



## ***Abordagem multidisciplinar na síndrome de prader-willi: estratégias para o cuidado integral***

Cristiano Borges Lopes<sup>1</sup>, Myrella Evelyn Nunes Turbano<sup>2</sup>, Denilson José Facundim<sup>3</sup>, Lhais Victória Costa de Magnavita<sup>4</sup>, Gabriella Borsoi Latreille<sup>5</sup>, Fernanda de Sousa Lima<sup>6</sup>, Nilton Treter Junior<sup>7</sup>, Marya Eduarda Fontes Laboissiere<sup>8</sup>, Antonio Eclésio Modesto Lima<sup>9</sup>, Arley Campos de Aragão<sup>10</sup>, Isabelle Vitória Nascimento da Anunciação<sup>11</sup>, Lucas Gonçalves de Marins<sup>12</sup>, Ana Lucia Jovino Silva<sup>13</sup>, Zealdo Amaral Júnior<sup>14</sup>, Pedro Henrique Souza de Andrade<sup>15</sup>.



<https://doi.org/10.36557/2674-8169.2025v7n2p2627-2636>

Artigo publicado em 28 de Fevereiro de 2025

### **RESUMO**

**Introdução:** A Síndrome de Prader-Willi (SPW) é uma desordem genética rara caracterizada por disfunções endócrinas, hiperfagia, obesidade, comprometimento cognitivo e alterações comportamentais. Devido à complexidade da condição, a abordagem multidisciplinar é essencial para garantir um cuidado integral e eficaz, envolvendo especialistas de diversas áreas da saúde. **Metodologia:** Trata-se de uma revisão integrativa da literatura, com busca de artigos científicos em bases indexadas, como LILACS, SciELO, PubMed e Scopus. Foram utilizados descritores relacionados à SPW e à abordagem multidisciplinar, considerando publicações entre 2020 e 2025. Os critérios de inclusão envolveram artigos completos, em português e inglês, excluindo revisões, teses e dissertações. **Resultados e Discussão:** Os estudos analisados demonstraram que a intervenção precoce e o acompanhamento multidisciplinar são fundamentais para minimizar complicações associadas à SPW. A terapia com hormônio do crescimento tem impacto positivo na composição corporal e desenvolvimento motor. Estratégias nutricionais auxiliam no controle da hiperfagia, enquanto suporte psicológico e terapias ocupacionais favorecem o manejo dos transtornos comportamentais. Além disso, a participação ativa da família melhora a adesão ao tratamento e a qualidade de vida dos pacientes. **Conclusão:** A abordagem multidisciplinar se mostrou a estratégia mais eficaz para o manejo da SPW, promovendo um cuidado integrado e humanizado. A colaboração entre diferentes especialidades e o envolvimento da família são fundamentais para garantir melhores desfechos clínicos e a otimização da qualidade de vida dos indivíduos com a síndrome.

**Palavras-chave:** Síndrome de Prader-Willi, equipe multidisciplinar, manejo clínico, qualidade de vida, reabilitação.

## ABSTRACT

**Introduction:** Prader-Willi Syndrome (PWS) is a rare genetic disorder characterized by endocrine dysfunction, hyperphagia, obesity, cognitive impairment and behavioral changes. Due to the complexity of the condition, a multidisciplinary approach is essential to ensure comprehensive and effective care, involving specialists from various areas of health. **Methodology:** This is an integrative literature review, with a search for scientific articles in indexed databases such as LILACS, SciELO, PubMed and Scopus. Descriptors related to PWS and the multidisciplinary approach were used, considering publications between 2020 and 2025. The inclusion criteria involved full articles in Portuguese and English, excluding reviews, theses and dissertations. **Results and Discussion:** The studies analyzed showed that early intervention and multidisciplinary follow-up are fundamental to minimizing complications associated with PWS. Growth hormone therapy has a positive impact on body composition and motor development. Nutritional strategies help control hyperphagia, while psychological support and occupational therapies favor the management of behavioral disorders. In addition, the active participation of the family improves adherence to treatment and the patients' quality of life. **Conclusion:** A multidisciplinary approach proved to be the most effective strategy for managing PWS, promoting integrated and humanized care. Collaboration between different specialties and family involvement are key to ensuring better clinical outcomes and optimizing the quality of life of individuals with the syndrome.

