

Avaliação neuropsicológica na síndrome de prader-willi: estudo de caso

Neuropsychological assessment in praderwilli syndrome: case report

DOI:10.34117/bjdv7n4-563

Recebimento dos originais: 09/03/2021

Aceitação para publicação: 23/04/2021

Maria Das Graças Nunes Brasil

Doutora em Ciências da Saúde
Goiânia/Faculdade de Medicina-UFG/Psicologia
Rua 235 – Setor Universitário – CEP 74605-050
E-mail: mariadasgracasbrasil@gmail.com

Sandra De Fátima Barboza Ferreira

Doutora em Psicologia – PUC-GOIÁS
Goiânia/Faculdade de Educação-UFG/Psicologia
Rua 235 – Setor Universitário – CEP 74605-050
E-mail: sandra_barboza@ufg.br

Pedro Henrique Neves

Graduado em Psicologia
Goiânia/Faculdade de Educação-UFG/Psicologia
Rua 235 – Setor Universitário – CEP 74605-050
E-mail: pedro_psiufg25@gmail.com

Ida Celine Gonçalves Santos

Graduada em Psicologia - UFG
Goiânia/Faculdade de Educação-UFG/Psicologia
Rua 235 – Setor Universitário – CEP 74605-050
E-mail: icgs.psi@gmail.com

Domenica De Melo Silva

Mestranda em Psicologia - UFG
Goiânia/Faculdade de Educação-UFG/Psicologia
Rua 235 – Setor Universitário – CEP 74605-050
E-mail: domenicamelo@gmail.com

RESUMO

A Síndrome de Prader-Willi (SPW) é uma doença rara de origem genética que cursa com alterações endócrinas, metabólicas e neurológicas que trazem grande prejuízo funcional aos pacientes e familiares. O objetivo deste estudo é apresentar um caso clínico cujo desfecho foi o diagnóstico de Síndrome de Prader-Willi. Destaca-se aqui o processo de avaliação neuropsicológica que investigou as manifestações comportamentais e cognitivas. Participou deste estudo uma criança de 9 anos, sexo masculino com queixas de baixo rendimento e adaptação escolar. Um procedimento de avaliação neuropsicológica foi realizado em sessões de entrevistas, observações e testagem psicológica. Os resultados apontaram inteligência médio inferior e prejuízos em

processos cognitivos de maior complexidade que envolvem aspectos de conceituação, planejamento, velocidade do processamento e controle inibitório. Dificuldades de autorregulação e déficits interpessoais também foram observados corroborando dados da literatura.

Palavras-chave: *Prader-Willi, Neuropsicologia, Cognição.*

ABSTRACT

Prader-Willi Syndrome (SPW) is a rare disease of genetic origin that develops with endocrine, metabolic and neurological changes that bring great functional impairment to patients and family members. The aim of this study is to present a clinical case whose outcome was the diagnosis of Prader-Willi Syndrome. The neuropsychological assessment process that investigated behavioral and cognitive manifestations is highlighted here. A 9-year-old male child with complaints of low performance and school adaptation participated in this study. A neuropsychological assessment procedure was carried out in sessions of interviews, observations and psychological testing. The results showed lower average intelligence and impairments in cognitive processes of greater complexity that involve aspects of conceptualization, planning, processing speed and inhibitory control. Difficulties in self-regulation and interpersonal deficits were also observed, corroborating with the literature's data.

Key-words: *Prader-Willi, Neuropsychology, Cognition.*

1 INTRODUÇÃO

A Síndrome de Prader-Willi (SPW) é uma doença rara de origem genética que cursa com alterações endócrinas, metabólicas e neurológicas que trazem grande prejuízo funcional aos pacientes e familiares. A etiopatogenia está ligada à microdeleção do cromossomo 15q11-q13, herança paterna entre 60%/70% dos casos ou dissomia uniparental materna variando entre 35%/25%. A prevalência varia entre 1/10000 e 2-3/10000 nascidos vivos, afetando ambos os sexos, sem predileção por etnia ou grupo humano conforme Butler, Miller & Foster (2019) e Gutierrez e Mendez (2020).

