

Associação Brasileira da Síndrome de Prader-Willi – SPW Brasil

ALERTA PSIQUIÁTRICO para a Síndrome de Prader-Willi

Revisão técnica: Dra. Silvia Freitas - Médica Psiquiatra, doutora em Epidemiologia pelo Instituto de Medicina Social da UERJ, coordenadora da equipe multidisciplinar do ambulatório da Síndrome de Prader-Willi do Instituto Estadual de Diabetes e Endocrinologia do Estado do Rio de Janeiro (IEDE)

Motivos para consulta e encaminhamento

A Síndrome de Prader-Willi (SPW) é uma doença genética rara, com uma apresentação ímpar entre todas as deficiências do desenvolvimento. As principais características da SPW incluem hipotonia, hiperfagia (caracterizada pela busca de alimentos e ausência de saciedade), obesidade, comprometimento cognitivo e problemas comportamentais. Entre as características cognitivas e comportamentais estão: dificuldades do aprendizado ou deficiência intelectual; rigidez cognitiva e perseveração; discurso e comportamento repetitivos; comportamento opositor/ questionador e explosões de raiva; colecionar e acumular objetos e comida; e autoescoriação da pele (*skin picking*). Grande parte das famílias de pessoas com SPW expressa enorme preocupação com o impacto dessas características comportamentais porque elas dificultam a rotina diária e representam desafios significativos para o cuidado parental.

Embora seja responsabilidade do psiquiatra prescrever medicamentos psicotrópicos, além de outras questões, seu papel como consultor da equipe multidisciplinar envolvida no tratamento – que deve incluir além de médicos outros profissionais da saúde (fisioterapeuta, fonoaudiólogo, terapeuta ocupacional) e profissionais da educação – é igualmente importante. A maioria dos psiquiatras não terá tratado mais de um ou dois pacientes com SPW durante sua vida profissional. No entanto, mais importante do que a experiência anterior é sua vontade de aprender sobre o manejo dessa síndrome e suas características clínicas. A experiência com outros transtornos do neurodesenvolvimento é útil, porém o fundamental é saber que pessoas com SPW apresentam julgamento prejudicado, independentemente do Quociente de Inteligência (QI) e das habilidades de comunicação verbal.

Abordagem na avaliação

Pacientes com SPW precisarão de mais tempo na primeira consulta. Frequentemente, eles têm percepção e julgamento social limitados e, embora consigam compartilhar pensamentos e sentimentos, podem contar histórias não confiáveis. Independentemente da idade e do QI do paciente com SPW, mães, pais e cuidadores devem servir de informantes secundários a fim de validar todos os aspectos da história (identificação de problemas, gravidade dos sintomas e curso no tempo, nível de prejuízo, história familiar e clínica) sem a presença do mesmo, que deve ser supervisionado durante essa entrevista colateral. Na entrevista clínica e na avaliação do estado mental, é melhor seguir o jeito como os pais se comunicam com o paciente. É essencial estabelecer uma parceria médico-cuidador logo no início do processo. Na SPW, mais do que em qualquer outro transtorno do desenvolvimento, é fundamental que o psiquiatra avalie a estrutura do ambiente no qual o paciente vive.

Associação Brasileira da Síndrome de Prader-Willi – SPW Brasil

A seguir estão os componentes essenciais para o manejo dos comportamentos da síndrome:

- um plano de refeições programadas,
- restrição do acesso aos alimentos,
- um plano de atividades diárias,
- exercícios obrigatórios,
- oportunidades de experiência sensorial,
- controle das emoções manifestadas pelo cuidador, e
- expectativas comportamentais claras com reforço (ênfase nos incentivos e nas consequências naturais).

