

UNIVERSIDADE FEDERAL DO PARANÁ
SETOR DE CIÊNCIAS DA SAÚDE
DEPARTAMENTO DE SAÚDE COLETIVA
ESPECIALIZAÇÃO EM PERÍCIAS MÉDICAS

FÁBIO AUGUSTO DE CAMPOS BONICONTRO

SÍNDROME DE PRADER-WILLI
RELATO DE CASO DE INTERDIÇÃO
COM PEDIDO DE CURATELA

CURITIBA 2022

FÁBIO AUGUSTO DE CAMPOS BONICONTRO

SÍNDROME DE PRADER-WILLI
RELATO DE CASO DE INTERDIÇÃO
COM PEDIDO DE CURATELA

Artigo apresentado a Especialização em Perícias Médicas,
do Departamento de Saúde Coletiva, Setor de Ciências da
Saúde, da Universidade Federal do Paraná, como requisito
parcial à conclusão do Curso.

Orientador(a): Prof. Dr. Edevar Daniel

AGRADECIMENTOS

À Universidade Federal do Paraná, Setor de Ciências da Saúde, Departamento de Saúde Coletiva, por disponibilizar a Especialização em Perícias Médicas, ferramenta fundamental para capacitação e aprimoramento profissional na área de Perícias Médicas.

Ao Coordenador do Curso de Especialização em Perícias Médicas da UFPR e orientador Prof. Dr. Edevar Daniel, por toda a dedicação e carinho ao longo desta jornada.

Aos professores do Curso de Especialização em Perícias Médicas da UFPR, Edevar Daniel, Paulo Roberto Zétola, João Carlos do Amaral Lozovey, Geraldo Celso Rocha, Solena Ziemer Kusma Fidalski, Cláudio José Trezub, Carlos Alberto Peixoto Baptista, Jorge Rufino Ribas Timi, Jose Marcelo Penteado, Raffaello Popa Di Bernardi.

À secretária Kátia e todos aqueles que participaram na elaboração e suporte durante o curso.

RESUMO

A síndrome de Prader-Willi é uma doença de etiologia genética, complexa e multissistêmica, causada pela ausência de expressão dos genes localizados na região 15q11.2-q13 do cromossomo 15 de origem paterna. Entre as várias manifestações clínicas desta síndrome, destacam-se a hipotonia, hiperfagia, obesidade, déficit de hormônio de crescimento, problemas de comportamento, deficiência intelectual. Esta é uma doença rara, com prevalência de 1/10.000 - 1/30.000. Normalmente é diagnosticada na infância e apresenta repercussões clínicas para toda a vida. O diagnóstico é inicialmente presumido pela apresentação das várias manifestações clínicas, sendo a sua confirmação possível apenas com recurso a testes genéticos. A terapêutica incluiu prevenção da obesidade, administração de hormônio de crescimento e implica um seguimento multidisciplinar. O presente estudo traz um relato de caso de paciente portador de Síndrome de Prader Willi submetido a perícia médica judicial em processo de interdição com pedido de curatela, sendo a autora da ação a mãe do periciando, para fins de gerenciamento dos atos da vida civil do mesmo. A perícia foi realizada sem intercorrências e o desfecho foi a concessão da curatela para a parte autora pelo fato do paciente mostrar-se totalmente incapaz de gerir sua vida civil.

Palavras-chave: Síndrome de Prader-Willi. Retardo mental. Perícia médica.

ABSTRACT

Prader-Willi syndrome is a disease of genetic, complex and multisystem etiology, caused by the lack of expression of genes located in the 15q11.2-q13 region of chromosome 15 of paternal origin. Among the various clinical manifestations of this syndrome, hypotonia, hyperphagia, obesity, growth hormone deficit, behavior problems, intellectual disability stand out. This is a rare disease, with a prevalence of 1/10,000 - 1/30,000. It is usually diagnosed in childhood and has lifelong clinical repercussions. The diagnosis is initially presumed by the presentation of the various clinical manifestations, and its confirmation is only possible using genetic tests. The therapy included prevention of obesity, administration of growth hormone and involves a multidisciplinary follow-up. The present study presents a case report of a patient with Prader Willi Syndrome submitted to judicial medical expertise in a process of interdiction with a request for curatorship. The author of the action is the mother of the patient, for the purpose of managing the acts of the civil life of the same. The expertise was performed without interurrences and the outcome was the granting of guardianship to the plaintiff due to the fact that the patient was totally incapable of managing his civil life.

