



SÍNDROME PRADER WILLI

Ruth Rocha Franco
Endocrinologia Pediátrica
ICR-FMUSP

PRINCIPAL CAUSA OBESIDADE GENÉTICA

- 1/15.000 – 30.000
 - ❖ Appetite
 - ❖ Crescimento
 - ❖ Metabolismo
 - ❖ Função cognitiva
 - ❖ Comportamento

ADOLESCENTES SPW



INSUFICIÊNCIA RESPIRATÓRIA (RETENÇÃO CO₂)



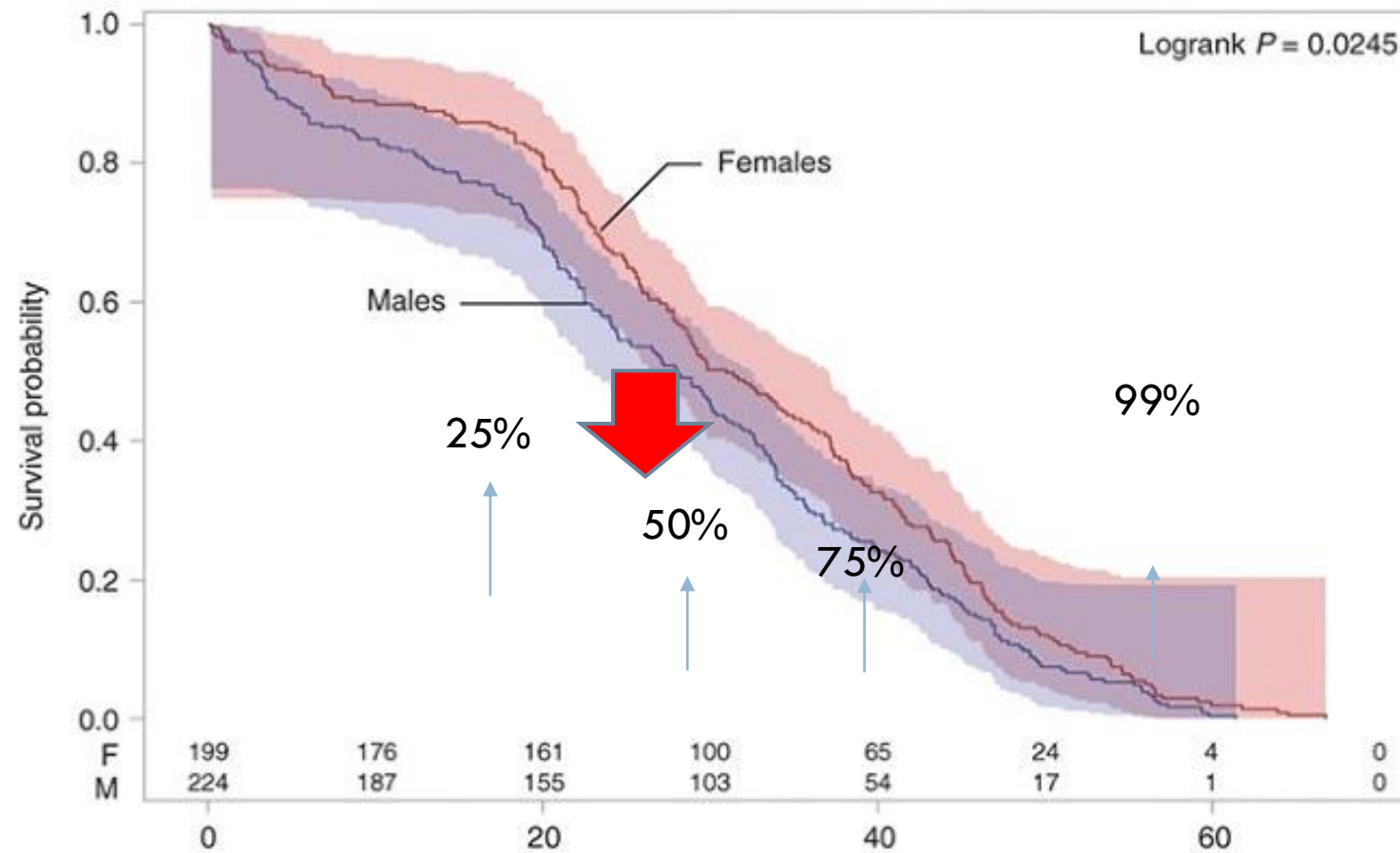
MORTALIDADE

- ✓ A taxa de mortalidade é 6x > do que nos controles com DI.
- ✓ Mortalidade 2002: 3% ano
- ✓ 2015: 1,25% ano
- ✓ 7% ao ano acima dos 30 anos.

EXPECTATIVA VIDA MENOR POR QUE?