Sintomas Psiquiátricos e Comportamentais

Fatores predisponentes: A SPW é uma doença genética causada pela ausência de expressão dos genes paternos no cromossomo 15q11-q13. Os genes ausentes parecem ser responsáveis pela regulação da função hipotalâmica durante o desenvolvimento. É importante que o psiquiatra conheça o subtipo genético do paciente porque as características comportamentais e os sintomas psiquiátricos podem variar de acordo com ele. A maioria dos casos da síndrome decorre da deleção da região da SPW no cromossomo paterno 15, ao passo que 25% a 40% dos casos são consequência de dissomia uniparental materna (DUM). Um subgrupo desses indivíduos com DUM pode apresentar transtorno do espectro autista. À medida que a pessoa com DUM se aproxima da idade adulta, o risco de psicose e transtorno do humor aumenta. A história familiar de doença psiquiátrica aumenta o risco de transtorno psiquiátrico em ambos os subtipos. Os principais fatores predisponentes para problemas de comportamento e sintomas psiquiátricos são sensibilidade ao estresse, prejuízo cognitivo resultando em déficits na resolução de problemas, distúrbios da linguagem, habilidades sociais prejudicadas e estratégias de enfrentamento inadequadas.

Fatores precipitantes: Os sintomas psiquiátricos podem ser desencadeados pelo estresse. Olhar para o ambiente em busca de pistas (perda, luto) muitas vezes pode ser útil, mas não preditivo. Os principais fatores desencadeadores de crises psiquiátricas e comportamentais são mudanças no acesso aos alimentos, nas expectativas, na estrutura, na consistência e no nível de apoio, na supervisão e na atitude do cuidador. Menos frequentes, porém importantes para serem descartados, são: interações medicamentosas ou efeitos colaterais (por exemplo, a introdução recente de terapia com hormônio esteroide gonadal), abuso ou exploração sexual, e fontes não diagnosticadas de dor ou problemas clínicos. Pessoas com SPW têm menos sensibilidade à dor e resposta inflamatória atípica.

Fatores mantenedores: Os fatores a seguir perpetuam os transtornos psiquiátricos e comportamentais: controle ruim do ambiente (acesso inconsistente aos alimentos, expectativas irreais e comportamento inadequado do cuidador); problemas interpessoais crônicos e ganhos secundários a partir de repetidas hospitalizações ou idas para atendimento emergencial, o envolvimento com questões legais e o reforço inadvertido com comida. Os fatores intrínsecos incluem problemas crônicos de comunicação por causa de transtornos da fala e da linguagem, déficits de aprendizagem não diagnosticados (principalmente aqueles decorrentes de dificuldades nas

Associação Brasileira da Síndrome de Prader-Willi – SPW Brasil

habilidades não verbais, motoras, visuo-espaciais e sociais) e reações medicamentosas não reconhecidas (especialmente ativação do humor).

Fatores de proteção: Os seguintes fatores de proteção podem minimizar o risco de sintomas psiquiátricos e comportamentais: estabilidade ambiental (previsibilidade, consistência); segurança alimentar; deleção como subtipo genético; perfil cognitivo estável; temperamento dócil; cuidadores flexíveis e habilidosos; interesse por lazer e hobbies bem estabelecidos; convivência com uma família bem informada e oportunidade de praticar a crença religiosa de escolha.

Sintomas Psiquiátricos e Diagnóstico na SPW

É primordial que o psiquiatra esteja familiarizado com as características principais da SPW e estabeleça a linha de base comportamental específica daquele indivíduo a fim de distinguir o que é exacerbação de comportamentos sindrômicos e o surgimento de sintomas psiquiátricos. Estes podem ter apresentação típica e indicar doença psiquiátrica subjacente, como psicose, catatonia, delírio, narcolepsia, transtornos do humor e de ansiedade. Às vezes, os sintomas afetivos e psicóticos podem ser ignorados por causa de um funcionamento social pré-mórbido incomum ou da capacidade reduzida de articular mudanças no processo de pensamento ou no estado de humor. No entanto, o dano é sempre indicado por uma perda no nível de funcionamento demonstrada por mudanças no autocuidado ou na aparência; no padrão de sono; no nível de interesse em comer, no comportamento social ou nas preocupações habituais e nos comportamentos direcionados a metas, entre os quais estão a procura por comida ou os comportamentos repetitivos.