As manifestações fenotípicas frequentemente relatadas incluem hipotonia muscular, com dificuldades de sucção ao nascimento, baixa estatura, hipopigmentação, hipogonadismo, atraso intelectual, alterações no sono, alterações da temperatura corporal, hipergagia e obesidade e alterações no sono (ANGULO, 2015; SCHWARTZ et al, 2016; BUTLER, MILLER & FOSTER, 2019; GUTIERREZ e MENDEZ, 2020; MICHELS, 2021). A insuficiência adrenal foi reportada por Passone et al (2018). Prejuízos na cognição social, reconhecimento de emoções (especialmente medo e tristeza) e inatenção são também relatados (DYKENS, et al, 2019). Comportamento compulsivo relacionado a fala excessiva, rituais e compulsão do tipo *skin picking* foi mencionado por (PASSONE et al, 2018).

As manifestações clínicas presentes na síndrome têm sido atribuídas a disfunções hipotalâmicas, uma vez que tal via etiopatogênica está relacionada a prejuízos na regulação de funções vitais como a fome, saciedade e comportamentos agressivos. Entretanto, ainda são poucos os estudos que foram capazes de identificar danos orgânicos nessa região, e outros sugerem a ocorrência de perda e inflamação neuronal em regiões hipotalâmicas e adjacências (BORGES CAUICH et al, 2019).

De um modo geral a literatura reporta deficiência intelectual (ELENA et al, 2012; ANGULO et al, 2015). Borges Cauich et al (2019) chamam a atenção para a variabilidade da extensão do atraso intelectual que pode variar de uma inteligência normal até a deficiência intelectual. Estudos também indicam maior labilidade de humor, teimosia, impulsividade e agressividade. As dificuldades emocionais e interpessoais não são incomuns e podem evoluir mal para alterações de conduta. (BORGES CAUICH et al, 2019).

O objetivo deste estudo é apresentar um caso clínico cujo desfecho foi o diagnóstico de Síndrome de Prader-Willi. Destaca-se aqui o processo de avaliação neuropsicológica que investigou as manifestações comportamentais e cognitivas.

2 MÉTODO

Participante: Participou deste estudo uma criança de nove anos, sexo masculino, encaminhada à Avaliação Neuropsicológica com queixas de dificuldades escolares, comportamento agressivo, desatenção, impulsividade e hiperatividade, compulsão alimentar, obesidade e quadro de encoprese. A entrevista anamnésica indicou que a gestação foi tumultuada do ponto de vista emocional e com intercorrências médicas. Houve complicações no parto (cesariana), havendo atraso, perda de líquido e anóxia. Apresentou choro contínuo e dificuldade de sucção (provável hipotonia), condição que levou a família a buscar atendimento emergencial na capital do estado. Nasceu com 3,4 kg, e em virtude dos acontecimentos citados, permaneceu internado sozinho em uma UTI neonatal durante dois dias, período em que permaneceu sem a nutrição do leite materno.

Quanto ao desenvolvimento neuropsicomotor, a marcha ocorreu com certo atraso: 1 ano de 3 meses. Falou com 1 ano e pouco. Tomou medicamentos em dois episódios, o primeiro aos 6 meses de vida, quando foi receitado pelo pediatra o calmante natural “Passaneuro[®]” devido ao choro excessivo e dificuldade para dormir. Com 7 anos foi receitado por um psiquiatra “Ritalina[®]” (10mg), devido ao comportamento inquieto e agressivo, medicamento que a criança tomou durante um mês. Em relação à saúde,

apresenta pressão alta nos momentos em que fica nervoso e excesso de peso para sua faixa etária e altura, fatores existentes também em outros familiares. Apresenta encoprese de origem não-orgânica, que segundo a mãe teve início há três anos com o nascimento de seu irmão caçula. Mora com a mãe e os avós paternos em uma casa vizinha à do pai.