Keywords: Prader-Willi syndrome. Mental retardation. Medical expertise.

SUMÁRIO

1. INTRODUÇÃO.....	07
2. RELATO DE CASO.....	08
3. DISCUSSÃO.....	11
4. CONSIDERAÇÕES FINAIS.....	16
5. REFERÊNCIAS.....	17

1. INTRODUÇÃO

A síndrome de Prader-Willi é uma doença de etiologia genética, complexa e multissistêmica causada por um de três mecanismos genéticos: deleção paterna 15q11.2-q13 (65-75% dos casos), dissomia uniparental materna 15 (20-30% dos casos) e defeito de *imprinting* (1-3%). A análise de metilação do DNA é a técnica que diagnosticará síndrome de Prader-Willi em todas as três classes genéticas moleculares e diferenciará síndrome de Prader-Willi da síndrome de Angelman. (ANGULO MA, et al., 2015).

O quadro clínico é caracterizado por baixo APGAR, 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 tônus 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 et al., 2004, HOLM et al., 1993, VARELA et al., 2002).

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 do Prader- Willi é amigável e sociável (HARTLEY et al., 2005).

Os pacientes apresentam características faciais peculiares, como olhos amendoados, diâmetro frontal diminuído, lábios superiores finos e comissuras labiais para baixo (FRIDMAN et al., 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 et al., 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).

2. RELATO DE CASO

Periciando do sexo masculino, C. C., com 31 anos de idade na data da perícia, realizada em novembro de 2020. Natural de Curitiba-PR, residia na região metropolitana de Curitiba, juntamente com os pais. Nos autos, a autora, C. R. C., mãe do interditando está requerendo sua interdição alegando incapacidade mental, para fins de gerenciamento dos atos da vida civil.

Não alfabetizado, frequentava centro de atendimento especializado na região metropolitana de Curitiba, tendo anteriormente frequentado escola de integração e recuperação para crianças excepcionais e a APAE de Curitiba.

Nascido de parto natural, sem relato de intercorrências, com acompanhamento pré-natal dentro da normalidade. Recebeu aleitamento materno até os dois anos de idade, com introdução de alimentos com cerca de 6 meses de vida. Tem um irmão mais velho, saudável.

Desde cerca de 15 dias de vida os pais percebiam que C. C. chorava muito, apesar de manter amamentação regular e funções fisiológicas normais. Aos três meses de vida foi diagnosticado quadro de paralisia cerebral leve. Já manifestava atraso no desenvolvimento e crescimento. Iniciou então acompanhamento no serviço de neuropediatria do Hospital de Clínicas de Curitiba e tratamento fisioterápico.

Seu desenvolvimento psicomotor foi bastante prejudicado, apresentava dificuldade na deglutição, não desenvolveu a fala, conseguindo atualmente pronunciar com dificuldade palavras simples, não formulando frases completas. Não pronuncia o próprio nome. Caminhou com cerca de 2 anos de idade.

O diagnóstico com confirmação por estudo genético da síndrome de Prader-Willi ocorreu em 2005, aos 16 anos de idade.

C. C. segue uma rotina tranquila, recebendo apoio dos pais em praticamente todas as suas ações. Acorda em torno de 7:30 – 8:00 hs, os pais o auxiliam na higiene oral, toma café da manhã, preparado pela mãe, realiza atividades escolares, geralmente rabiscando ou pintando papéis em sua escrivaninha. Não gosta muito de televisão, às vezes assiste, embora não consiga compreender o conteúdo dos programas. Gosta de ouvir música. Tenta participar de algumas atividades da casa, com gestos simples, como aguar plantas em vasos, sempre supervisionado pela mãe. Não toma banho sozinho, pois precisa do auxílio dos pais para corretos cuidados de higiene. O pai faz sua barba. Almoça em casa e na parte da tarde frequenta a escola para alunos especiais, sendo o transporte até a instituição feito por ônibus escolar, que o apanha em casa. A mãe relata que C. C. gosta muito de frequentar a escola, que no geral mantém bom relacionamento com colegas, sendo

sempre amável e tendo bom comportamento, porém não gosta de ser contrariado, o que o deixa irritado.

