



Entendendo a Síndrome de Prader-Willi



O que é a Síndrome de Prader-Willi?

O que é a Síndrome de Prader-Willi?

- A síndrome de Prader-Willi (SPW) é uma doença genética rara que afeta aproximadamente 1 em 15.000 a 30.000 pessoas.
- A SPW é um distúrbio que apresenta risco de vida causado pela perda de material genético ativo na cópia paterna do cromossomo 15.



Quem pode nascer com ela?

Quem pode nascer com ela?

- A SPW ocorre aleatoriamente. Não há nada que uma mulher grávida faça ou deixe de fazer que cause SPW.
- A SPW afeta igualmente homens e mulheres e pessoas de todas as etnias.

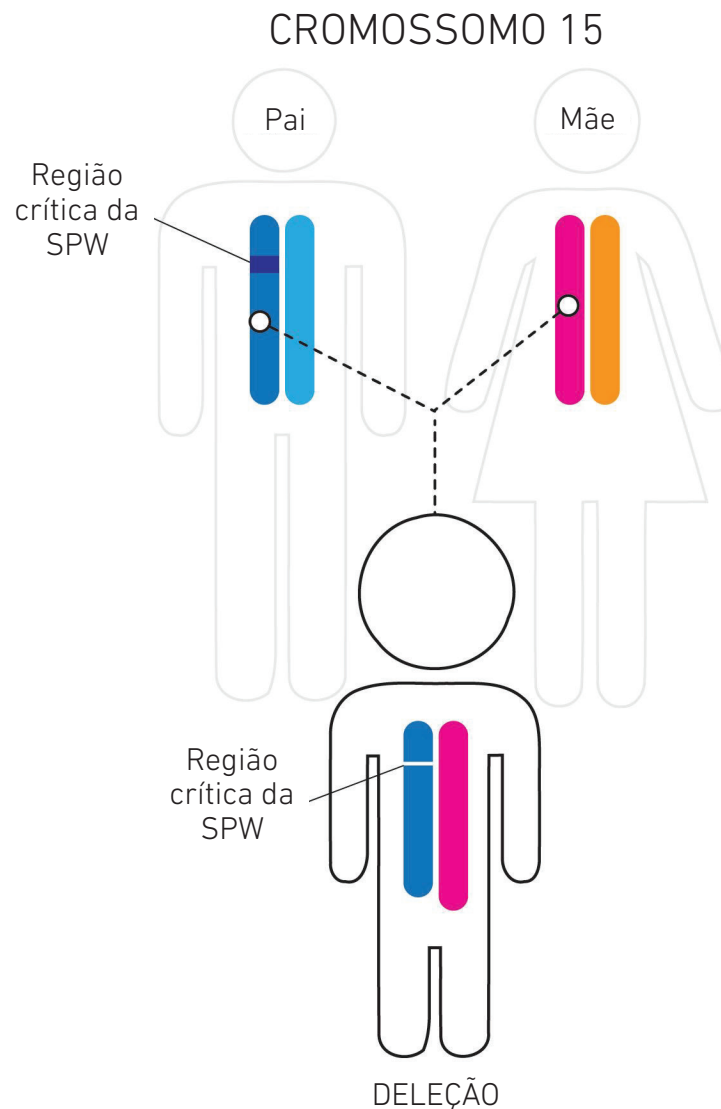


O que causa a síndrome de Prader-Willi?

O que causa a síndrome de Prader-Willi?