A criança iniciou o processo de escolarização aos seis anos de idade, não apresentando interesse pelas atividades escolares. É destro. Segundo a genitora, a criança sempre apresentou trocas de algumas letras e manifesta comportamentos ansiosos como mastigar a borracha, morder ou quebrar lápis durante a realização das atividades escolares, além de comportamentos agressivos como rasgar e jogar o caderno para não fazer as lições. Não faz as atividades em sala de aula e é punido ficando sem recreio ou a atividade esportiva da semana. A criança possui dificuldades de interação social no ambiente escolar devido ao comportamento agressivo junto aos colegas de classe e professores.

Após a avaliação neuropsicológica a criança continuou em acompanhamento neurológico e o exame genético de hibridização *in situ* por fluorescência - FISH confirmou a microdeleção do cromossomo 15q11-q13. Seguindo os protocolos éticos, os pais assinaram o termo de consentimento livre e esclarecido (TCLE) para a realização da avaliação neuropsicológica e publicação do caso em meios científicos.

Procedimentos e Instrumentos: Foram realizadas sete sessões clínicas utilizando-se técnicas de observação, entrevistas e administração de testes:

- Entrevista de Anamnese com a mãe – Spreen & Strauss, 1998; Lefèvre, 2004; Howieson & Lezak, 2006;
- Hora do Jogo Diagnóstica – Efron et al, 1979; Affonso 2012
- Escalas Wechsler de Inteligência para Crianças (4ª edição) – Rueda, Noronha, Sisto, Santos & Castro, 2013;
- Escala de Transtorno de Déficit de Atenção/Hiperatividade – Benczik, 2000;
- Bateria gráfica (H-T-P; Pessoa do sexo oposto, Família, Desenho livre) – Buck, 2003;
- Entrevista devolutiva com a criança e com a mãe.

3 RESULTADOS E DISCUSSÃO

Durante o período avaliativo o participante apresentou bom contato interpessoal, foi cordato na realização das atividades e apresentou bom nível de compreensão e de

motivação. A **tabela 1** apresenta o resultado obtido na Escala Wechsler. As **figuras 1, 2, 3 e 4** indicam as pontuações ponderadas obtidas em cada um dos subtestes da Escala Wechsler nos subfatores mensurados pela escala. Observa-se que o quociente de inteligência geral é médio inferior e que os subtestes que indicam prejuízos cognitivos são os relacionados à velocidade de processamento, especialmente nos subtestes Código e Cancelamento.

Tabela 1 - Resultados de QI - Índices Fatoriais – WISC-IV (Wechsler/Rueda *e cols.*, 2003/2013).

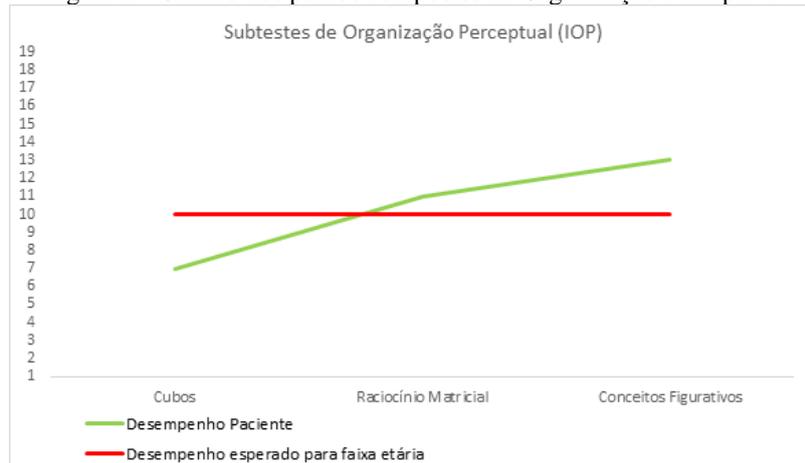
	ICV	IOP	IMO	IVP	QIT
Ponto	91	102	91	80	89
Composto					
Rank Percentil	27	55	27	9	23
Intervalo de Confiança -95-%	84-99	95-109	84-99	73-91	84-94
Classificação	Média	Média	Média	Média Inferior	Média Inferior