**Keywords:** Prader-Willi syndrome, multidisciplinary team, clinical management, quality of life, rehabilitation.

**Instituição afiliada** – UNINTA<sup>1</sup>, IESVAP<sup>2</sup>, FESAR<sup>3</sup>, Universidade de Vassouras<sup>4</sup>, UNIDEP<sup>5</sup>, Estácio de Sá<sup>6</sup>, UPE<sup>7</sup>, UNIPTAN<sup>9</sup>, Estácio IDOMED Juazeiro do Norte<sup>9</sup>, UASS-PJC<sup>10</sup>, Universidade Municipal de São Caetano do Sul<sup>11</sup>, Estacio de Sá<sup>12</sup>, IESVAP<sup>13</sup>, UNIFESO<sup>14</sup>, FAMETRO<sup>15</sup>.

**Autor correspondente:** Cristiano Borges Lopes [cristianoborgeslopes@gmail.com](mailto:cristianoborgeslopes@gmail.com)

This work is licensed under a [Creative Commons Attribution 4.0 International License](https://creativecommons.org/licenses/by/4.0/).





## **INTRODUÇÃO**

A Síndrome de Prader-Willi (SPW) é uma condição genética rara, resultante da ausência de expressão de genes do cromossomo 15 herdado do pai. Clinicamente, a síndrome se manifesta por hipotonia neonatal, hiperfagia, obesidade, distúrbios endócrinos, comprometimento cognitivo e alterações comportamentais, o que torna o manejo da condição um grande desafio para os profissionais de saúde (Carolina *et al.*, 2023). Diante desse cenário, é imprescindível uma abordagem multidisciplinar para garantir uma assistência integral e eficaz.

A complexidade da SPW exige a colaboração de diversas especialidades médicas e terapêuticas, como endocrinologia, neurologia, nutrição, fisioterapia, terapia ocupacional e psicologia. A atuação conjunta desses profissionais permite a implementação de estratégias personalizadas, focadas na promoção do desenvolvimento funcional, controle das complicações metabólicas e na melhora da qualidade de vida dos pacientes e suas famílias (Brasil *et al.*, 2021).

O manejo clínico da síndrome envolve o controle da hiperfagia e do ganho de peso, fundamentais para prevenir complicações como diabetes tipo 2 e doenças cardiovasculares. Além disso, a terapia hormonal com hormônio de crescimento tem sido amplamente utilizada para melhorar a composição corporal, força muscular e estatura final dos pacientes, destacando-se como um dos pilares do tratamento (Leite *et al.*, 2024).

Além da intervenção médica, o suporte psicológico e comportamental é crucial para a adaptação dos indivíduos com SPW. Os comportamentos compulsivos, a irritabilidade e a baixa tolerância à frustração requerem estratégias específicas para melhorar a regulação emocional e a interação social. Nesse sentido, programas de reabilitação cognitiva e terapias ocupacionais podem contribuir para maior autonomia e qualidade de vida (Passone *et al.*, 2022).

A participação ativa da família no tratamento é essencial para o sucesso da abordagem multidisciplinar. A orientação adequada dos cuidadores sobre os desafios da síndrome e a importância de um ambiente estruturado ajudam na adesão às condutas terapêuticas e na prevenção de complicações futuras (Vyas; Menon, 2021). O trabalho



integrado entre profissionais de saúde e familiares fortalece o cuidado integral do paciente, promovendo um atendimento mais humanizado e eficaz.

Diante da complexidade da Síndrome de Prader-Willi e dos múltiplos desafios que ela impõe, é essencial compreender o impacto da abordagem multidisciplinar no manejo da condição. Ao integrar diferentes especialidades e estratégias terapêuticas, busca-se não apenas o controle dos sintomas, mas também a promoção da autonomia, do bem-estar e da qualidade de vida dos indivíduos afetados. Nesse contexto, surge a questão: em que medida a abordagem multidisciplinar se mostra mais eficaz do que o atendimento convencional no manejo da Síndrome de Prader-Willi?

## **METODOLOGIA**

O estudo trata-se de uma revisão integrativa da literatura, do tipo descritiva. O processo metodológico prevê a identificação de Práticas Baseadas em Evidências (PBE), cuja execução promove a qualidade da assistência, assegurando métodos de tratamento resolutivos e diagnóstico precoce (Schneider; Pereira; Ferraz, 2020). A utilização da estratégia PICO (População, Intervenção, Comparação e Outcomes), para a formulação da pergunta norteadora da pesquisa resultou nos seguintes questionamentos: “A abordagem multidisciplinar é mais eficaz do que o atendimento convencional no manejo da Síndrome de Prader-Willi, promovendo melhor qualidade de vida e controle dos sintomas?”.

