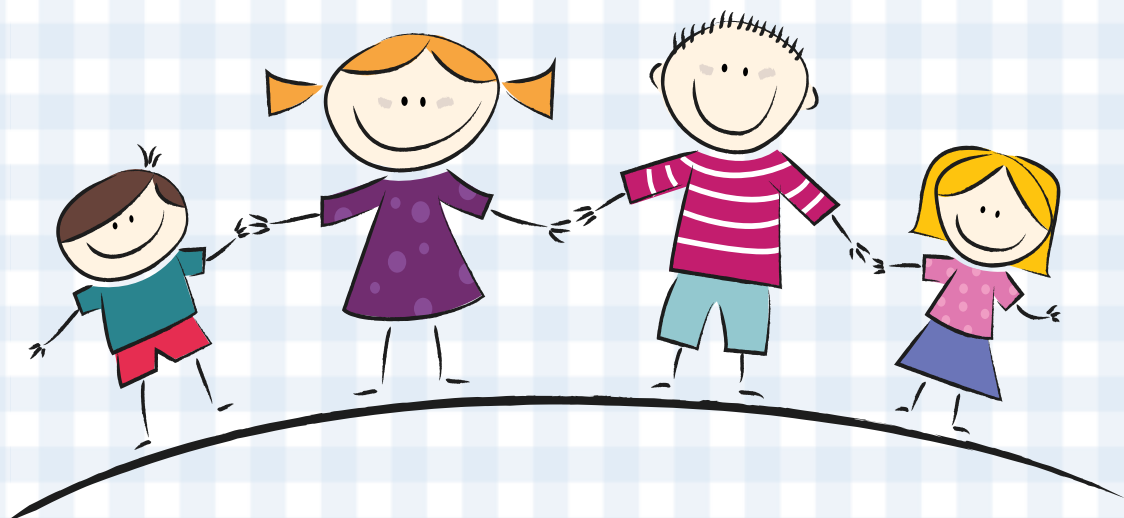


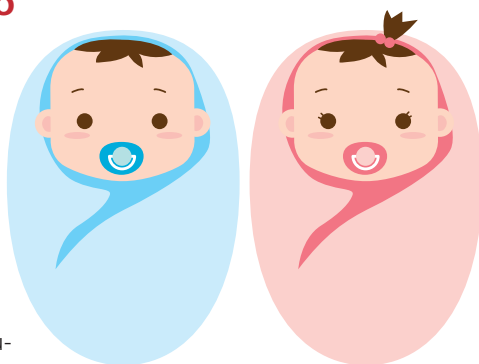
A SÍNDROME DE PRADER-WILLI *na infância*

Guia básico para
orientar pais e
cuidadores



A Síndrome de Prader-Willi (SPW) e o recém-nascido

A SPW é um distúrbio genético complexo. Ela ocorre em todas as etnias e afeta igualmente meninos e meninas. Em 1956, os médicos suíços Prader, Willi e Labhart publicaram um estudo sobre bebês com musculatura fraca e com certas características



semelhantes. A síndrome, então, recebeu o nome dos médicos que a descobriram. Pesquisas mostram que a SPW ocorre em 1 a cada 15 mil a 30 mil nascimentos vivos, de forma aleatória. Os pais não têm “culpa”, e a SPW raramente ressurge na mesma família. Um pequeno pedaço de informação genética que falta ou que não funciona no cromossomo 15 é o responsável pelas características que compõem a síndrome. O sintoma mais importante é a compulsão alimentar (hiperfagia), que pode surgir dos 2 aos 4 anos de idade.

A Síndrome de Prader-Willi tem sido descrita como uma síndrome de dois estágios. No primeiro estágio, em que há dificuldade de sucção, o ganho de peso do bebê é lento, e os marcos do desenvolvimento (tanto motores quanto a linguagem) são alcançados tardiamente. O bebê pode parecer um “boneco de pano” por causa do baixo tônus muscular (hipotonia).

Sem o controle da alimentação no ambiente familiar em que vivem, a maioria das crianças pode engordar muito. À medida que esse segundo estágio se desenvolve, em geral a partir dos 2 anos de idade, também podem ficar evidentes comportamentos como crises de raiva, teimosia e alteração do humor. No entanto, é importante destacar que nem todas essas características são predominantes na totalidade das crianças. Seu filho é único; alguns comportamentos característicos vão aparecer, outros não. O cuidado intensivo e permanente de pais, familiares e profissionais de saúde vai ajudar a minimizar os problemas comportamentais extremos.