Não lê, não escreve, não sabe reconhecer números ou ler horas, sabe o que é dinheiro porém não consegue distinguir notas ou valores. Não realiza nenhuma atividade desacompanhado fora de casa. Sempre que sai para qualquer lugar que não seja a escola, está na companhia de um dos pais, visto que não tem capacidade de orientação espacial e não conseguiria chegar a lugar determinado ou retornar sozinho para casa.

Não sabe quem é o presidente, governador ou prefeito, sendo que não tem o discernimento do que são tais cargos e quais seus papéis na sociedade. Nunca teve relacionamentos amorosos, sequer demonstrou qualquer entendimento sobre o que seria um namoro. Não apresentou amadurecimento dos órgãos sexuais, devido hipogonadismo, característica comum da Síndrome de Prader-Willi.

Além do quadro genético sindrômico com suas alterações físicas e mentais, possui também diabetes mellitus, dislipidemia, intolerância a lactose e deficiência visual, tendo visão nula no olho esquerdo e fazendo uso de óculos. No geral tem uma boa saúde, tendo passado por uma única internação, aos cinco anos de idade, devido pneumonia, tendo passado três dias hospitalizado. A única cirurgia que fez foi para retirada de lesões de pele na região dorsal. Alimenta-se bem, apresenta sobrepeso, porém a mãe relata que mantém o apetite sob controle.

Em uso dos seguintes medicamentos: Atorvastatina 20 mg/dia, Ciprofibrato 100 mg/dia, Metformina 850 mg/dia, Tioridazina 100 mg ¼ de comprimido ao dia, suplementos vitamínicos e Omega 3.

Não tem histórico de epilepsia/convulsões, nem de uso de álcool ou drogas ilícitas.

Ao exame físico apresenta bom estado geral, corado, hidratado, anictérico, marcha de pequenos passos, com instabilidade postural. Fácies característica da Síndrome de Prader-Willi, com estrabismo, lábios finos. Asseado, vestes limpas e adequadas.

Estabelece pouco contato com o examinador, mantém-se passivo durante o exame pericial.

Eutímico, afeto modulado. Avaliação de pensamento prejudicada pela dificuldade de comunicação com o periciando. Memória de evocação e de assimilação prejudicadas. Vigil, hipotenaz. Funções cognitivas comprometidas, desorientação global, não conseguindo informar dados pessoais nem responder às solicitações do examinador. Juízo crítico da realidade deficitário.

Não conseguiu realizar operações aritméticas extremamente simples, por exemplo: 1+1, 2+2, 2+1. Apresentou dificuldades marcantes na capacidade de raciocínio abstrato como por exemplo na interpretação de ditados populares, entendimento de contos e histórias, apenas sorri e concorda com a maioria das solicitações. Reconhece alguns objetos, como um cantil que carrega

preso em um cordão no pescoço, porém não consegue nomeá-lo. Não conseguiu relatar o que gosta e não gosta de fazer, assim como sua rotina diária, sendo todas as informações fornecidas pela mãe.

Em momento algum do exame apresentou sinais de que estivesse simulando doenças e/ou transtornos psiquiátricos.

3. DISCUSSÃO

A síndrome de Prader-Willi é uma doença genética com repercussão em vários sistemas orgânicos, causada pela ausência de expressão de um conjunto de genes, localizados no cromossoma 15q11.2-q13 de origem paterna (CASSIDY S et al., 2008, JIN D, 2011, BUTLER MG et al., 2008, CAMPRUBÍ C et al., 2008). Trata-se de uma patologia rara, com uma prevalência de 1/10.000 – 1/30.000 recém-nascidos.

No cromossomo 15q11.2-q13, os genes aí localizados podem ser divididos em quatro regiões, por 3 pontos de quebra (BP1, BP2 e BP3), relacionados com os locais onde mais comumente ocorrem deleções nesta região do cromossomo 15 (ANGULO MA et al., 2015).

