que pode ser acessado na íntegra por meio da leitura do QR code impresso na terceira capa deste livreto. As decisões sobre o tratamento, no entanto, devem ser feitas por um endocrinologista pediátrico com experiência na SPW.

Considerações Importantes sobre Pacientes Internados

Anestesia na Síndrome de Prader-Willi

Existem muitas questões de saúde que podem alterar o curso de uma anestesia nos indivíduos com Síndrome de Prader-Willi. A maioria dos problemas não advém da anestesia geral, mas da sedação consciente se ela não for bem monitorada.

Obesidade

Deve-se considerar a presença de apneia obstrutiva, hipertensão pulmonar, diabetes e insuficiência cardíaca direita.

Narcóticos

Indivíduos com SPW podem ter uma resposta exagerada a narcóticos, devendo-se usar a menor dose possível de medicamento dessa classe para atingir o estado de anestesia desejado.

Embolia Pulmonar

Pessoas com SPW estão sob risco de embolia pulmonar. Profilaxia da Trombose Venosa Profunda (TVP) deve ser considerada em todos os pacientes obesos.

Alto Limiar de Dor

Taquipneia ou taquicardia sem explicação podem ser simplesmente indicadores de dor.

Indivíduos com SPW podem não responder à dor da mesma maneira que as pessoas em geral. Isso pode ser útil durante o pós-operatório, por exemplo; porém, pode mascarar problemas subjacentes. A dor é a forma de o corpo nos alertar de que há um problema. Após uma cirurgia, uma dor desproporcional ao procedimento pode ser um alerta de que algo está errado. Como a dor pode não estar presente, outros possíveis sinais de problemas subjacentes devem ser monitorados.

Instabilidade na Temperatura Corporal

Pode levar a hipo- ou hipertermia. Não existe conhecimento de predisposição de indivíduos com a Síndrome de Prader-Willi à hipertermia maligna, no entanto, devem ser evitados relaxantes musculares despolarizantes.

Saliva Espessa

Pode complicar o manejo das vias respiratórias, principalmente durante a sedação consciente, e aumentar a predisposição a cáries.

Comportamento Hiperfágico

Parta do pressuposto de que o indivíduo comeu algo, a não ser que o cuidador confirme que não.

Hipotonia

Pode complicar a capacidade de tossir e limpar efetivamente as vias respiratórias.

Autoescoriação da Pele (Skin Picking)

Pode comprometer a cicatrização de locais onde tiver havido a administração de medicamentos intravenosos e de feridas decorrentes de incisão. Contenção de movimentos ou luvas podem ser necessárias a fim de proteger as feridas durante a cicatrização.

Dificuldade de Acesso Intravenoso

A obesidade e o baixo tônus muscular podem dificultar a obtenção de acesso intravenoso. A obesidade também pode comprometer a entubação.

Problemas de Comportamento

Indivíduos com SPW são mais propensos a explosões emocionais, comportamentos obsessivo-compulsivos e psicose. Medicação psicotrópica pode afetar a anestesia.

Hipotireoidismo

O risco de hipotireoidismo é de 20-30% e deve ser investigado antes da cirurgia.

Eficiência do Hormônio do Crescimento

A terapia com o rhGH comprovadamente beneficia os indivíduos com SPW de diversas maneiras, mesmo que nem todos apresentem deficiência de hormônio do crescimento.

Insuficiência Adrenal Central (IAC)

Vários estudos têm mostrado Insuficiência Adrenal Central em indivíduos com SPW. A dose de estresse de cortisol pode ser indicada, a menos que os níveis de cortisol no estresse tenham sido testados.

Procedimentos ambulatoriais e sedação geral podem ser especialmente problemáticos. Em procedimentos realizados fora do ambiente hospitalar, é fundamental que o equipamento próprio para ressuscitação esteja disponível para utilização imediata, e deve-se discutir a possibilidade de realizar tais procedimentos no centro cirúrgico.

