

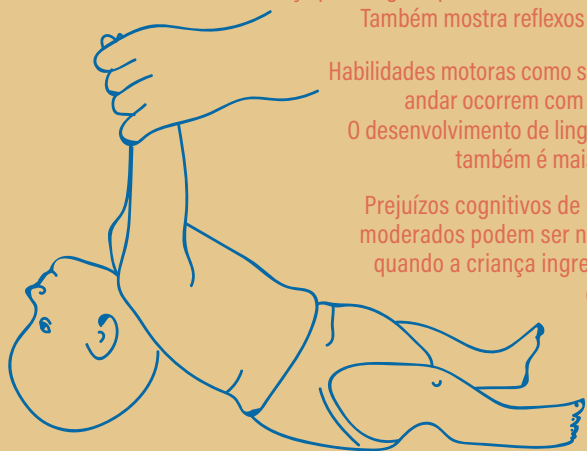
## O que é a Síndrome de Prader-Willi (SPW)?

Cerca de uma a cada 15 mil crianças é portadora da SPW, que ocorre igualmente em meninos e meninas. As características mais frequentes na pessoa com SPW são as seguintes:

Hipotonia (diminuição do tônus) muscular nos primeiros meses: o bebê não tem força para sugar o peito da mãe e deglutir. Também mostra reflexos fracos.

Habilidades motoras como sentar e andar ocorrem com atraso. O desenvolvimento de linguagem também é mais lento.

Prejuízos cognitivos de leves a moderados podem ser notados quando a criança ingressa na escola.



Fome insaciável marcante na infância, que pode levar a obesidade mórbida se a alimentação não for muito controlada.

Traços faciais característicos, como testa estreita, olhos amendoados e lábios superiores finos.

Mãos e pés pequenos.

Deficiência na produção de alguns hormônios leva a baixa estatura, redução do tamanho dos órgãos genitais, atraso ou incompletude da maturação sexual.

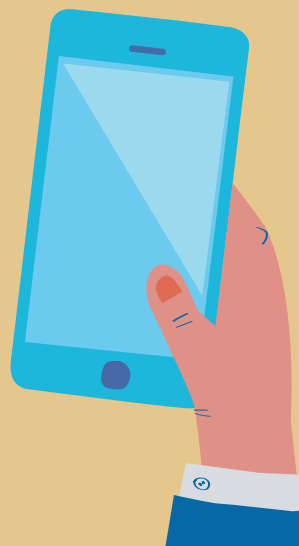
Comportamentos de instabilidade emocional, como acessos de raiva, dificuldades de socialização e automutilação da pele.



## O que fazer em caso de dúvidas?

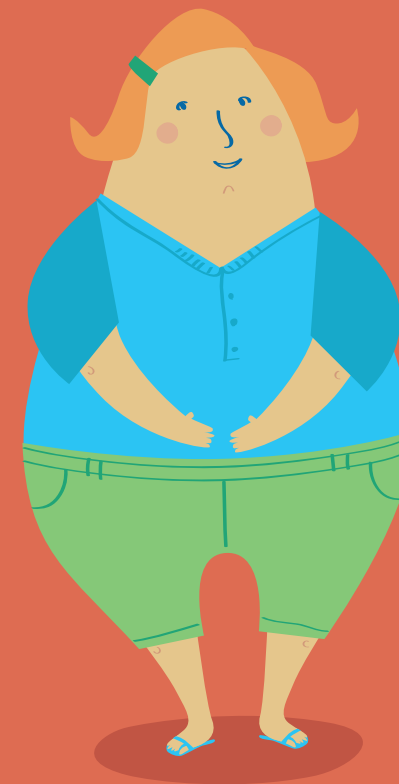
É muito comum que algumas dúvidas apareçam somente depois da consulta com o geneticista, quando você for discutir as informações com seu médico, com sua família ou mesmo pensando sozinho sobre o que foi conversado. Você pode entrar novamente em contato com o serviço para agendar uma consulta de acompanhamento e esclarecer suas questões.

ALÉM DISSO, O PACIENTE E SEUS FAMILIARES PODEM BUSCAR MAIS INFORMAÇÕES NO SITE DO CENTRO DE ESTUDOS DO GENOMA HUMANO E CÉLULAS-TRONCO: [GENOMA.IB.USP.BR](http://GENOMA.IB.USP.BR)



# 11

# SÍNDROME DE PRADER-WILLI



Pesquisa e Texto: Tatiana Nahas . Ilustrações e Diagramação: Priscila Ballarín

Centro de Estudos do Genoma Humano e Células-Tronco

 **genoma**

apoio:

 **FAPESP**

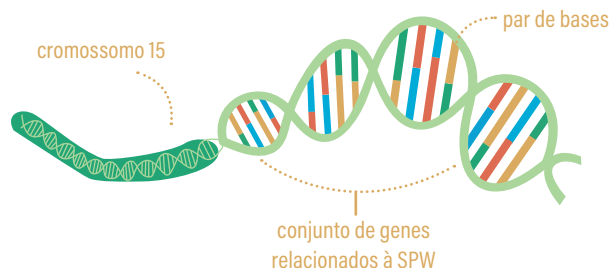
 **inct**  
Institutos nacionais de ciência e tecnologia

## Quais são as causas da SPW?

A SPW é uma doença genética, resultado da ausência da atividade de alguns genes presentes no cromossomo 15 que foi herdado do pai da criança.