Entre BP1 e BP2 localizam-se os genes GCP5, CYFIP1, NIPA1 e NIPA2, sendo que estes genes não sofreram processo de *imprinting*. Os genes localizados entre BP2 e BP3, na sua porção mais proximal sofreram *imprinting*, sendo expressos apenas no cromossomo de origem paterna, incluindo MKRN3, MAGEL2, NDN e SNURF-SNRPN. Na região localizada distalmente a BP3 encontramos genes que não sofreram processos de *imprinting*, mas evidenciam expressão paternal, como o GABRB3 (ANGULO MA et al., 2015).

A ausência de expressão dos genes da região 15q11.2-q13 no cromossomo de origem paterna, que resulta em síndrome de Prader-Willi, é causada por um de três mecanismos genéticos, sendo que, a deleção de aproximadamente 6Mb dessa região do genoma no cromossomo de origem paterna, é o mais frequente, ocorrendo em cerca de 70% dos casos (JIN D, 2011, HORSTHEMKE B et al., 2008). Em aproximadamente 29% dos casos, ocorre dissomia uniparental materna, devido a um erro na meiose (HORSTHEMKE B et al., 2008, ANGULO MA et al., 2015), fazendo com que, um ovócito com dois cromossomos 15 seja fecundado por um espermatozoide normal, dando origem a uma trissomia 15. Se ocorrer um evento de resgate da trissomia 15, e se um dos três cromossomos 15 for eliminado, o feto terá viabilidade. No caso do cromossomo eliminado ser o paterno, o feto sobreviverá com dois cromossomos maternos, dando origem à dissomia uniparental materna e consequentemente à síndrome de Prader-Willi (ANGULO MA et al., 2015). Nos restantes 1%, dá-se um erro de *imprinting* (BUTLER MG et al., 2008, DYKENS EM et al., 1992, HORSTHEMKE B et al., 2008, ANGULO MA et al., 2015).

A síndrome de Prader-Willi foi a primeira doença humana a ser reconhecida como tendo origem num mecanismo de *imprinting* genético (CASSIDY S et al., 2008). O *imprinting* é um fenómeno epigenético em que os genes, consoante a sua origem for paterna ou materna, vão ter a sua expressão e atividade controlada, sem que haja alteração da estrutura ou sequência de DNA

(ANGULO MA et al., 2015) . O controle da expressão gênica é feito através da metilação do DNA, geralmente em regiões CpG, sendo estas regiões constituídas por uma base citosina, seguida de uma guanina. Nas células somáticas normais, a região materna de síndrome de Prader-Willi está metilada, havendo apenas expressão de genes paternos. Num ciclo de *imprinting* normal, as células germinativas primordiais deixam de ter metilação no genoma. Um complexo proteico, contendo proteínas específicas da linhagem ovocitária associa-se à região de síndrome de Prader-Willi durante a ovogênese. Após a fecundação, esse complexo proteico leva à metilação da região CpG, do cromossomo materno, deixando o paterno ativo. Os erros de *imprinting* que podem dar origem à síndrome de Prader-Willi incluem a falha de eliminação da metilação genética da linha germinativa paterna, a não metilação após a ovogênese e fecundação ou falha em manter a metilação após a fecundação (HORSTHEMKE B et al., 2008).

Geralmente a suspeita diagnóstica da síndrome de Prader-Willi é feita através dos achados clínicos. As principais manifestações da síndrome de Prader-Willi incluem a hipotonia, sucção fraca, má progressão estatura-ponderal ($P < 5$ até aos 15 meses), atraso do desenvolvimento cognitivo, alterações morfológicas e endocrinológicas, onde se incluem o hipogonadismo e insuficiência de hormônio do crescimento. Mais tarde, outras manifestações possíveis incluem obesidade associada a hiperfagia precoce, hipotireoidismo e alterações psiquiátricas (CASSIDY S et al., 2008, JIN D, 2011).

A hipotonia, que é de origem central (CASSIDY S et al., 2008), inicia-se antes do nascimento, sendo manifestada por diminuição dos movimentos fetais, apresentação pélvica no parto e necessidade de parto instrumental ou cesariana (CASSIDY S et al., 2008, BRIDGES N, 2014, BEXIGA V et al., 2010). Associado à hipotonia, recém-nascidos com síndrome de Prader-Willi apresentam choro pouco vigoroso, fracos reflexos primitivos, reflexos osteotendíneos diminuídos, problemas respiratórios e ainda dificuldade em alimentar-se, com pouco ganho ponderal (CASSIDY S et al., 2008, JIN D, 2011, BRIDGES N, 2014). Ao longo do tempo, com o crescimento da criança, há uma diminuição da hipotonia (BEXIGA V et al., 2010).