As características iniciais da SPW incluem:

HIPOTONIA

É o tônus muscular enfraquecido, sendo observado em todos os recém-nascidos com SPW. O bebê terá dificuldade de mamar ou sugar pelo bico de uma mamadeira, e muitos vão precisar ser alimentados por sonda. A hipotonia melhora com o tempo e com fisioterapia, fonoterapia, exercícios e o crescimento natural da criança. Segundo estudos, a terapia com o hormônio do crescimento (GH) tem ajudado a compensar a hipotonia, entre outros benefícios à saúde da criança.



HIPOGONADISMO

Genitália de tamanho menor e desenvolvimento incompleto das características sexuais na puberdade são comumente vistos na SPW. Nos meninos, é comum a criptorquidia (testículos que não desceram). Em geral, é indicado cirurgia, e a terapia com hormônios melhora as características sexuais secundárias na puberdade.

ATRASO NO DESENVOLVIMENTO E DISFUNÇÃO COGNITIVA

Apesar de seu bebê demorar a se sentar, engatinhar, andar e falar... tudo isso vai acontecer! Em média, crianças com SPW precisam do dobro do tempo das crianças em geral para alcançar esses marcos. O pediatra deve estar apto a prescrever uma abordagem multidisciplinar – que inclua fisioterapia, fonoterapia e, mais tarde, terapia ocupacional, equoterapia e uma estratégia pré-escolar individualizada – a fim de que seu filho alcance o potencial máximo de suas capacidades.

Do nascimento aos seis meses de idade

Frequentemente as mães relatam pouco movimento fetal durante a gestação.

O parto às vezes é pélvico, com apresentação de ombro e por cesariana. Muitos recém-nascidos são prematuros e podem ter peso abaixo da média. Por causa do tônus muscular fraco, bebês com SPW podem ter dificuldade de se mexer, de chorar, de se alimentar e de ficar acordados. Eles estão sempre sonolentos, e têm choro fraco. Lembre-se: apesar dessas limitações físicas, tenha em mente que seu filho está se desenvolvendo e precisa de estimulação e aconchego, como todo recém-nascido – talvez até mais. E essa fase difícil passará com o tempo.



Hormônio do Crescimento (GH)

Ao longo dos últimos 15 anos, as pesquisas têm mostrado que a maioria das pessoas com SPW produz níveis insuficientes de hormônio do crescimento, e a terapia com o GH pode ajudar as crianças com SPW a desenvolver uma composição corporal mais próxima do normal, com mais força muscular e uma chance maior de alcançar a altura ideal esperada. Para isso, é necessário que o endocrinologista pediátrico oriente você com relação aos diversos exames que deverão ser feitos em seu filho antes de iniciar o tratamento com o GH.

Alimentando seu bebê

Amamentar o bebê de forma natural talvez não seja possível, pois ele não terá forças para sugar a quantidade suficiente de leite da mãe, por conta da hipotonia muscular. Enquanto estiver no hospital, seu filho deverá ser alimentado por sonda, que é o método mais fácil de ele se nutrir. O bebê provavelmente não vai chorar quando sentir fome, então você precisará acordá-lo na hora das mamadas. Não o obrigue a beber todo o leite que está na mamadeira – converse com o pediatra e o nutricionista. À medida que a hipotonia melhorar, a capacidade de sucção dele também aumentará. Tenha paciência com seu filho. Experimente massagear delicadamente as bochechas dele com seus dedos a fim de estimular a deglutição. Mas cuidado para que ele não se engasgue! Engolir o leite não é tão fácil para bebês com SPW.