Figura 1 - Gráfico dos pontos compostos do Índice de Compreensão Verbal. Subtestes de Compreensão Verbal (ICV)



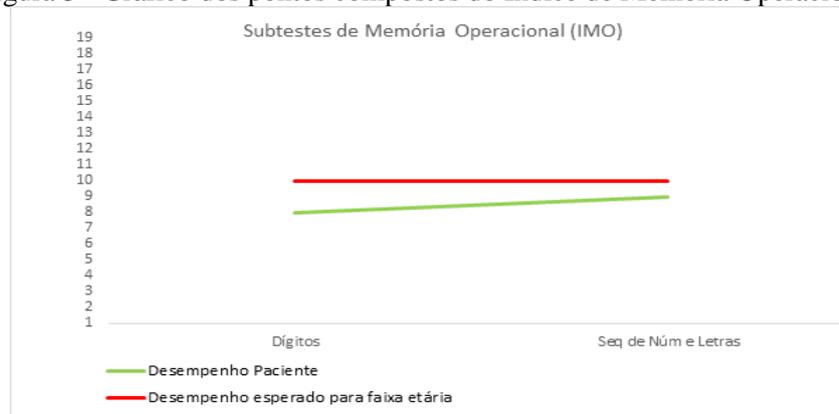
A criança obteve 91 pontos no Índice Compreensão Verbal (ICV), desempenho considerado como médio segundo a classificação do instrumento. Contudo, devido à elevada discrepância entre os subtestes da medida, percebe-se que a criança apresenta dificuldades em realizar sínteses verbais, pouca habilidade na formação de conceitos e baixa aquisição cultural.

Figura 2 - Gráfico dos pontos compostos de Organização Perceptiva.



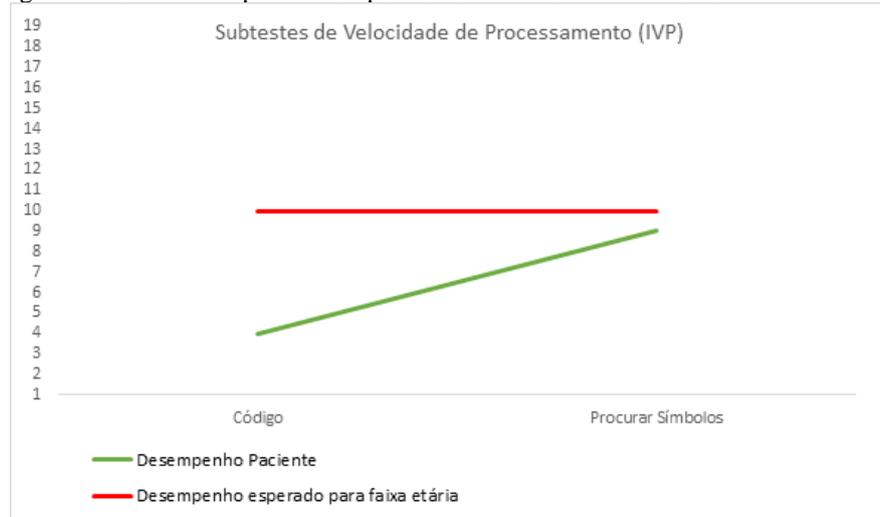
O Índice de Organização Perceptiva (IOP) mostra-se dentro da média (102 pontos), o que demonstra habilidades dentro do esperado em tarefas que envolvem organização e processamento visuais, na capacidade de aprendizagem não-verbal e em habilidades para pensar e manipular estímulos visuais.

Figura 3 - Gráfico dos pontos compostos do Índice de Memória Operacional.



A criança apresentou um desempenho médio (91 pontos) no Índice de Memória Operacional (IMO), de modo a apresentar na maioria das vezes capacidade de sustentar a atenção e manter um controle mental.