Procedimentos nos quais sedação leve seja utilizada exigem observação durante a noite.

Precauções Cirúrgicas e Ortopédicas

Em vista do crescente número de lactentes e crianças com a Síndrome de Prader-Willi que se submetem a estudos do sono antes de iniciar a terapia com o hormônio do crescimento e do potencial aumento de procedimentos cirúrgicos (p. ex.: amigdalectomia) que exigem intubação e anestesia, é importante alertar a equipe médica a respeito de possíveis complicações. Essas complicações podem incluir trauma das vias respiratórias, da orofaringe, ou dos pulmões por causa de possíveis diferenças anatômicas e fisiológicas vistas na SPW, tais como vias respiratórias estreitas, subdesenvolvimento da laringe e da traqueia, hipotonia, edema e escoliose.

Manifestações musculoesqueléticas, incluindo escoliose, displasia do quadril, fratura de ossos e anormalidades no alinhamento dos membros inferiores, são descritas na literatura ortopédica. No entanto, o cuidado com esse grupo de pacientes a partir da perspectiva do cirurgião ortopédico pode ser complicado por conta de outras manifestações clínicas da SPW.

Informações complementares podem ser acessadas por meio da leitura do QR code na terceira capa deste livreto.

Monitoramento Pós-operatório de Pacientes com SPW

Sabe-se que a morbidade em pacientes com SPW é maior depois de uma cirurgia, como consequência de:

- Resposta fisiológica anormal a hipercapnia e hipóxia
- Hipotonia
- Espaço orofaríngeo estreito
- Incidência elevada de apneias central, obstrutiva e mista
- Secreções espessas
- Obesidade
- Maior incidência de escoliose com função pulmonar diminuída
- Resposta prolongada e exagerada a sedativos
- Aumento do risco de aspiração
- Sensação de dor diminuída

Possíveis desafios com a adesão aos procedimentos terapêuticos no pré- e pós-operatórios por causa de:

- ✓ Comportamento radical de busca por comida e hiperfagia por conta da disfunção hipotalâmica.
- ✓ Alta incidência de gastroparesia e motilidade lenta do trato intestinal.

- ✓ Autoescoriação extrema da pele (*skin picking*) que pode interferir na cicatrização de feridas.
- ✓ Regulação da temperatura alterada – pode não ocorrer febre na presença de infecção. Não parece haver maior incidência de hipertermia maligna.
- ✓ Possível insuficiência adrenal central.

RECOMENDAÇÕES:

- Pacientes com SPW que se submetem a sedação profunda e anestesia geral devem se recuperar durante a noite em uma unidade monitorada.
- Lactentes e crianças podem precisar de monitoramento em UTI.
- Monitoramento contínuo da oximetria de pulso por 24 horas pós-operatórias com atenção à respiração e às vias respiratórias.
- Uma abordagem conservadora ao controle da dor e ao uso de narcóticos.
- Completa avaliação do retorno da mobilidade gastrointestinal antes de iniciar ingestão pela boca por causa da predisposição a íleo paralítico após a cirurgia.

- Marcar o procedimento para o mais cedo possível no dia para evitar período de tempo prolongado durante o qual a procura por comida possa ocorrer.
- Supervisão direta (1:1, isto é, um supervisor para cada paciente) a fim de prevenir a busca por comida no pós-operatório.
- Monitorar o “beliscar” e o “cutucar” de feridas e/ou incisões. Isso pode exigir curativos extras e outras barreiras físicas, como bandagens, no intuito de prevenir o acesso à ferida.
- Observação direta das feridas à procura de sinais de infecção.
- Utilização de terapias respiratórias para prevenir atelectasia e/ou infecção pulmonar no pós-operatório.
- Por causa da hipotonia e da obesidade, indivíduos com SPW apresentam um risco maior de trombose venosa profunda (TVP) e embolia pulmonar. Deve-se utilizar o protocolo para profilaxia de TVP nesses pacientes.