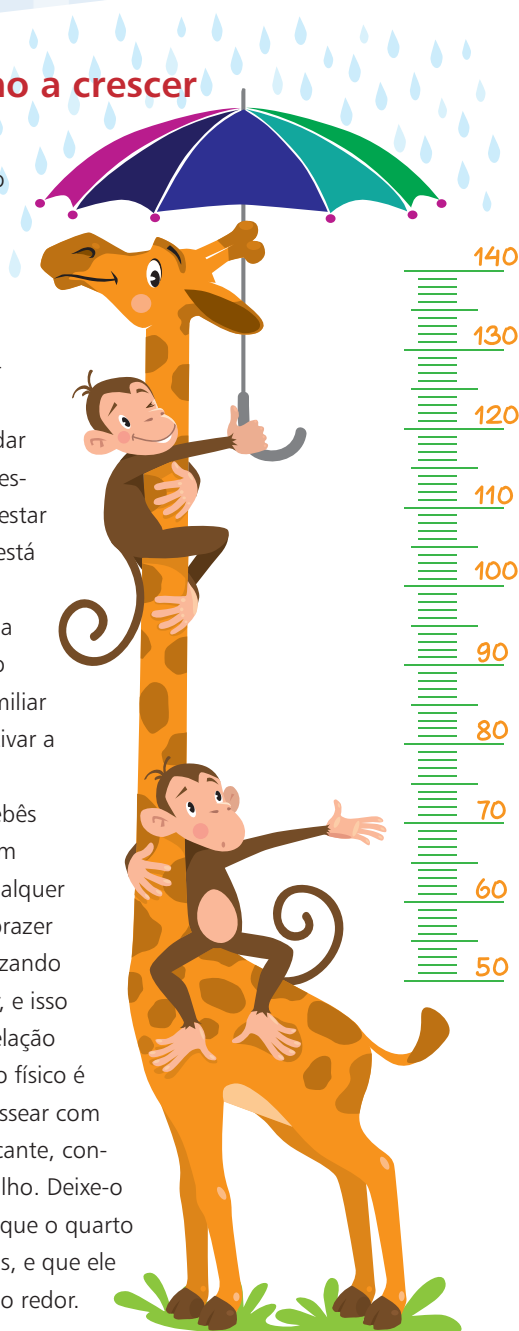
É importante não alimentar demais o seu filho, nem de menos. O maior perigo nesta fase é não nutri-lo o suficiente. A gordura do alimento é fundamental para o desenvolvimento do cérebro e para a proteção dos órgãos vitais, e sua ingestão não deve ser restringida durante os primeiros meses de vida. Além disso, o bebê hipotônico gasta muita energia tentando sugar. Procure o auxílio de um especialista (nutrólogo, pediatra, fonoaudiólogo) durante esse período a fim de monitorar o crescimento, o tempo de duração das mamadas e os gastos energéticos do bebê. Amamentar é um momento sublime de conexão entre você e seu filho. Aconchegue-o bem pertinho! Essa experiência é muito positiva para ambos.



Ajudando seu filho a crescer

Bebês com SPW dormem muito! Apesar de o sono ser importante porque eles se cansam facilmente, não se deve deixá-los dormir o dia inteiro, porque todas as crianças precisam de estimulação para se desenvolver. Você provavelmente vai ter de acordar seu filho para amamentá-lo e estimulá-lo, porém você deve prestar atenção aos sinais de que ele está muito cansado. À medida que a fraqueza muscular diminuir, a quantidade de horas acordado será maior, e um ambiente familiar alegre e estimulante vai incentivar a interação entre vocês.

O choro da maioria dos bebês com SPW não é frequente, nem muito alto. Ao responder a qualquer indicação de desconforto ou prazer de seu filho, você estará valorizando o esforço dele em se expressar, e isso vai melhorar a qualidade da relação com outras pessoas. O contato físico é essencial. Leve o bebê para passear com você quando puder. Brinque, cante, converse com ele e leia para seu filho. Deixe-o dormir no seu colo. Faça com que o quarto do bebê tenha muitos atrativos, e que ele veja o que está acontecendo ao redor.



Leve seu bebê com você de um cômodo a outro da casa, leve-o para o quintal para pegar um sol pela manhã. Mas cuidado com queimaduras solares. Crianças com SPW têm pele muito sensível. Preste atenção ao posicionamento da cabeça e do corpo do bebê; por causa da musculatura fraca, ele pode ficar na mesma posição por muito tempo. Mude-o de posição regularmente.



À medida que seu filho cresce, observe com atenção os esforços dele para alcançar os marcos do desenvolvimento, e faça adaptações de objetos, almofadas e móveis em casa para incentivá-lo a continuar tentando. Todas as crianças se desenvolvem de maneira bastante previsível, porém em ritmos diferentes. Reveja o conceito de desenvolvimento “normal”, não para perceber o quão atrasado seu filho pode estar, mas para reconhecer as habilidades conquistadas por ele, em seu próprio tempo. Inicialmente, seu filho pode não ter força muscular bastante para alcançar objetos pendurados, por

exemplo. Coloque-os a uma altura menor para que possam ser tocados sem muito esforço. Esses brinquedos devem valer o esforço: um sininho que toca, um bichinho que “fala”, para estimular esforços repetitivos. Seu filho pode se arrastar ou rolar, em vez de engatinhar. Ofereça a ele oportunidades específicas de explorar o ambiente até que suas habilidades motoras se aperfeiçoem. Por exemplo, dê ao bebê um rolo de papel higiênico para ele desenrolar ou uma caixa de lenços de papel para ele puxar; caixas com brinquedos macios e com formas diferentes. Explorar novos objetos e lugares



é fundamental para as crianças descobrirem novos meios de “conseguir as coisas”. Alcançar lentamente os marcos não significa que seu filho seja mais comprometido do que a média das crianças com SPW. Não force o desenvolvimento dele – permita que tudo ocorra de maneira natural e saudável.