- Complicações da hiperfagia (perfuração gástrica, aspiração e asfixia)
- Complicações da obesidade (insuf. Cardiorespiratória)
- Mortes acidentais (hipotermia)
- Envelhecimento precoce

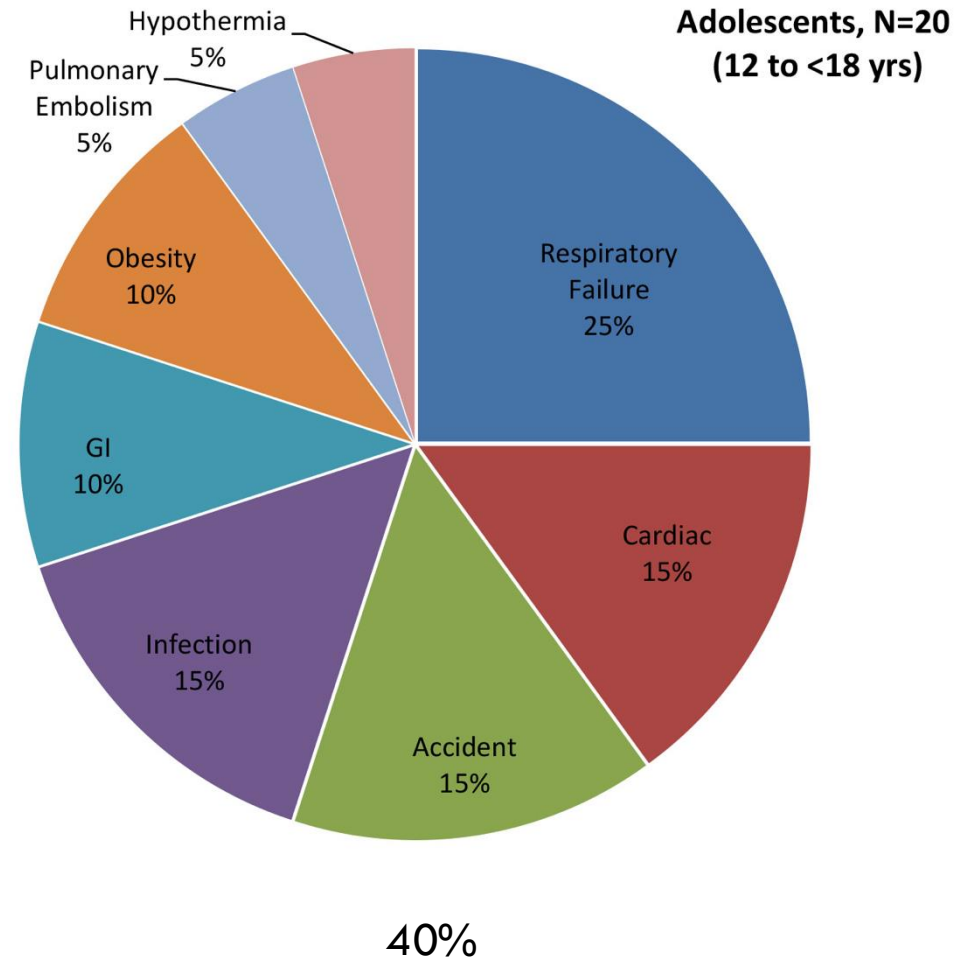
MAIOR DESAFIO: MORTALIDADE



SOBREVIDA

Mortalidade: 1–4 %/ano

% Mortalidade	Idade (anos)
25%	20
50%	29
75%	42
99%	60



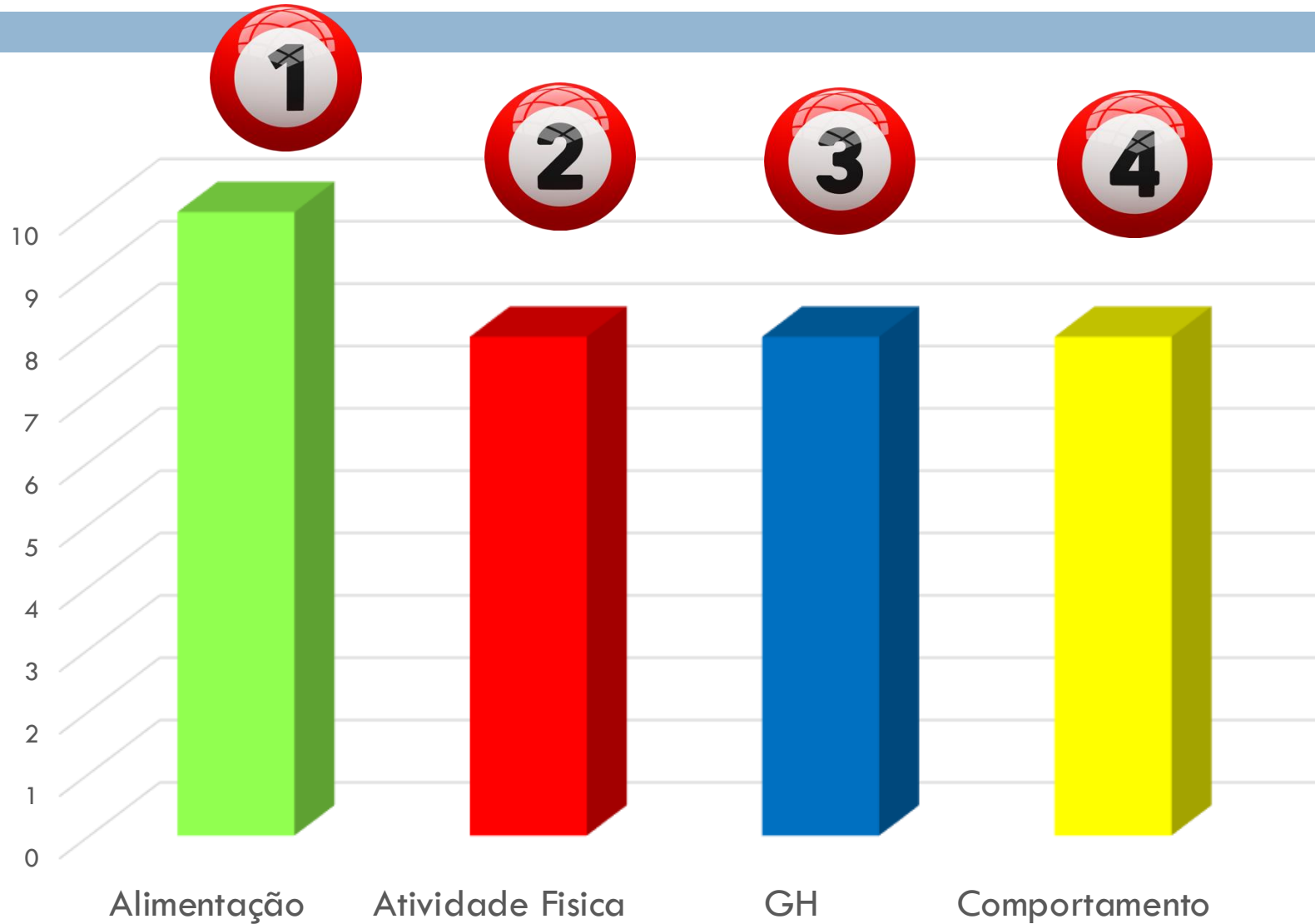
MORTE POR ASFIXIA

Após episódios de compulsão alimentar

6%-8% das mortes em indivíduos com SPW



PILARES DO TRATAMENTO

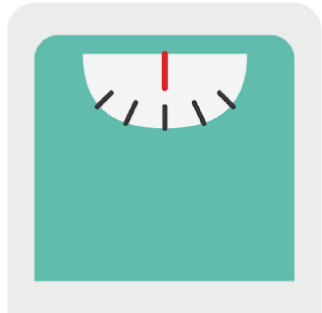


EFEITOS GH NA COMPOSIÇÃO CORPORAL



IMC

Massa gorda



Estatura

Espessura muscular

Massa muscular

Homens
155 cm

Mulheres
148 cm



(Sode-Carlson et al., 2011; Colmenares et al., 2011; Sode-Carlson et al., 2012; Butler et al., 2013; Böhm et al., 2015; Lafortuna et al., 2014; Reus et al., 2014; Bakker et al., 2015a; Höybye, 2015; Kuppens et al., 2016a ; Yang et al., 2019; Corripio et al., 2019).

REALIDADE DO TRATAMENTO HOJE

01

DIAGNÓSTICO TARDIO

02

DIETA ERRADA

03

SOMATROPINA INICIO TARDIO 5-6 ANOS

04

POUCAS TERAPIAS

05

CONFORMISMO: HISTÓRIA NATURAL DA DOENÇA

RESULTADO



TRATAMENTO: IDEAL

01	DIAGNÓSTICO PRECOCE AO NASCIMENTO
02	DIETA BASEADA NA FISILOGIA
03	SOMATROPINA INÍCIO PRECOCE AOS 3 MESES VIDA
04	TERAPIAS CONVENCIONAIS INTENSIVAS
05	INTERVENÇÃO: HISTÓRIA NATURAL DA DOENÇA- VYKAT

O primeiro e único tratamento aprovado pela FDA para hiperfagia a partir de 4 anos de idade para síndrome de Prader-Willi



"Essa aprovação não é o fim do caminho. É o começo de um novo capítulo."

— Susan Hedstrom, Diretora Executiva, Fundação para Pesquisa de Prader-Willi

“Matthew deixou de falar tanto sobre comida. As perguntas começaram a diminuir de 1.000 perguntas para talvez 200 perguntas.”

– Deahl, mãe de Matthew



RESULTADO