Nos lactentes com síndrome de Prader-Willi, as etapas de desenvolvimento motor e cognitivo são atingidas aproximadamente duas vezes mais tarde do que nos lactentes normais, incluindo a capacidade de se sentar e de andar, sendo alcançadas, respectivamente, aos 12 e 24 meses (JIN D, 2011). Além disso, a maioria irá ter um QI médio de 60-70, apresentando, por isso, um atraso no desenvolvimento cognitivo (JIN D, 2011, DYKENS EM et al., 1992). No início da infância, entre 70-90% das crianças com síndrome de Prader-Willi, apresentam um padrão comportamental característico (CASSIDY S et al., 2008) , com teimosia, birras, comportamentos controladores, manipuladores, compulsivos e ainda má adaptação a alterações nas rotinas diárias

(JIN D, 2011, DYKENS EM et al., 1992).

Anatomicamente, crianças com síndrome de Prader-Willi apresentam dismorfias características, incluindo, diminuição do diâmetro bifrontal, olhos amendoados, base do nariz estreita, lábio superior fino e cantos da boca descaídos (JIN D, 2011) . Incluem-se ainda outras características como mãos e pés pequenos, estrabismo, escoliose e displasia do quadril (CASSIDY S et al., 2008, ANGULO MA et al., 2015).

O hipogonadismo congênito ocorre devido à secreção insuficiente dos hormônios hipofisários LH e FSH e de esteróides sexuais. Na síndrome de Prader-Willi o hipogonadismo também é uma característica comum, sendo evidenciado no nascimento hipoplasia do clitóris e pequenos lábios no sexo feminino, micropênis com escroto hipoplásico no sexo masculino. Entre 80% a 90% dos recém nascidos do sexo masculino apresentam criptorquidia uni ou bilateral (ANGULO MA et al., 2015).

Na síndrome de Prader-Willi, baixa estatura é uma das características anatômicas principais, por baixa concentração de hormônio do crescimento. Em pacientes adultos, a quem não tenha sido administrada hormônio do crescimento, a altura média no sexo masculino será de 155 cm e no feminino 148 cm (CASSIDY S et al., 2008). Crianças com síndrome de Prader-Willi têm baixa estatura, alterações de peso e composição corporal, com maior porcentagem de massa gorda em relação à magra, acompanhada de baixo níveis séricos de hormônio do crescimento e de fator de crescimento semelhante à insulina tipo 1 (IGF-1) (ANGULO MA et al., 2015) . No que diz respeito aos hábitos alimentares, estes são complexos e multifactoriais, pensando-se estarem associados a alterações no circuito hipotalâmico ou nos sinais de saciedade periféricos (BEXIGA V et al., 2010).

Entre os 3 e os 10 anos de idade as crianças com síndrome de Prader-Willi desenvolvem uma obsessão pela comida, apresentando níveis muito elevados de grelina (hormônio orexígeno), associadas a hiperfagia, aumentando, por isso, a probabilidade de desenvolvimento de obesidade.

O diagnóstico da síndrome de Prader-Willi é feito através de testes genéticos (JIN D, 2011) , mas a suspeição clínica continua a ser fundamental na seleção de casos a serem submetidos a esses mesmos testes. O teste denominado MS-MLPA inclui análises da metilação de regiões do DNA, sendo considerado o padrão ouro no diagnóstico de síndrome de Prader-Willi em 99% dos casos (ANGULO MA et al., 2015, ELENA G et al., 2012). Este teste permite identificar a ausência do padrão de metilação paterno usando uma análise de metilação, independentemente do mecanismo molecular subjacente: deleção, dissomia uniparental ou defeitos de *imprinting* (ELENA G et al., 2012).

M. TAUBER et al., em um estudo publicado em 2007, foram identificadas 64 mortes de crianças com síndrome de Prader-Willi, durante um período de 27 anos (1980 e 2007), sendo a

causa de morte mais comum, tanto em crianças tratadas como nas não tratadas com hormônio do crescimento, a relacionada com infecções ou insuficiência respiratórias. Em outro estudo, por EINFELD et al. constatou-se que morte súbita associada a problemas na regulação da temperatura corporal, também era causa de morte em crianças. Na população adulta, a mortalidade está mais associada com a obesidade e suas complicações, como doença cardiovascular, síndrome da apneia obstrutiva do sono, diabetes mellitus e ainda hipertensão arterial (EINFELD et al., 2006).