IMPORTANTES CONSIDERAÇÕES GASTROINTESTINAIS

Ausência de Vômitos

O reflexo do vômito raramente ocorre em pessoas com SPW. Eméticos (medicamentos que induzem o vômito) podem ser ineficazes, e doses repetidas podem causar intoxicação. Essa característica é particularmente preocupante tendo em conta a hiperfagia e a possível ingestão de comida crua, estragada ou não saudável. A presença de vômito pode sinalizar uma enfermidade potencialmente fatal e exigir intervenção médica de emergência.

Doença Gástrica Grave

Problemas gástricos são bastante comuns na SPW, com a maioria dos indivíduos apresentando algum grau de motilidade reduzida e gastroparesia. Distensão ou aumento da circunferência abdominal, dor e/ou vômito podem ser sinais de dilatação, inflamação ou necrose gástricas potencialmente fatais. No lugar de apenas dor localizada, pode haver uma sensação geral de mal-estar. Qualquer pessoa com SPW que apresente esses sintomas precisa de atendimento médico imediato. Radiografia, tomografia computadorizada ou ultrassonografia podem ajudar no

diagnóstico e confirmar a existência de necrose e/ou perfuração gástrica.

Se for observada distensão, esses pacientes irão necessitar de monitoramento intensivo, jejum (NPO) e, por vezes, descompressão com sonda nasogástrica.

Necrose ou perfuração gástrica é uma emergência médica que exige laparotomia exploratória ou cirurgia imediata. Indivíduos com SPW podem não apresentar dor à palpação, rigidez ou hipersensibilidade de rebote normalmente associadas a abdome agudo.

Além da distensão abdominal, é possível que ocorra impactação fecal, que deve ser investigada. Dor no estômago também pode ser consequência de cálculos biliares ou pancreatite. Ultrassonografia, bioquímica do sangue e tomografia computadorizada podem ajudar no diagnóstico.

Constipação Intestinal em Indivíduos com Síndrome de Prader-Willi

DR. JAMES LOKER, cardiologista pediátrico

DRA. ANN SCHEIMANN, gastroenterologista pediátrica

Membros do Conselho Médico Consultivo da Associação Americana da Síndrome de Prader-Willi (PWSA/USA)

A constipação intestinal é um problema comum em indivíduos com SPW. Os alimentos demoram mais a passar pelo trato digestivo de quem tem a síndrome.* Esse trânsito mais lento da comida pode levar a graves problemas, semelhantes àqueles relacionados ao estômago. Os métodos ambulatoriais usados para resolver a constipação em pacientes que não têm a síndrome podem ser ineficazes nos pacientes com SPW, por conta do baixo consumo de líquidos e da hipotonia.

As condutas intra-hospitalares frequentemente utilizam grandes volumes de líquidos, o que pode acarretar problemas nesses pacientes. Dependendo desses métodos pode levar a condições potencialmente fatais, tais como necrose e perfuração do colón e, como consequência, sepse. Por conta da hipotonia e da resposta alterada à dor, indivíduos com Síndrome de Prader-Willi podem não ter o mesmo exame clínico que um não SPW. Devem-se solicitar mais exames de imagem. Indivíduos com SPW apresentam risco maior de fecaloma. Exame retal e enema

* Kuhlmann, et al. (2014) A descriptive study of colorectal function in adults with Prader-Willi syndrome: high prevalence of constipation. *BMC Gastroenterology*, 4 de abril; Vol 14: página 63

podem ser necessários, além da utilização de um laxante oral. Isso também pode acarretar mudanças de hábitos em algumas pessoas com SPW, levando-as a mexer no ânus.

Pacientes com Síndrome de Prader-Willi que apresentem constipação e estejam recebendo solução de PEG (polietilenoglicol) frequentemente para a limpeza do intestino devem ser monitorados intensivamente quanto à ocorrência de distensão abdominal e retenção.