SPW por Deleção

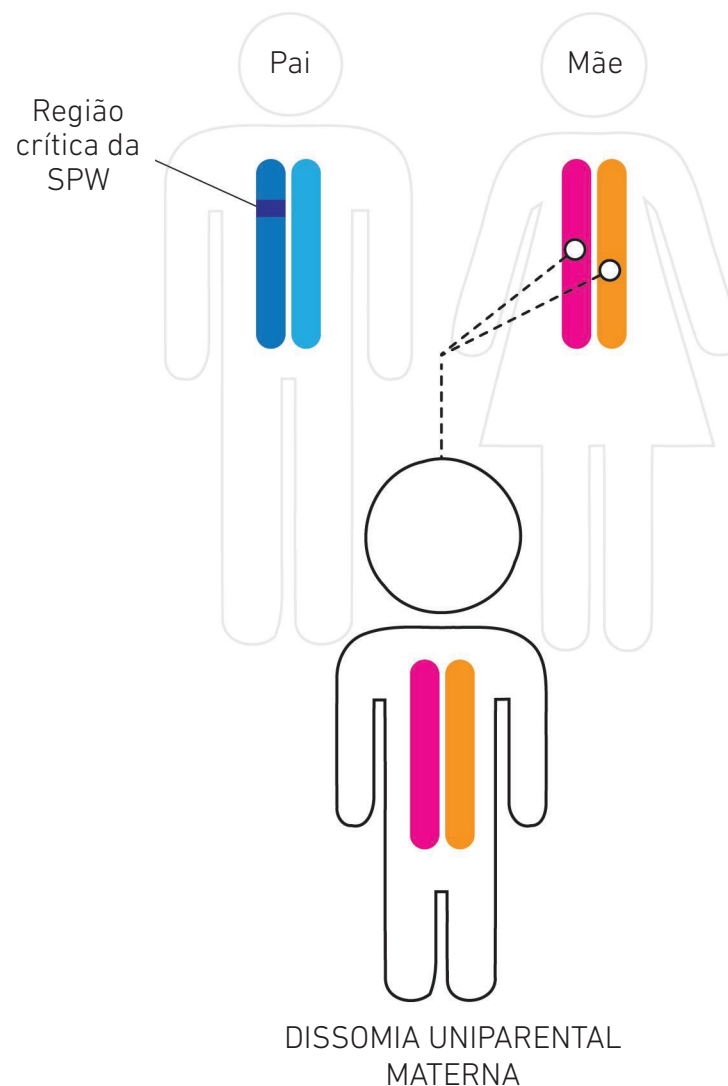
Na maioria das vezes, parte do cromossomo 15 que foi herdado do pai está ausente ou deletada nesta região crítica. Essa pequena deleção ocorre em aproximadamente 70% dos casos.



O que causa a síndrome de Prader-Willi?

SPW por DUM

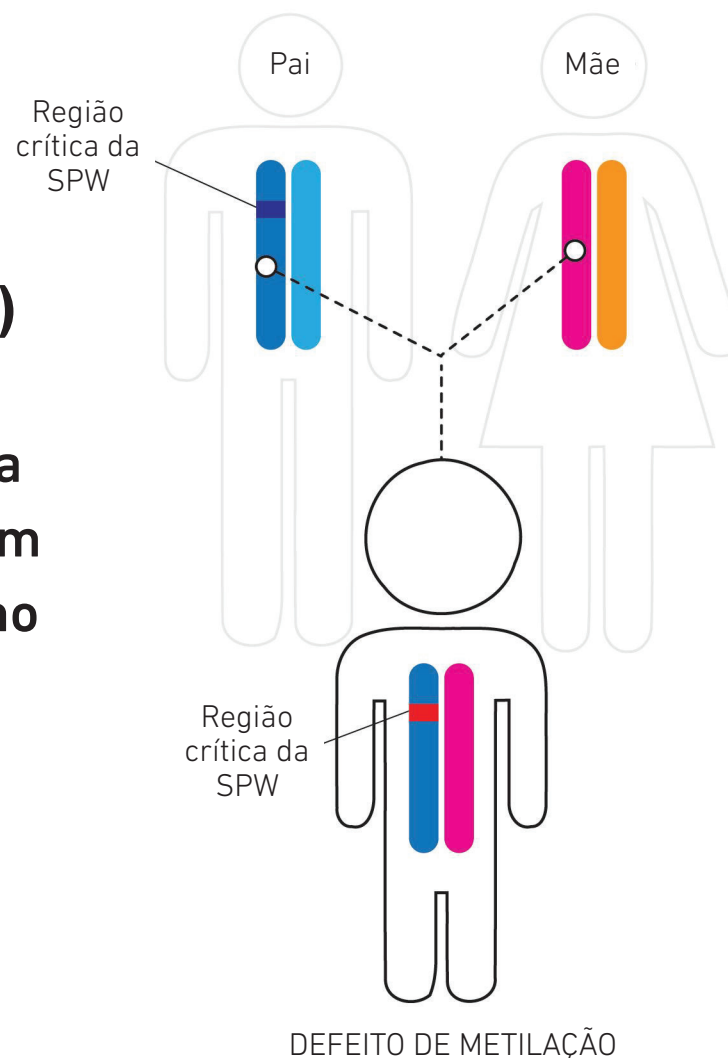
Outros 30% (aproximadamente) dos casos ocorrem quando um indivíduo herda dois cromossomos 15 da mãe e nenhum do pai. Isso é chamado de Dissomia Uniparental Materna (DUM).