**Quadro 1:** Aplicação da estratégia PICO para a revisão integrativa da literatura.

| <b>ACRÔNIMO</b> | <b>DEFINIÇÃO</b> | <b>APLICAÇÃO</b>                                                                               |
|-----------------|------------------|------------------------------------------------------------------------------------------------|
| <b>P</b>        | População        | Indivíduos com Síndrome de Prader-Willi.                                                       |
| <b>I</b>        | Interesse        | Abordagem multidisciplinar no manejo da síndrome.                                              |
| <b>C</b>        | Contexto         | Atendimento convencional.                                                                      |
| <b>O</b>        | Abordagem        | Melhora na qualidade de vida, controle dos sintomas e desenvolvimento funcional dos pacientes. |

**Fonte:** Elaborado pelos autores, 2025.

Este estudo seguiu uma metodologia organizada em cinco etapas distintas: (1) busca literária, através de Descritores em Ciências da Saúde (DeCS) em associação com o uso dos conectores booleanos, (2) início da coleta de dados e aplicação dos filtros, (3) análise de título e resumo, (4) leitura na íntegra e interpretação dos estudos

selecionados e (5) divulgação dos estudos incluídos na pesquisa.

O período de coleta de dados foi realizado no período do mês de fevereiro de 2025, e envolveu a exploração de diversas bases, tais como a Literatura Latino-Americana e do Caribe em Ciências da Saúde (LILACS), *Scientific Electronic Library Online* (SciELO), PubMed e SciVerse Scopus (Scopus). A estratégia de busca empregada combinou Descritores em Ciências da Saúde/*Medical Subject Headings* (DeCS/MeSH) utilizando o operador booleano *AND*, seguindo uma abordagem específica: Síndrome de Prader-Willi *AND* Equipe de Assistência ao Paciente *OR* Abordagem Multidisciplinar da Assistência., resultando em um conjunto inicial de 3997 trabalhos.

Foram estabelecidos critérios específicos para inclusão dos estudos, considerando artigos completos publicados nos últimos cinco anos (2020-2025), redigidos em inglês ou português. Uma análise detalhada dos títulos e resumos foi realizada para uma seleção mais apurada, seguida pela leitura completa dos artigos elegíveis, excluindo teses, dissertações, revisões e aqueles que não se alinhavam aos objetivos do estudo. Artigos duplicados foram descartados, resultando na seleção de 571 trabalhos, dos quais apenas 10 atenderam plenamente aos critérios estabelecidos após uma triagem mais criteriosa.

O Comitê de Ética em Pesquisa não foi envolvido neste estudo, uma vez que não houve pesquisas clínicas com animais ou seres humanos. Todas as informações foram obtidas de fontes secundárias e de acesso público.

**Quadro 2:** Estratégias de busca utilizadas nas bases de dados

| <b>BASES DE DADOS</b>                    | <b>DESCRITORES</b>                                                                                                         | <b>TOTAL DE ARTIGOS SELECIONADOS</b> |
|------------------------------------------|----------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------|--------------------------------------|
| LILACS, SciELO, PUBMED/MEDLINE E SCOPUS. | Síndrome de Prader-Willi <i>AND</i> Equipe de Assistência ao Paciente <i>OR</i> Abordagem Multidisciplinar da Assistência. | 10                                   |

**Fonte:** Elaborado pelos autores, 2025.

## **RESULTADOS E DISCUSSÃO**

Os estudos analisados indicam que a abordagem multidisciplinar na Síndrome de Prader-Willi (SPW) é essencial para um manejo eficaz da condição, combinando intervenções médicas, nutricionais, psicológicas e terapêuticas para aprimorar os cuidados. Pesquisas recentes sugerem que a semaglutida, um análogo do GLP-1, pode ser uma alternativa promissora para o controle do peso e da glicemia em pacientes com



SPW e diabetes tipo 2, auxiliando na redução dos riscos metabólicos associados à obesidade, um dos principais desafios da síndrome (Dinoi *et al.*, 2025). Assim, a incorporação desse tratamento pode fortalecer os efeitos da terapia convencional, contribuindo para uma melhor qualidade de vida dos pacientes.

No que diz respeito ao desenvolvimento infantil, a expressão diferencial de genes imprintados na SPW pode influenciar o crescimento intrauterino e pós-natal. Um estudo recente mostrou que essas variações genéticas impactam o padrão de crescimento e podem afetar a resposta a intervenções terapêuticas (Mas-Parés *et al.*, 2025). Essa descoberta destaca a importância de estratégias personalizadas no acompanhamento pediátrico, especialmente na terapia com hormônio do crescimento.