O tratamento médico inicial na síndrome de Prader-Willi consiste no controle da hipotonia, encorajando a atividade física, da progressão ponderal deficitária, sendo que para isso devem ser estabelecidos horários de refeições, já que os lactentes raramente acordam para mamar (CASSIDY S et al., 2008). Além disso, a vigilância do hipogonadismo, obesidade, possível escoliose e das alterações comportamentais também é importante (JIN D, 2011). No que diz respeito à nutrição, esta pode ser dividida em dois estágios: o primeiro, em que há diminuição da ingesta secundária à presença de hipotonia, e o segundo, em que há hiperfagia com progressão para obesidade. No primeiro estágio, o recém-nascido pode necessitar ser alimentado por sonda nasogástrica, sendo o tipo de leite igual ao dos outros recém-nascidos. Relativamente ao segundo estágio, em que a hiperfagia pode provocar problemas graves de obesidade, é necessário ser estabelecido um processo comportamental adequado, visando reduzir a exposição e acesso de comida à criança, e a promover rotinas diárias que ajudem a manter o peso controlado. No adulto, o consumo calórico deverá ser inferior a 1000- 1200 kcal (ELENA G et al., 2012). O tratamento padrão da síndrome de Prader-Willi é feito com hormônio do crescimento, sendo que a sua introdução precoce permite muitos benefícios, incluindo melhoria do padrão de crescimento, da aparência física, da função muscular e do neurodesenvolvimento da criança (JIN D, 2011, LO S et al., 2015). A introdução da terapêutica com hormônio do crescimento deve ser iniciada em torno de 6 meses de idade, de preferência antes dos 2 anos, para ser mais eficaz, atuando antes que a hiperfagia e consequente obesidade surjam (DEAL C et al., 2013, BRIDGES N., 2013). O início desta terapêutica deverá ser posterior a uma avaliação da função respiratória, bem como da anatomia da orofaringe, já que é referido que, no início do tratamento, há aumento das dimensões das amígdalas e adenóides. Além disso, há registros de alterações da função respiratória durante a terapêutica com hormônio do crescimento (BRIDGES N., 2013). Depois de iniciar a terapêutica, a criança deverá ser seguida regularmente em endocrinologia (DEAL C et al., 2013).

O seguimento na síndrome de Prader-Willi é complexo e requer a articulação de várias especialidades, variando com o grupo etário. Uma das principais complicações futuras da síndrome de Prader-Willi é a obesidade (ELENA G et al., 2012). A obesidade e suas consequências são uma das principais causas de morbidade e mortalidade nos adultos com síndrome de Prader-Willi

(CASSIDY S et al., 2008).

4. CONSIDERAÇÕES FINAIS

A síndrome de Prader-Willi é uma doença rara e que envolve múltiplos sistemas. Esta patologia deve ser considerada nos caso de recém-nascidos hipotônicos, sendo que o diagnóstico e o início de tratamento precoce é fundamental. O seguimento destes pacientes requer uma equipe multidisciplinar, com o objetivo de prevenir complicações prolongar e promover qualidade de vida aos portadores de síndrome de Prader-Willi.

Através dos dados colhidos na anamnese, histórico patológico pregresso e pelo exame físico e do estado mental, o periciando do caso preenche critérios diagnósticos para síndrome de Prader-Willi - CID 10 Q87.1 e Retardo Mental Grave - CID 10 F72.

Devido a gravidade dos sintomas físicos e mentais o interditando C. C. demonstra sinais de total dependência de terceiros, especialmente de sua mãe, a requerente C. R. C., que demonstra conhecimento e dedicação adequados às necessidades do interditando, visto seu bom estado de saúde e boa evolução da doença até o presente momento.

