

SÍNDROME DE PRADER WILLI: RELATO DE CASO

Prader-Willi Syndrome: a Case Report

*Arnaldo de França Caldas Júnior**
*Verônica Maria de Sá Rodrigues**
*Kátia Urbano Caldas***
*Janise Araújo de Paiva Barros***
*Adelaide Maria Caldas Cabral****
*Maria de Fátima de Souza****

Recebido em 13/11/2005
Aprovado em 30/11/2005

RESUMO

A Síndrome de Prader-Willi (SPW) é uma desordem genética caracterizada por hipotonia, retardo mental, hiperfagia e compulsão para comida devido a uma disfunção hipotalâmica. O objetivo deste estudo é apresentar o caso de uma portadora da SPW, revisando a literatura sobre as principais características, etiologia e algumas considerações odontológicas de interesse. Uma adolescente de 12 anos de idade foi encaminhada à clínica odontológica da Faculdade de Odontologia da Universidade de Pernambuco, apresentando severa obesidade (grau II), apnéia noturna, hipotonia muscular, hiperfagia, comportamento compulsivo para comida associada com uma dieta rica em carboidratos refinados e pobre higiene bucal, determinando um alto número de lesões de cárie e desmineralização do esmalte dos dentes. Além disso, foi encontrada má oclusão do tipo CI II, mordida aberta anterior e pobre cobertura labial. O tratamento odontológico foi realizado, usando-se ansiolíticos apenas para as exodontias. O distúrbio de comportamento foi controlado, usando um modelo cognitivo. O portador da SPW apresenta alterações neurocomportamentais de extremo interesse para a odontologia. Por isso, o desenvolvimento de estratégias que promovam saúde geral e bucal para seus portadores deve ser o objetivo da equipe odontológica que esteja envolvida com seu atendimento.

Descritores: Síndrome de Prader Willi. Adolescente. Assistência odontológica para pessoas portadoras de deficiências.

ABSTRACT

The Prader-Willi syndrome (PWS) is a genetic disorder characterized by hypotonia, mental retardation, hyperphagia and compulsive eating due to hypothalamic dysfunction. The aim of this study is to present the case of a patient with PWS, reviewing the literature on its main characteristics, etiology and a number of dental considerations. A 12-year-old female referred to the Faculty of Dentistry of the University of Pernambuco presented marked obesity (grade 2), sleep apnea, muscular hypotonia, hyperphagia, compulsive eating behavior associated with a diet rich in refined carbohydrates and poor oral hygiene that had led to a large number of caries lesions and demineralization of the tooth enamel. In addition, CI II malocclusion, anterior open bite and poor lip competence were found on examination of the teeth. Treatment was given using ansiolytic drugs only for the extraction procedures. The behavioral disorder was controlled using a cognitive model. A person suffering from PWS has neurobehavioral abnormalities of enormous interest to dental professionals. For this reason the development of strategies aimed at promoting both the general and oral health of PWS sufferers should be the goal of the dental team involved in the treatment of such patients.

Descriptors: Prader-Willi syndrome; adolescent; dental care for patient with special needs.

* Professores Adjuntos Doutores da Faculdade de Odontologia da Universidade de Pernambuco e Coordenadores do Curso de Capacitação em Odontologia para pacientes com necessidades especiais.

** Fonoaudiólogas e Professoras convidadas do Curso de Capacitação em Odontologia para pacientes com necessidades especiais.

