

A primeira descrição da síndrome de Prader-Willi é geralmente atribuída a Charles Dickens, o popular romancista inglês do século XIX, que, nos seus famosos textos humorísticos *The Posthumous Papers of the Pickwick Club*, publicados entre 1836-1837, se refere a um rapaz obeso, com muito apetite, de face corada e num estado de sonolência permanente. Na última década, a síndrome de Prader-Willi foi objecto de um grande interesse por parte da comunidade científica devido ao seu peculiar fenótipo comportamental (*conjunto relativamente homogêneo e coerente de traços comportamentais e que é consequência da expressão de um ou de vários genes*), muitas vezes mais típico e sugestivo do diagnóstico do que as próprias características físicas.

A síndrome de Prader-willi está associada, em mais de 70% dos casos, a uma perturbação (frequentemente, ausência) de material genético de origem paterna, localizado no cromossoma 15. Quando, nesta mesma localização cromossómica, há uma alteração do material genético de proveniência materna, as crianças podem apresentar características físicas e desenvolvimentais de uma outra doença: a síndrome de Angelman (é uma doença mais grave). A maioria dos casos da síndrome de Prader-Willi é esporádica (há algumas excepções), razão por que, no mesmo casal, e relativamente aos próximos filhos, não parece haver um risco muito aumentado de recorrência desta doença.

A prevalência (*número de casos da doença em determinada população e em determinado período de tempo*) não é bem conhecida, mas parece situar-se, aproximadamente, em um caso para cada 10.000 pessoas. Todavia, estudos recentemente efectuados na Suécia apontam para uma prevalência consideravelmente superior. Em Portugal, onde não há dados fidedignos sobre esta matéria e outras afins, a prevalência da síndrome de Prader-Willi é totalmente desconhecida, tornando muito difícil o conhecimento da evolução e da história natural da doença. Parece haver uma prevalência idêntica nos dois sexos.

Durante a gravidez, a mãe pode notar que os movimentos do feto são escassos e pobres. Durante o parto, em cerca de 20% dos casos, a apresentação é pélvica (*apresentação popularmente designada como de rabinho*). Logo após o nascimento, um dos sinais mais característicos e precoces da síndrome de Prader-Willi é a hipotonia (*em linguagem médica, o termo sinal corresponde a uma manifestação de doença susceptível de se encontrar no exame físico, sendo, por conseguinte, um achado objectivo e verificável por diferentes observadores; são exemplos, entre muitos outros, os olhos vermelhos, as manchas na pele e as tumefacções articulares*). A hipotonia (*grosseiramente, falta de força muscular*) encontrada no período neonatal e nos primeiros meses de vida pode ser muito importante e levar os clínicos a estabelecer prognósticos desajustados (geralmente, com o avançar da idade, a hipotonia vai-se reduzindo). O choro é muito singular: é fraco, pouco sustentado e de uma frequência muito elevada (*muito agudo*). O aspecto físico das crianças com a síndrome de Prader-Willi é relativamente característico: região frontal estreita, fendas palpebrais amendoadas e lábio superior fino e virado para baixo. Estão descritos, nos primeiros doze meses de

vida, muitas dificuldades alimentares. Curiosamente, a partir do segundo ano de vida, uma das principais manifestações da síndrome de Prader-Willi é o excesso de apetite, facto que origina, quase sempre, formas muito graves de obesidade. Os adultos com a síndrome de Prader-Willi apresentam uma estatura baixa (para os homens, a média da altura, no final do crescimento, situa-se nos 155 cm; para as mulheres, a média situa-se nos 147 cm). As mãos e os pés são pequenos. Outra das manifestações muito comuns nesta doença é o hipogonadismo (*insuficiente desenvolvimento dos órgãos genitais*), nem sempre fácil de detectar, sobretudo no sexo feminino. 60% das mulheres com a síndrome de Prader-Willi têm amenorreia (*ausência de fluxos menstruais*); em 40% das mulheres, a menarca (*início da menstruação*) ocorre entre os 10 e os 28 anos, com uma média aos 17 anos. No sexo masculino, são achados frequentes o pénis pequeno e a criptorquidia (*ausência do testículo nas bolsas escrotais*). Nas crianças com a síndrome de Prader-Willi, há uma maior incidência de estrabismo (*grosseiramente, corresponde a um desalinhamento dos eixos oculares, dando a sensação de olhos tortos*), de hipertensão arterial e de diabetes mellitus (*em linguagem corrente, uma intolerância aos açúcares*). Relativamente ao desenvolvimento psicomotor, as pessoas com a síndrome de Prader-Willi apresentam, em cerca de 90% dos casos, um défice cognitivo (designação preferível às antigas terminologias de atraso mental e de deficiência mental) ligeiro a moderado, raramente grave. Provavelmente relacionadas com a hipotonia já referida, estão descritas perturbações significativas nas áreas motoras, com atrasos nas aquisições, entre outras, de competências como o segurar a cabeça, o sentar, o andar, o correr, e o saltar. Um achado curioso é o da perseverança verbal em determinados temas (*falam repetidamente, de forma obsessiva, sobre determinados tópicos*). Em 10% dos casos, não há qualquer défice cognitivo.

No que concerne ao comportamento, as pessoas com a síndrome de Prader-Willi podem apresentar manifestações bastante peculiares: são calmas, hipoactivas, dóceis e simpáticas. Contudo, estão descritos acessos de irritabilidade e de cólera, durante os quais móveis e objectos, por exemplo, podem ser destruídos. A estes acessos de fúria, seguem-se longos períodos de acalmia. Não raramente, beliscam, de forma persistente, a pele, originando feridas, escoriações e, por vezes, perdas de substância.

Como já referido anteriormente, as pessoas com a síndrome de Prader-Willi, sobretudo a partir do primeiro ano de vida, apresentam uma fome insaciável, muito difícil de controlar. Amiúde, por forma a obviar-se aos acessos de ingestão compulsiva de comida (*bulimia*), é necessário aferrolhoar o frigorífico e a despensa. Nem sempre esta atitude é eficaz, já que a obsessão com a comida as leva a eliminar qualquer barreira ou obstáculo ao seu acesso.

Para uma adequada intervenção, que deve incluir uma ajuda efectiva à família, torna-se necessário o apoio de diversos profissionais (*equipa pluridisciplinar*).

Além de um Pediatra Desenvolvementalista (que deverá coordenar a equipa), é indispensável a colaboração de um Educador ou de um Professor especializado, que deverá desenhar um currículo bem adaptado às características de personalidade e às dificuldades específicas da criança. Este

apoio deve ser iniciado o mais precocemente possível, se possível logo após a confirmação (ou na sequência de uma forte suspeita) de que há uma perturbação do desenvolvimento (ainda que o diagnóstico de síndrome de Prader-Willi não tenha sido formulado). É necessário, também, o concurso de um Nutricionista, por forma a promover-se o controlo do peso, geralmente por meio de uma dieta hipocalórica (*pobre em calorias*) e equilibrada. Quando as perturbações comportamentais e emocionais são significativas, deve solicitar-se o apoio de Psicólogos e de Pedo-Psiquiatras.

A esperança de vida das pessoas com a síndrome de Prader-Willi, devido aos problemas de obesidade e a outros, é consideravelmente inferior à da população geral.