O fracasso de protocolos padrão para constipação em eliminar as fezes a tempo, principalmente na presença de distensão abdominal crescente, vômito, falta de apetite, interrupção do consumo de alimentos e/ou dor abdominal, exige consulta com um gastroenterologista ou com um cirurgião. Cirurgia ou colonoscopia de emergência podem ser necessárias.

Informações complementares podem ser acessadas por meio da leitura do QR code impresso na terceira capa deste livreto ou em www.spwbrasil.com.br/downloads.



ALERTA!
Risco de Necrose e
Ruptura do Estômago

Possivelmente Relacionado à
Gastroparesia Crônica

Causa de Morte por Sepses, Necrose
Gástrica ou Perda de Sangue

Sinais e Sintomas de Necrose e Ruptura do Estômago:

- **Vômito:** Qualquer tipo de vômito é incomum na SPW
- **Perda do apetite** (sinal ominoso)
- **Letargia**
- **Queixas de dor, geralmente não específicas:**
A sensação de dor é alterada na SPW em decorrência do alto limiar de dor dos pacientes; eles raramente se queixam de dor
- **A localização da dor** com frequência é imprecisa
- **Sinais peritoneais** podem estar ausentes
- **Inchaço estomacal/abdominal e dilatação gástrica**
- **Pode ou não ocorrer febre**
- **A regulação da temperatura** está alterada na SPW
- **Resultado positivo para pesquisa de sangue oculto nas fezes** (gastrite crônica)

No fim deste livreto, você encontra um fluxograma de avaliação na Emergência do paciente com SPW com queixas gastrointestinais.

Os seguintes sinais devem levantar suspeitas de **NECROSE/RUPTURA ESTOMACAL** como um possível diagnóstico que pode ser **POTENCIALMENTE FATAL!**

O histórico pode incluir:

- **História de orgia alimentar durante a semana**
- **Hiperfagia e orgia alimentar são características da Síndrome de Prader-Willi, independentemente de a pessoa ser obesa ou magra**
- **Frequentemente ocorrem** após feriados ou um evento social quando diminui a supervisão da ingestão de alimentos
- **História de gastroparesia:** comum em indivíduos com SPW, apesar de frequentemente não ser diagnosticada
- **Indivíduo geralmente magro ou com história de obesidade significativa, seguida de perda de peso:** as paredes do estômago podem se tornar mais delgadas.

Observações importantes

Observações importantes

A Associação Brasileira da Síndrome de Prader-Willi – SPW Brasil foi fundada em 2016 como uma organização sem fins lucrativos. Somos uma associação de famílias e profissionais que, juntos, trabalha para conscientizar e informar a sociedade sobre a SPW, oferecer apoio a pais e cuidadores, divulgar pesquisas e descobertas médicas e lutar por uma melhor qualidade de vida de quem tem a Síndrome de Prader-Willi no país.

A SPW Brasil depende inteiramente de doações e da anuidade dos associados.

**Se você achou importantes as informações deste material, por favor, ajude-nos doando qualquer quantia.
Acesse www.spwbrasil.com.br/doacoes**



A leitura deste QR code dá acesso a uma lista de artigos e *links* que complementam e aprofundam os assuntos tratados neste livreto. Ou acesse direto www.spwbrasil.com.br/downloads.



A Associação Brasileira da Síndrome de Prader-Willi – SPW Brasil agradece à Pfizer pela impressão deste livreto



Associação Brasileira da Síndrome
de Prader-Willi – SPW Brasil
Avenida Presidente Wilson, 231, Sala 1.401 – Centro
Rio de Janeiro – RJ – CEP: 20.030-021
E-mail: info@spwbrasil.com.br
www.spwbrasil.com.br

Avaliação de Indivíduos com a Síndrome de Prader-Willi com Queixas Gastrointestinais