*** Fonoaudióloga e Médica Hebiatra - Alunas do Mestrado em Hebiatria da FOP/UPE

INTRODUÇÃO

A Síndrome de Prader-Willi é considerada uma desordem neurocomportamental e de desenvolvimento rara, que pode afetar as crianças, independentemente do sexo, raça ou condição social, de natureza genética. Basicamente um terço das pessoas com Síndrome de Prader-Willi apresentam falta de uma pequena parte de um membro do par do cromossomo 15 - o qual se herda do pai (LOGUÉRCIO et al., 1996, PARTSCH et al., 2000). Essa alteração cromossômica compromete o funcionamento do hipotálamo (ALMEIDA et al., 2005), e o hipotálamo defeituoso produz alguns sintomas da síndrome. Outra parte desses pacientes têm uma perda total da contribuição do pai, tendo em seu lugar duas cópias do cromossomo 15 da mãe. Por razões ainda desconhecidas, os genes desta região do cromossomo 15 da mãe não têm expressão funcional (PINA-NETO et al., 1997).

O quadro clínico é caracterizado por baixo APGAR, ao nascer (Índice que faz o diagnóstico das condições de vida ao nascer), transtornos respiratórios durante o sono, retardo mental de moderado a severo, transtornos de aprendizagem, baixa estatura por deficiência de hormônio de crescimento, hipogonadismo que predispõe a um desenvolvimento sexual incompleto, problemas de comportamento característicos, baixo tono muscular, dificuldade de sucção e deglutição até os primeiros seis meses de vida, hiperfagia a partir dos 2 anos de idade, que determina uma necessidade involuntária de comer constantemente, a qual, unida a uma reduzida utilização de calorias, determinada pelo sedentarismo e intensa sonolência, leva invariavelmente à obesidade severa (BRAGHETTO et al., 2003, GONZÁLEZ; PIN; CABRERA, 2004, HOLM et al., 1993, VARELA; FRIDMAN; PRISZKULNIK, 2002). A obesidade é a maior causa do aumento da morbidade e mortalidade entre os pacientes com a síndrome (ALMEIDA et al., 2005). Ainda são encontradas nesses pacientes características faciais peculiares, como olhos

amendoados, diâmetro frontal diminuído, lábios superiores finos e comissuras labiais para baixo (FRIDMAN; KOK; KOIFFMANN, 2000), face dismórfica (LOGUÉRCIO et al., 1996) com um padrão facial dólico (HOLM et al., 1993) e uma hipotonia facial que pode determinar má oclusão severa (RAMA; MOURIER; CZORNYJ, 1991). Além disso, um quadro de apnéia noturna é relatado como característica da síndrome (GONZÁLES; PIN; CABRERA, 2004, GRUGNI et al., 2005, ALMEIDA et al., 2005). O diagnóstico da síndrome é feito clinicamente baseado nos dados físicos e comportamentais, podendo ser confirmado pela análise do segmento cromossômico 15q11-q13, por meio da metilação ou da hibridização *in situ* (GONZAGA et al., 2004).

Os problemas de conduta que se incrementam com a idade seriam, predominantemente, de irritabilidade, alguns episódios violentos, hiperatividade, sonolência e o hábito de mexer em feridas cutâneas. A irritabilidade se manifesta mais comumente, quando os pacientes tentam de maneira extrema obter comida. Mesmo assim, de um modo geral, o caráter dos pacientes com Síndrome de Prader-Willi é amigável e sociável (HARTLEY et al., 2005).

Esta síndrome apresenta aspectos de interesse para a classe odontológica, haja vista que está associada a distúrbios endócrinos e comportamentais que podem determinar uma repercussão clara para a cavidade oral. Por esta razão, este artigo objetiva apresentar o estudo de caso de uma adolescente com a Síndrome Prader Willi.

RELATO DO CASO

L.T.M.S., sexo feminino, 12 anos, residente na Comunidade Emocy Krause da Fundação de Assistência à Criança e ao Adolescente (FUNDAC), foi trazida à Clínica de Pacientes com Necessidades Especiais da Faculdade de Odontologia da Universidade de Pernambuco para tratamento odontológico. A adolescente, oriunda do interior do estado de Pernambuco,

foi transferida para FUNDAC, há três anos, por determinação judicial da Comarca de Santa Cruz do Capibaribe, "para tratamento médico-psiquiátrico". Segundo relatório multidisciplinar da FUNDAC, a adolescente apresenta humor com freqüentes oscilações, acessos de auto e heteroagressividade, com história de agressão por arma branca à outra adolescente, que determinou, por duas vezes, internamento hospitalar. Apresenta, ainda, dificuldade para acatar limites que parece desencadear os acessos de agressividade.