Assim, baseado no exame pericial realizado, concluímos ser o periciando totalmente incapaz e de forma permanente de gerir seus bens e sua vida cível, não tendo condições de discernimento, nem de administrar valores, nem de morar sozinho e sugere que necessita ser assessorado em suas atividades de vida cotidiana, tais como cuidados pessoais, alimentação e locomoção, e para os atos complexos da vida cível tais como venda, locação, doação, empréstimos, para que não sofra interferência de outrem. A finalidade da interdição é o resguardo e a proteção dos bens e interesses do curatelado.

5. REFERÊNCIAS

- 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.
- ANGULO MA, BUTLER MG, CATALETTI ME. Prader-Willi syndrome: a review of clinical, genetic, and endocrine findings. *J Endocrinol Invest* 2015; 38(12):1249-63.
- BEXIGA V, TOMÉ T, NEVES C, MACEDO, I, CARREIRA H. Diagnóstico neonatal de síndrome de Prader-Willi. *Acta Pediatr Port* 2010; 41(1):30-2.
- BRAGHETTO, I. M. et al. Síndrome Prader-Willi asociado a obesidad mórbida: tratamiento quirúrgico. *Rev. méd. Chile*, Santiago, v. 131, p. 427-431. 2003.
- BRIDGES N. What is the value of growth hormone therapy in Prader-Willi syndrome? *British Medical Journal* 2014; 99:166-70.
- BUTLER MG, FISCHER W, KIBIRYEVA N, BITTEL DC. Array comparative genomic hybridization (Acgh) analysis in Prader-Willi syndrome. *Am J Med Genet Part A* 2008; 146A:854-60.
- CAMPRUBÍ C, COLL MD, VILLATORO S, GABAU E, KAMLI A, MARTINEZ MJ, POYATOS D, GUITART M. Imprinting center analysis in Prader-Willi and Angelman syndrome patients with typical and atypical phenotypes. *European Journal of Medical Genetics* 2007; 50:11-20.
- CASSIDY S, DRISCOLL D. Prader-Willi Syndrome. *Euro J Human Genet* 2008;1-11.
- DEAL C, TONY M, HOYBYE C, ALLEN D, TAUBER M, CHRISTIANSEN J. Growth Hormone. Research Society Workshop – Summary: Consensus Guidelines for Recombinant Human Growth Hormone Therapy in Prader-Willi Syndrome. *J Clin Endocrinol Metab.* 2013; 98(6):E1072-E87.
- DYKENS EM, HODAPP RM, WALSH K, NASH LJ. Profiles correlates, and trajectories of intelligence in Prader-Willi Syndrome. *J Am Child Adolesc Psychiatry* 1992; 31:1125-30.
- EINFELD S, KAVANAGH S, SMITH A, EVANS E, TONGE B, TAFFE J. Mortality in Prader-Willi Syndrome. *Am J Ment Retard.* 2006; 111(3):193-8.
- ELENA G, BRUNA C, BENEDETTA M, STEFANIA DC, GIUSEPPE C. Prader-Willi Syndrome: Clinical Aspects. *Jornal of Obesity*, vol. 2012, Article ID 473941, 13 pages, 2012. doi:10.1155/2012/473941.
- FRIDMAN, C.; KOK, F.; KOIFFMANN, C. P. Síndrome de Prader-Willi em lactentes hipônicos. *J. pediatri.*, Rio de Janeiro, v. 76, n. 3, p. 246-250, maio/jun. 2000.
- 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.
- 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.
- HORSTHEMKE B, WAGSTAFF J. Mechanisms of imprinting of the Prader-Willi/Angelman region. *Am J Med Genet Part A* 2008; 146A:2041-52.
- JIN D. Systematic review of the clinical and genetic aspects of Prader-Willi syndrome. *Korean J Pediatr* 2011; 54(2):55-63.

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.

LO S, FESTEN D, WIJNGAARDEN R, COLLIN P, HOKKEN-KOELEGA A. Beneficial Effects of Long-Term Growth Hormone Treatment on Adaptive Functioning in Infants With Prader-Willi Syndrome. Am J Intellect and Developmental Disabilities 2015; Vol.120 No.4:315-27.

RAMA, M. S.; MOURIER, N. L.; CZORNYJ, L. Hipotonismo bucal. Exito terapéutico 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.

TAUBER M, DIENE G, MOLINAS C, HÉBERT M. Review of 64 cases of death in children with Prader-Willi syndrome (PWS). Am J Med Gent Part A. 2008; 146A:881-7.

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.