Além dos desafios genéticos e terapêuticos, a pandemia de COVID-19 trouxe obstáculos adicionais para pessoas com SPW, especialmente em relação à qualidade do sono e à função respiratória. Alguns estudos demonstraram que a infecção pelo SARS-CoV-2 teve impactos duradouros na avaliação polissonográfica desses pacientes, evidenciando a necessidade de monitoramento contínuo e ajustes na abordagem terapêutica (Braun *et al.*, 2024). Dessa forma, esses achados ressaltam a relevância da integração entre pneumologistas, endocrinologistas e fisioterapeutas no cuidado desses indivíduos.

Paralelamente, os avanços genéticos têm sido cruciais para a compreensão da Síndrome de Prader-Willi (SPW). A esse respeito, a técnica de RNA de interferência (RNAi) mostrou-se eficaz na modulação da expressão de genes associados à síndrome, abrindo caminho para futuras terapias que possam corrigir anomalias epigenéticas relacionadas à condição (Zaric *et al.*, 2024). Além disso, o uso de sequenciamento de leitura longa tem se revelado valioso na detecção e classificação subtipológica da SPW, permitindo diagnósticos mais precisos e intervenções mais adequadas (Akbari *et al.*, 2024).

No campo dos aspectos psicossociais, destaca-se o impacto da SPW sobre os cuidadores, que tem sido amplamente investigado. Especificamente, um estudo recente apontou níveis elevados de estresse e exaustão emocional entre familiares de adultos com SPW, destacando a necessidade de suporte psicológico contínuo para esses cuidadores (Usubini *et al.*, 2024). Nesse sentido, estratégias que incluem aconselhamento, grupos de apoio e educação sobre o manejo comportamental dos

pacientes podem ser altamente benéficas para reduzir essa sobrecarga.

Outra abordagem terapêutica em estudo é o uso da ocitocina como possível tratamento para déficits sociais e emocionais em pacientes com SPW. Evidências recentes sugerem que a administração do hormônio pode modular comportamentos relacionados ao transtorno do espectro autista e melhorar as interações sociais (Josselsohn *et al.*, 2024). No entanto, são necessários mais estudos para estabelecer protocolos terapêuticos seguros e eficazes para essa população.

Além disso, a eficácia da terapia com hormônio do crescimento (GH) na SPW é bem documentada, e estudos recentes mostram que a resposta ao tratamento pode depender do perfil genotípico do paciente. Por exemplo, uma pesquisa com crianças em tratamento com GH revelou que variações genéticas têm um impacto significativo nos resultados clínicos, destacando a importância de abordagens personalizadas (Zhou *et al.*, 2024). Além disso, há evidências de que o tratamento melhora o metabolismo ósseo, proporcionando uma melhor estruturação óssea em comparação com indivíduos sem a síndrome (Gajewska *et al.*, 2024).

Ademais, estratégias para socialização alimentar têm sido exploradas para reduzir os impactos da hiperfagia na SPW. De acordo com Wan *et al.* (2024), intervenções estruturadas para o manejo da alimentação em ambientes sociais podem ajudar a controlar a compulsão alimentar e melhorar a relação dos pacientes com a comida. Esses achados ressaltam a necessidade de programas educativos direcionados a pacientes e cuidadores, enfatizando a importância do ambiente familiar e comunitário na adesão ao tratamento.

## **CONSIDERAÇÕES FINAIS**

Conclui-se que a Síndrome de Prader-Willi é uma condição complexa que requer uma abordagem multidisciplinar para assegurar um cuidado integral e eficaz. As diversas manifestações clínicas, como disfunções endócrinas, dificuldades cognitivas, alterações comportamentais e obesidade, tornam indispensável a colaboração de profissionais de diferentes áreas para promover a saúde e a qualidade de vida dos pacientes. Um diagnóstico precoce e a intervenção adequada possibilitam o controle dos sintomas e a redução das complicações associadas à síndrome.

A colaboração de especialistas, como endocrinologistas, nutricionistas,



fisioterapeutas, terapeutas ocupacionais e psicólogos, permite o desenvolvimento de estratégias individualizadas para cada paciente. A reeducação alimentar, o incentivo à prática de atividades físicas e o apoio psicológico são fundamentais para minimizar os impactos da síndrome e promover maior autonomia. Além disso, o suporte familiar desempenha um papel crucial no manejo da condição, garantindo a adesão às orientações terapêuticas e proporcionando um ambiente adequado para o desenvolvimento do paciente.