Um guia aproximado do desenvolvimento na SPW

- * **Sorrir:** 3-6 meses
- * **Sentar-se sem apoio:** 13 meses
- * **Falar palavras isoladas:** 21 meses
- * **Andar:** 28 meses
- * **Fazer frases:** 3 anos e 6 meses

Fala e linguagem

A linguagem frequentemente está atrasada nas crianças com SPW. Você pode ajudar respondendo a todos os esforços de comunicação do seu bebê, seja um sorriso, uma reclamação ou uma careta. Quando seu filho começar a produzir sons, imite-os. Responder dessa maneira introduz o processo de imitação. É assim que a criança vai começar a compreender que a comunicação é uma maneira de interagir... com você e com o meio ambiente. Pode ser difícil compreender o que seu filho está tentando dizer e difícil para a criança pronunciar palavras inteiras. Então, à medida que ela se torna mais comunicativa, peça-lhe que mostre a você o que ela quer, ou aponte para os objetos quando você não entender o que ela deseja. Algumas famílias são muito bem-sucedidas com esse tipo de comunicação até que as palavras comecem a surgir naturalmente. Estimule o uso de frases, repita corretamente uma palavra utilizada fora de contexto ou errada e peça à criança que a repita depois de você – se apenas uma palavra resultar na comunicação de uma necessidade dela, provavelmente ela só vai falar essa palavra.



Idade pré-escolar

Crianças de 3 a 5 anos de idade em geral já estão andando, falando e demonstrando uma personalidade amável. Suas necessidades estão começando a mudar. Elas vão precisar de encorajamento para conquistar novas habilidades motoras grossas. Tente não ser superprotetor; permita a experimentação com tarefas e atividades mais difíceis. Escolha um ambiente seguro para fazer isso. Continue a criar estímulos e encorajar seu filho a desempenhar as tarefas do jeito dele. No entanto, tenha cuidado com escadas, porque a aquisição de um bom equilíbrio é frequentemente tardia.

Você pode começar a perceber como surgem hematomas facilmente na pele do seu filho – isso é muito comum na SPW, apesar de não haver anormalidade na coagulação do sangue. Agora é o momento de encorajá-lo a caminhar mais, em vez de transportá-lo no colo ou em carrinhos; use a dança como forma de exercício. Peça aos familiares que também façam isso.

Leia para seu filho, ofereça jogos e quebra-cabeças de diversas formas e tamanhos. Acima de tudo, ame o seu filho como ele é. Aproveite todos os momentos com ele. Ajude-o a compreender os obstáculos da síndrome, mas enfatize sempre as boas qualidades que ele demonstrar. Desperte nele bons valores e, principalmente, ofereça segurança, para que ele possa aprender e crescer feliz.

Neste ponto da vida do seu filho, a alimentação e o comportamento podem se tornar um grande desafio. Este é o momento para iniciar rotinas que vão precisar ser mantidas por toda a vida dele. Boas rotinas estabelecidas cedo na infância vão tornar mais fácil a transição para os anos escolares. Converse com ele sobre alimentação e comportamentos aceitáveis ou não. Isso vai ajudar nos padrões de aprendizagem. Crianças gostam de rotinas e respondem bem a limites claros e bem estabelecidos.



A Associação Brasileira da Síndrome de Prader-Willi – SPW Brasil foi fundada em 2016 como uma organização sem fins lucrativos. Somos uma associação de famílias e profissionais que, juntos, trabalham para conscientizar e informar a sociedade sobre a síndrome, oferecer apoio a pais e cuidadores, divulgar pesquisas e descobertas médicas e lutar por uma melhor qualidade de vida de quem tem a SPW.

A SPW Brasil depende inteiramente de doações e da anuidade dos associados.

Se você achou importantes as informações deste material, ajude-nos doando qualquer quantia. Acesse nosso site.

www.spwbrasil.com.br

Associação Brasileira da Síndrome de Prader-Willi – SPW Brasil
Av. Presidente Wilson, 231, Sala 1.401 – Centro – Rio de Janeiro – RJ – CEP: 20.030-021
E-mail: info@spwbrasil.com.br