Na anamnese, foi observado um nível razoável de entendimento, apesar da timidez, bom grau de socialização e de interação com o profissional que a recebeu na clínica, porém se observou discreta resistência a alguns comandos verbais. Na avaliação fonoaudiológica, em relação à linguagem oral, faz uso de seqüências simples (frases curtas) com conteúdo razoável.

Ao exame físico geral, apresenta obesidade grau II, dificuldade de locomoção, hipotonia generalizada, no entanto, marcadamente na face, lábio superior encurtado e ambos hipotônicos, ressecados e com pobre vedamento. Ao exame físico intrabucal, apresenta má oclusão classe II com mordida aberta anterior, alta experiência de cárie, pobre higiene bucal, avaliada através do Índice de Higiene Oral Simplificado (IHO-S), principalmente pela presença de biofilme, deglutição atípica, língua hipotônica e respiração predominantemente oral. Não foram evidenciados distúrbios na seqüência de erupção e anodontias, que são comuns em outras síndromes.

A adolescente faz consumo de dieta hipocalórica, no entanto, em função da síndrome que apresenta, tem compulsão alimentar, fazendo pequenos "furtos" de alimentos dos pratos de outras residentes e da despensa da instituição. Encontra-se em constante acompanhamento endocrinológico e toma medicação para diminuição de colesterol e triglicérides. Para o controle da agressividade, vem

fazendo uso das seguintes medicações: pela manhã: 01 comprimido de Carbamazepina (Tegretol - 200 mg), 01 comprimido de Levomepromazina (Neozine - 100 mg) e 01 comprimido de Cloridrato de Prometazina (Fenergan - 25 mg), e, à noite, repetem-se as mesmas medicações, embora, tome 50 mg de Fenergan.

DISCUSSÃO

Existem diversas síndromes relatadas na literatura que não apresentam uma repercussão direta para a cavidade bucal do paciente e, por esta razão, são desconhecidas pelos Cirurgiões-Dentistas. No entanto, algumas delas podem interferir indiretamente na saúde bucal e, razão pela qual, precisam de uma boa avaliação.

A Síndrome de Prader Willi, caracterizada por uma desordem genética, apresenta uma característica importante para a odontologia – o distúrbio de comportamento – que, ressaltada pela disfunção hipotalâmica, determina obesidade severa para o paciente. Além disso, este distúrbio de comportamento pode ser reforçado pela maneira como o portador é educado e, ainda, pode ser influenciado pela quantidade de hormônio do crescimento que é excretado ou prescrito para os pacientes (HÖYBYE; THORÉN; BÖHM, 2005). Assim, este distúrbio de comportamento precisa ser bem conhecido e trabalhado no consultório odontológico, em uma perspectiva multidisciplinar, visando a um atendimento preciso, efetivo e que determine um restabelecimento da saúde bucal do paciente. A paciente L.T.M.S. (Fig. 01), apesar de ter apresentado um excelente comportamento na cadeira odontológica, na primeira consulta, onde foram realizados o exame físico intrabucal e a profilaxia com taça de borracha, mostrou muita timidez durante esse encontro. A partir dos encontros seguintes, começou a demonstrar inquietação nos procedimentos mais complexos (restaurações e exodontias), não permitindo sua realização. Conforme relatado por Akefeldt e Gillberg, em 1999, o mau comportamento parece estar relacionado à própria

síndrome, não tendo relação com o grau de retardo mental. Os procedimentos necessários foram executados, utilizando-se a técnica do falar-mostrar-fazer. Observou-se que a adolescente respondia bem à figura de autoridade do professor da clínica que, tratando-a com carinho e respeito, não permitia que ela impusesse restrições ao tratamento proposto na sessão.