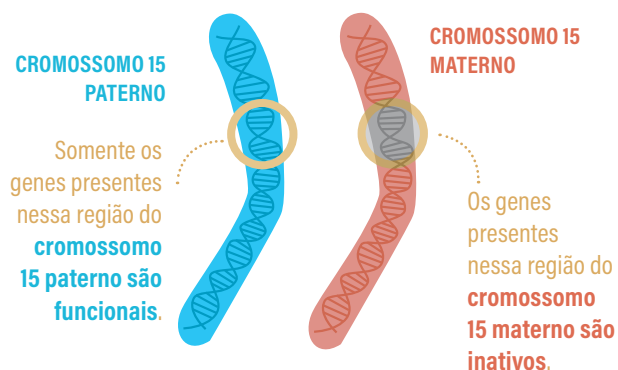
### SITUAÇÃO NORMAL:

Temos em nossas células 23 pares de cromossomos. É nessas estruturas que estão organizados os genes, trechos do DNA com informações para nossas características. Herdamos duas versões de cada gene, uma de nosso pai e outra de nossa mãe. Veja mais informações no folheto 2. O NOSSO MATERIAL GENÉTICO.



No geral, as duas versões de cada gene são igualmente ativas.

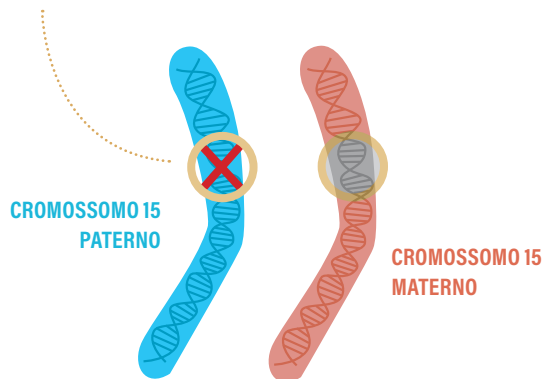
Porém, em pequena quantidade dos nossos genes (<1%), apenas uma das versões é funcional - ou a de origem materna ou a de origem paterna. A esse processo dá-se o nome de *imprinting*. Um exemplo de *imprinting* ocorre numa região específica do cromossomo 15.



### SITUAÇÃO DE PRADER-WILLI:

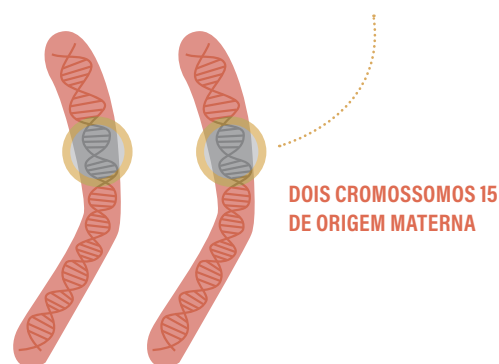
Como os genes presentes nessa região do cromossomo 15 materno são inativos, qualquer falha na expressão dos genes paternos provoca uma ausência total do funcionamento desses genes, resultando na SPW. Essa falha pode ocorrer de três formas distintas, e cada uma caracteriza um subtipo diferente da doença:

#### 1 DELEÇÃO DOS GENES PATERNOS: ocorre em 67 a 75% dos casos de SPW.



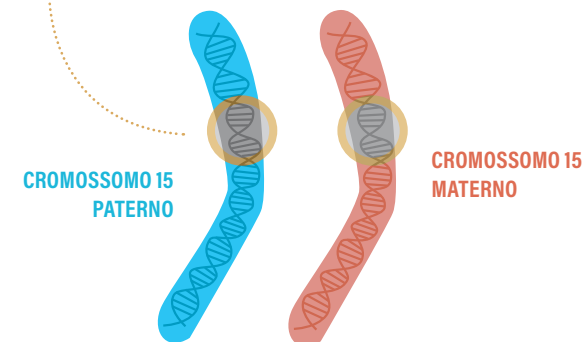
A maioria das crianças com SPW não possui todos ou parte desses genes paternos porque houve perda total ou parcial desse segmento do cromossomo 15 paterno.

#### 2 APENAS CROMOSSOMOS 15 DE ORIGEM MATERNA: ocorre em 20 a 30% dos casos de SPW.



Por um erro genético, a criança pode receber dois cromossomos 15 da mãe e nenhum do pai. Como os genes maternos ligados à SPW são inativos (*imprinting*), a criança fica sem nenhuma versão funcional desses genes.

#### 3 DEFEITOS DE *IMPRINTING*: ocorre em cerca de 5% dos casos de SPW.



A minoria dos casos de SPW ocorre por conta de defeitos no processo de *imprinting*, fazendo com que os genes paternos, mesmo que presentes, não estejam ativos.

## Como funciona o teste genético para SPW?

Os testes genéticos são exames feitos a partir de uma amostra de sangue ou saliva em que os técnicos procuram alterações específicas no material genético.

O teste genético para o diagnóstico da SPW e identificação do subtipo específico analisa alterações na região do cromossomo 15 envolvidas com a síndrome.

## Aconselhamento genético

Durante as seções, o geneticista vai:

- Obter informações clínicas/médicas do paciente e sobre a presença de casos similares na família;
- Analisar os exames já realizados;
- Definir diagnóstico e avaliar o risco da SPW se repetir na família.
- Fornecer mais informações ao paciente e ao médico que cuidará do paciente.