Desse modo, a abordagem multidisciplinar se destaca como um modelo eficaz para o manejo da Síndrome de Prader-Willi, possibilitando intervenções mais abrangentes e personalizadas. A articulação entre os profissionais de saúde e a família permite um atendimento mais humanizado, favorecendo melhores desfechos clínicos e sociais. Portanto, a implementação de estratégias integradas e contínuas é essencial para otimizar o cuidado e garantir uma melhor qualidade de vida para os indivíduos com a síndrome.

## REFERÊNCIAS

AKBARI, V. *et al.* Long-read sequencing for detection and subtyping of Prader-Willi and Angelman syndromes. **Journal of medical genetics**, v. 62, n. 1, p. 32–36, 2024.

BRASIL, M. DAS. G. N. *et al.* Avaliação neuropsicológica na síndrome de prader-willi: estudo de caso. **Brazilian Journal of Development**, v. 7, n. 4, p. 41589–41600, 23 abr. 2021.

BRAUN, S. *et al.* Retrospective longitudinal study on the long-term impact of COVID-19 infection on polysomnographic evaluation in patients with Prader-Willi syndrome. **Orphanet Journal of Rare Diseases**, v. 19, n. 1, 13 dez. 2024.

CAROLINA, A. *et al.* Síndrome de Prader-Willi: uma abordagem diagnóstica, evolução clínica e revisão. **Brazilian Journal of Health Review**, v. 6, n. 5, p. 21932–21940, 18 set. 2023.

DINOI, E. *et al.* Efficacy and safety of once-weekly semaglutide monotherapy in a young subject with Prader-Willi syndrome, obesity, and type 2 diabetes: a case report. **Frontiers in Endocrinology**, v. 16, 10 fev. 2025.

GAJEWSKA, J. *et al.* Differences in Bone Metabolism between Children with Prader-Willi Syndrome during Growth Hormone Treatment and Healthy Subjects: A Pilot Study. **International Journal of Molecular Sciences**, v. 25, n. 17, p. 9159, 23 ago. 2024.

JOSSELSOHN, A. *et al.* Oxytocin in neurodevelopmental disorders: Autism spectrum



disorder and Prader-Willi syndrome. **Pharmacology & Therapeutics**, v. 264, p. 108734, dez. 2024.

LEITE, L. DAS. A. *et al.* Intervenções precoces na síndrome de prader-willi: resultados clínicos e prognóstico. **Revista Contemporânea**, v. 4, n. 8, p. e5353–e5353, 9 ago. 2024.

MAS-PARÉS, B. *et al.* Sex dimorphic associations of Prader–Willi imprinted gene expressions in umbilical cord with prenatal and postnatal growth in healthy infants. **World Journal of Pediatrics**, 22 jan. 2025.

PASSONE, C. B. G. *et al.* Síndrome de Prader Willi: o que o pediatra geral deve fazer – uma revisão. **Revista Paulista de Pediatria**, São Paulo, v. 36, n. 3, p. 00003, 2018.

SCHNEIDER, L. R.; PEREIRA, R. P. G.; FERRAZ, L. Prática Baseada em Evidências e a análise sociocultural na Atenção Primária. **Physis: Revista de Saúde Coletiva**, v. 30, n. 2, 2020.

USUBINI, A. G. *et al.* Psychological conditions of caregivers of adult subjects with Prader-Willi syndrome. **Orphanet Journal of Rare Diseases**, v. 19, n. 1, 22 out. 2024.

VYAS, V.; MENON, R. K. Management of short stature: use of growth hormone in gh-deficient and non-gh-deficient conditions. **Indian Journal of Pediatrics**, v. 88, n. 12, p. 1203–1208, 1 dez. 2021.

WAN, P. M. *et al.* Management of food socialization for children with Prader-Willi Syndrome: An exploration study in Malaysia. **PLoS ONE**, v. 19, n. 8, p. e0307874–e0307874, 30 ago. 2024.

ZARIC, V. *et al.* RNAi Knockdown of *EHMT2* in Maternal Expression of Prader-Willi Syndrome Genes. **Genes**, v. 15, n. 11, p. 1366, Winter 2024.

ZHOU, Q. *et al.* The influence of genotype makeup on the effectiveness of growth hormone therapy in children with Prader-Willi syndrome. **BMC Pediatrics**, v. 24, n. 1, 1 out. 2024.