Figura 01 - Visão frontal da paciente L.T.M.S.

Nessas situações, é de grande auxílio o uso de técnicas de contenção física e química. A contenção física não foi indicada para esta paciente devido ao seu tamanho e peso. Assim, a contenção química foi prescrita, a partir da terceira sessão, aumentando-se a dosagem da Levomepromazina (Neozine) da qual a paciente fazia uso. A levomepromazina é um antipsicótico que pertence à classe das fenotiazinas alifáticas (DICIONÁRIO..., 2004), sendo muito utilizada na contenção química, na clínica odontológica de pacientes com necessidades especiais, devido ao seu excelente efeito hipnótico e potencializador da ação de analgésicos (neuroleptoanalgesia). No entanto, como a adolescente fazia o uso regular desta medicação, seu efeito foi aquém do necessário. Assim, mudou-se o grupo farmacológico, utilizando-se o Midazolam (Dormonid) de 15 mg, que também apresenta a propriedade neuroleptoanalgésica, prescrevendo-se 01 comprimido 30 minutos antes do

atendimento odontológico. Esta prescrição foi realizada, tendo-se o cuidado de suspender a Levomepromazina na manhã do atendimento e repetida, apenas, em uma outra sessão.

É importante que se destaque que a obesidade, característica da Síndrome de Prader Willi, pode determinar Diabetes Mellitus no seu portador (DOMÍNGUEZ et al., 2003), haja vista que a obesidade é considerada pela literatura atual como fator de risco para o diabetes (HALE, 2004). Assim, é imperativo que o Cirurgião-Dentista, antes da elaboração do plano de tratamento, solicite a dosagem de glicose em jejum ou o parecer do médico endocrinologista do paciente. Caso o diabetes se confirme, o plano de tratamento deverá ser elaborado, de maneira que a prescrição de fármacos e terapêuticas cirúrgicas não interfiram na saúde do paciente.

Deve ser observado que pacientes que fazem uso crônico de ansiolíticos, antidepressivos e antipsicóticos, principalmente, têm uma marcada redução no fluxo salivar, chegando, em alguns casos, à xerostomia. Somada à hiperfagia e à obesidade (MARTIN-IVERSON et al., 2000), a redução do fluxo salivar em pacientes com deficiência mental pode determinar um alto risco à cárie dentária. Assim, foram encontradas diversas áreas de desmineralização de esmalte na paciente, que foram tratadas com flúor gel e recomendação de escovação com dentífrico fluoretado, no mínimo, duas vezes ao dia, indicando-se que, na última escovação do dia, fossem escovados os dentes, sem, no entanto, haver enxágüe bucal, visando aumentar a quantidade de flúor na cavidade bucal. Além disso, foi destacada a importância de uma correta alimentação para a adolescente, incentivando-se diminuição da ingestão de carboidratos e aumento do consumo de frutas e verduras.

CONSIDERAÇÕES FINAIS

O portador da Síndrome Prader Willi apresenta alterações neurocomportamentais de extremo interesse para a odontologia. Por isso, o desenvolvimento

de estratégias que promovam saúde geral e bucal para seus portadores deve ser o objetivo da equipe odontológica que esteja envolvida com seu atendimento.

REFERÊNCIAS BIBLIOGRÁFICAS

AKEFELDT, A.; GILLBERG, C. Behavior and personality characteristics of children and young adults with Prader-Willi syndrome: a controlled study. **J. Am. Acad. Child Adolesc. Psychiatr.**, Baltimore, v. 38, n. 6, p. 761-769, 1999.

ALMEIDA, M. Q. et al. Results of biliopancreatic diversion in two patients with Prader-Willi syndrome. **Obes. surg.**, Toronto, v. 15, n. 6, p. 901-4, 2005.