Perseveração e comportamentos repetitivos excessivos são comuns na SPW e não devem ser confundidos com Transtorno Obsessivo Compulsivo (TOC). A autoescoriação grave da pele pode ser manifestação do Transtorno do Controle de Impulsos Não Especificado. O Transtorno do Déficit de Atenção/Hiperatividade (TDAH) pode se manifestar como o tipo predominantemente desatento. Apneia central do sono ocorre independentemente da obesidade, assim, a sonolência diurna excessiva pode estar relacionada a um diagnóstico diferencial mais complexo.

Intervenções

Ambientais e comportamentais: Se o paciente com SPW apresenta uma exacerbação dos comportamentos da síndrome, as intervenções mais eficazes são otimizar o ambiente junto com a implementação da terapia comportamental focada. Os atributos do indivíduo, como interesses e hobbies, podem ser usados em favor do tratamento. Intervenções comportamentais e ambientais devem ser utilizadas antes de se considerar a prescrição de psicotrópicos, devendo ser reavaliadas a cada mudança terapêutica.

Medicamentosa: Se a pessoa com SPW apresentar sinais clínicos de um transtorno psiquiátrico, são indicadas classes apropriadas de medicação psicotrópica; mas as características de resposta à dose e o perfil de efeitos colaterais podem ser atípicos.

Associação Brasileira da Síndrome de Prader-Willi – SPW Brasil

Diretrizes Gerais: Todas as classes de medicamentos psicotrópicos têm sido empregadas com sucesso para o tratamento de sintomas psiquiátricos na SPW. A escolha do medicamento deve ser baseada no diagnóstico psiquiátrico e não no diagnóstico da síndrome. Nos indivíduos com SPW, certas classes de medicamentos são mais propensas a ter efeitos colaterais nas doses-padrão geralmente prescritas, por isso o tratamento deve sempre ser iniciado com uma dose baixa da medicação e os aumentos precisam ser feitos lentamente (“*start low, go slow*”).

A resposta terapêutica, como ocorre nas pessoas em geral, é muito individual, e os efeitos colaterais podem ser atípicos: náusea ou alteração do apetite raramente são relatadas, e o ganho de peso é menos comum por conta da supervisão da ingestão de alimentos, essencial para o cuidado de todas as pessoas com SPW. Mães, pais e cuidadores devem ser informados sobre os benefícios esperados do tratamento, as possíveis reações adversas ou potenciais interações medicamentosas à medida que monitoram a eficácia da medicação, devendo ser responsáveis pela administração dos medicamentos, independentemente da idade ou do QI do paciente.

Precauções específicas quanto à medicação: O psiquiatra deve ser informado acerca da piora ou do surgimento de sintomas não esperados durante o tratamento, como alterações do humor, ansiedade aumentada, irritabilidade, reatividade emocional, comportamento autolesivo ou maior incidência de comportamentos direcionados a uma meta, como busca por comida ou autoescoriação da pele. Alguns medicamentos, apesar de sua eficácia, apresentam risco maior de efeitos adversos. Nos pacientes com SPW, os efeitos extrapiramidais são mais difíceis de serem avaliados por causa da hipotonia global. Sintomas da síndrome neuroléptica maligna podem ser atípicos em decorrência da hipotonia e de anormalidades hipotalâmicas que causam desregulação da temperatura e sonolência diurna excessiva.

Hospitalização: Apesar de uma internação hospitalar às vezes ser necessária, os hospitais, em sua maioria, não estão preparados para as necessidades da pessoa com SPW. Toda a equipe deverá ser orientada sobre como lidar com esse paciente.

Cuidados contínuos: As famílias que procuram atendimento psiquiátrico devem manter um diário de cada consulta, incluindo o medicamento e a dose prescrita, os sintomas para os quais a medicação foi indicada e os motivos para sua interrupção. Consultas regulares são essenciais. Listas e registros de ocorrências entre as consultas podem ajudar nas informações sobre humor, sono, comportamento e pensamentos. Pacientes com SPW ou seus cuidadores devem fornecer informações sobre como as mudanças de dose da medicação afetaram seu sono, humor e comportamento, pois mudanças de qualquer tipo são estressantes para todos. Ouvir o que o paciente tem a dizer pode garantir um melhor comprometimento com as recomendações médicas e um tratamento contínuo bem-sucedido.