O que causa a síndrome de Prader-Willi?

SPW por Defeito de Metilação (mutação no centro de imprinting)

Em uma porcentagem muito pequena de casos (1-3%), uma mutação genética na região crítica de Prader-Willi faz com que o material genético do cromossomo 15 paterno, embora presente, fique inativo.



Quais desafios as pessoas com SPW enfrentam?

Quais desafios as pessoas com SPW enfrentam?



O sintoma característico da SPW é a hiperfagia, ou sensação de fome constante. Uma pessoa com SPW nunca se sente saciada. Agravando esse problema, pessoas com SPW têm um metabolismo lento e precisam ingerir menos calorias em comparação com seus pares típicos. O resultado é um ganho de peso muito rápido. A SPW é a causa genética mais comum de obesidade potencialmente fatal em crianças.

Quais desafios as pessoas com SPW enfrentam?

Quase todos os sistemas do corpo são afetados pela SPW:

- Hormônios
- Composição corporal
- Força muscular
- Apetite
- Comportamento
- Cognição e aprendizagem
- Regulação da temperatura
- Tolerância à dor
- Padrões de sono



Existe cura para a síndrome de Prader-Willi?

Existe cura para a síndrome de Prader-Willi?

Atualmente, não há cura para a síndrome de Prader-Willi. Para muitos indivíduos, a eliminação de alguns dos aspectos mais desafiadores da síndrome, como o apetite insaciável e a obesidade, representaria uma melhora significativa na qualidade de vida e na capacidade de viver de forma independente.



Diagnóstico gratuito



Em parceria com o Instituto Nacional de Saúde da Mulher, da Criança e do Adolescente Fernandes Figueira (IFF/FIOCRUZ), a SPW Brasil oferece o exame de metilação gratuito para pessoas com suspeita clínica das Síndromes de Prader-Willi e Angelman. Saiba mais escaneando este QR code.



Associação Brasileira da Síndrome de Prader-Willi – SPW

Fundada em 2016 por mães e pais de crianças com a síndrome, a SPW Brasil reconhece a urgência de encontrar tratamentos para os muitos desafios que nossos filhos enfrentam. Os objetivos da Associação incluem a viabilização do exame diagnóstico gratuito, a disseminação da informação para médicos e profissionais da saúde, a conscientização da sociedade sobre essa doença rara e a visibilidade de todos os que convivem com a Síndrome de Prader-Willi.



O que você pode fazer?

Informe-se sobre a Síndrome de Prader-Willi em

www.spwbrasil.com.br

Pessoas engajadas ajudam a mudar o mundo para melhor!

O que mais você pode fazer?

Faça a sua doação em nosso [site](#) e ajude nossos projetos a tomarem vida!



Obrigada!

Juntos podemos fazer muito mais.