BRAGHETTO, I. M. et al. Síndrome Prader-Willi asociado a obesidad mórbida: tratamiento quirúrgico. **Rev. méd. Chile**, Santiago, v. 131, p. 427-431. 2003.

DICIONÁRIO de Especialidades Farmacêuticas 2003/04: DEF. São Paulo: EPUC, 2004.

DOMINGUEZ, M. J. et al. Síndrome de Prader-Willi: presentación de un caso. **Arch. Hosp. Vargas**, Caracas, v. 45, n. 1/2, p. 78-82, Ene./Jun. 2003.

FRIDMAN, C.; KOK, F.; KOIFFMANN, C. P. Síndrome de Prader-Willi em lactentes hipônicos. **J. pediatr.**, Rio de Janeiro, v. 76, n. 3, p. 246-250, maio/jun. 2000.

GONZAGA, D. C. et al. Síndrome de Prader-Willi. **Rev. paul. pediatr.**, São Paulo, v. 22, n. 2, p. 114-118, jun. 2004.

GONZÁLEZ, P. F.; PIN, G. A.; CABRERA, R. P. Síndrome de Prader-Labhart-Willi y apnea durante el sueño: a propósito de 3 pacientes. **Rev. cuba. endocrinol.**, Habana, v. 15, n. 2, Mayo/Ago. 2004.

GRUGNI, G. et al. Death during GH therapy in children with Prader-Willi syndrome: description of two new

cases. **J. endocrinol. invest.**, Milano, v. 28, n. 6, p. 554-557, jun. 2005.

HALE, D. E. Type 2 diabetes and diabetes risk factors in children and adolescents. **Clin. cornerstone**, Belle Meade, v. 6, n. 2, p. 17-30, 2004.

HARTLEY, S. L. et al. Maladaptive behaviors and risk factors among the genetic subtypes of Prader-Willi syndrome. **Am. j. med. genet. A**, New York, v. 136, n. 2, p. 140-145, 2005.

HOLM, V. A. et al. Prader-Willi syndrome: Consensus diagnostic criteria. **Pediatrics**, v. 91, p. 398-402, 1993.

HÖYBYE, C.; THORÉN, M.; BÖHM, B. Cognitive, emotional, physical and social effects of growth hormone treatment in adults with Prader-Willi syndrome. **J. intellect. disabil. res.**, Edinburgh, v. 49, n. 4, p. 245-52, Apr. 2005.

LOGUÉRCIO, M. V. et al. Síndrome de Prader-Willi. **Rev. méd. Hosp. São Vicente de Paulo**, Passo Fundo, v. 7, n. 17, p. 49-53, jul./ago. 1996.

MARTIN-IVERSON, N. et al. Indigenous Australian dental health: a brief review of caries experience. **Aust. dent. j.**, Sydney, v. 45, n. 1, p. 17-20, Mar. 2000.

PARTSCH, C. J. et al. Adult patients with Prader-Willi syndrome: clinical characteristics, life circumstances and growth hormone secretion. **Growth horm. IGF res.**, London, v. 10, Suppl. B, p. 81-5, Apr. 2000.

PINA-NETO, J. M. et al. Clinical-neurologic, cytogenetic and molecular aspects of the Prader-Willi and Angelman syndromes. **Arq. neuropsiquiatr.**, São Paulo, v. 55, n. 2, p. 199-208, June 1997.

RAMA, M. S.; MOURIER, N. L.; CZORNYJ, L. Hipotonismo bucal. Exitos terapéuticos a propósito de 3

casos: revisión del tema. **Rev. Asoc. Argent. Ortop. Funcional Maxilares**, Buenos Aires, v. 24, n. 67/68, p. 39-56, Jun. 1991.

VARELA, M. C.; FRIDMAN, C.; PRISZKULNIK, C. K.
Diagnosis of patients with Prader-Willi and Angelman Syndromes: the importance of an overall investigation. **Genet. mol. biol.**, Ribeirão Preto, v. 25, n.1, p. 07-12, 2002.