

Carla Gomes- Presidente da Direção

SÍNDROME DE PRADER-WILLI: uma doença genética RARA que a Medicina não pode ignorar

Conhecer para diagnosticar, compreender para tratar e agir para proteger. É este o desafio que colocamos à comunidade médica perante uma condição que exige acompanhamento especializado ao longo de toda a vida.

Na **APPW – Associação Portuguesa de Prader-Willi**, acompanhamos diariamente pessoas com Síndrome de Prader-Willi e as suas famílias. Conhecemos as suas dificuldades, os desafios que enfrentam e, sobretudo, a importância que o conhecimento médico pode ter na sua saúde, segurança e qualidade de vida.

É por isso que consideramos fundamental dar maior visibilidade a esta doença genética rara, complexa e ainda pouco conhecida, não apenas junto da sociedade, mas também de todos os profissionais de saúde.

A Síndrome de Prader-Willi não é apenas uma doença associada à alimentação ou à obesidade. É uma condição que afeta o funcionamento do hipotálamo e que tem repercussões no desenvolvimento físico, no equilíbrio hormonal, no metabolismo, no sono, no comportamento e na saúde mental.

A hiperfagia, caracterizada por uma sensação persistente de fome e ausência de saciedade, é uma das manifestações mais desafiantes. Não resulta de falta de disciplina ou de controlo alimentar: é uma alteração neurobiológica associada à própria condição. Compreendê-la é essencial para evitar julgamentos e garantir uma abordagem clínica adequada.

Ao longo dos últimos anos, a Medicina tem alcançado avanços importantes. A terapêutica com hormona de crescimento veio melhorar o crescimento, a composição corporal e a massa muscular, assumindo um papel relevante no acompanhamento destas pessoas. Também a investigação de novos tratamentos dirigidos à hiperfagia representa uma esperança para muitas famílias que aguardam respostas terapêuticas mais eficazes.

No entanto, continua a existir um longo caminho a percorrer. Precisamos de mais investigação, de maior acesso aos tratamentos e de acompanhamento multidisciplinar, desde a infância até à idade adulta.

Há, contudo, uma questão que nos preocupa particularmente: a segurança nos cuidados de saúde.

Carla Gomes – Presidente da Direção na APPW – Associação Portuguesa de Prader-Willi

As pessoas com Síndrome de Prader-Willi apresentam características clínicas que nem sempre são conhecidas pelos profissionais. A sensibilidade à dor pode estar diminuída, uma infeção pode não provocar febre e os vómitos, pouco habituais, podem representar um sinal de alerta importante. Existem também riscos específicos relacionados com complicações gastrointestinais, alterações respiratórias, sedação e anestesia.

Estas particularidades podem fazer a diferença numa consulta, num internamento ou numa situação de urgência. Por isso, defendemos que a Síndrome de Prader-Willi deve ser conhecida por médicos de todas as especialidades, e não apenas por aqueles que acompanham habitualmente doenças raras.

Pediatras, endocrinologistas, médicos de família, internistas, psiquiatras, neurologistas, anestesiologistas e médicos de urgência, entre outros profissionais, podem ter um papel determinante na vida destas pessoas.

É neste contexto que, na **APPW – Associação Portuguesa de Prader-Willi,** procuramos aproximar a informação científica da prática clínica. Adaptámos o **Livro de Alertas Médicos da Síndrome de Prader-Willi**, desenvolvido a partir do documento internacional da **IPWSO** – International Prader-Willi Syndrome Organisation, e revisto pela **Dra. Brígida Robalo** (Assistente Hospitalar Graduada de Pediatria, Unidade de Endocrinologia Pediátrica do Hospital Santa Maria) com o objetivo de disponibilizar aos profissionais de saúde informação essencial sobre os riscos e as particularidades clínicas desta condição.

Queremos que este conhecimento chegue aos hospitais, centros de saúde, serviços de urgência e a todos os profissionais que, em algum momento, possam prestar cuidados a uma pessoa com esta Síndrome.

Acreditamos que uma Medicina mais informada é também uma Medicina mais segura, preventiva e preparada. Não basta conhecer o diagnóstico: é necessário compreender a doença, reconhecer os seus sinais de alerta e saber como atuar.

Enquanto instituição, continuaremos a trabalhar para dar voz às famílias, promover a investigação, divulgar informação credível e contribuir para melhores respostas de saúde em Portugal.

Não podemos permitir que a RARIDADE de uma condição se transforme em desconhecimento clínico.

Conhecer a Síndrome de Prader-Willi é um passo fundamental para melhorar os cuidados, prevenir complicações e garantir mais saúde e qualidade de vida a quem vive com esta condição.

APPW – Associação Portuguesa de Prader-Willi

Lado a lado com a ciência, pelas pessoas com a Síndrome de Prader-Willi e pelas suas famílias.

Saiba mais:

- https://appw.pt
- https://youtube.com/@appwpraderwilli

Carla Gomes – Presidente da Direção na APPW – Associação Portuguesa de Prader-Willi