Figura 4 - Gráfico dos pontos compostos do Índice de Velocidade do Processamento



O desempenho do examinando no Índice de Velocidade de Processamento (IOP) é classificado como médio-inferior (80 pontos), sugerindo lentidão e/ou dificuldades atencionais em tarefas motoras simples e rotineiras. Desempenhos baixos nessa medida podem ser influenciados por falhas na discriminação visual e déficits na coordenação motora.

A **tabela 2** mostra a percepção da escola quanto aos fatores: atenção, hiperatividade, desempenho escolar e adaptação, indicando que a criança não apresenta problemas significativos relacionados à atenção, hiperatividade e desempenho em conteúdos escolares, porém apresenta problemas importantes na conduta adaptativa na escola. Vale ressaltar que de acordo com a interpretação do instrumento pontuações acima do percentil 75 indicam prejuízos nos fatores avaliados.

Tabela 2 - Escala de Transtorno de Déficit de Atenção/Hiperatividade (Benzik, 2000)

Resultados	Total	Percentil	Classificação
Déficit de Atenção	68	75	Dentro da média e/ou da expectativa
Hiperatividade/Impulsividade	33	45	Dentro da média e/ou da expectativa
Problemas de Aprendizagem	49	50	Dentro da média e/ou da expectativa
Comportamento Anti-Social	29	90	Acima da Expectativa – apresenta mais problemas que a maioria das crianças

Os resultados da testagem (WISC-IV) indicaram prejuízos atencionais sem características de transtorno primário de atenção. Na Escala de Transtorno de Déficit de Atenção com Hiperatividade - TDAH, é possível observar que ele não é percebido pela escola como uma criança desatenta e hiperativa. A função mnemônica em suas várias modalidades (declarativa e implícita) apresenta-se dentro do esperado para o

grupo etário. No entanto, os processos cognitivos de maior complexidade que envolvem aspectos de conceituação, planejamento, velocidade do processamento e controle inibitório distanciam-se da *performance* esperada para seu grupo etário, indicando que há prejuízos funcionais, mas há preservação e até bom desempenho de algumas funções. Tais resultados corroboram os achados de Nugnes et al (2013) e contrariam os resultados que consideram a deficiência intelectual como consequência direta e esperada (ANGULO et al, 2015; ELENA et al, 2012) .

Em relação aos aspectos emocionais, os resultados encontrados no teste H-T-P, (House-Tree-Person/Casa-Árvore-Pessoa) de John Buck (2003), apontam para sentimentos de inadequação, insegurança e inferioridade frente à relação com o mundo externo. Há indícios de dificuldades de integração dos impulsos corporais. Estes podem ser relacionados ao comportamento agressivo, impulsividade, compulsão alimentar, obesidade e encoprese, segundo as queixas apresentadas pela mãe. A análise do instrumento indica ainda sentimentos de desamparo e dependência nas relações afetivas, além de comportamentos regressivos e defensivos como forma de enfrentamento dos conflitos nas relações interpessoais. Vale ressaltar que os resultados obtidos fundamentam-se nos aspectos estruturais da personalidade da criança testada, assim como no contexto situacional e ambiental aos quais está inserido. Percebe-se desta forma a aproximação com aspectos emocionais decorrentes da síndrome, como prejuízos na auto imagem e a auto estima devido à estereotipia, labilidade emocional e imaturidade nas trocas sociais.

4 CONCLUSÃO

No caso em questão, buscou-se estabelecer o perfil neuropsicológico de uma criança diagnosticada com SPW aos nove anos de idade. Os achados indicaram, além dos prejuízos endócrinos e metabólicos próprios da síndrome, hipogonadismo e sobrepeso, pressão alta. Desde o nascimento, sinais de hipotonia e compulsão alimentar foram percebidos. Alterações de sono e compulsão alimentar apareceram nos primeiros anos de vida. A desregulação emocional, agressividade, comportamentos compulsivos como mastigar e morder o lápis ficaram evidentes no início do processo de escolarização. Dificuldades de aprendizagem e baixo rendimento escolar foram também observados confirmando os desdobramentos psicossociais da alteração genética (SCHWARTZ et al, 2016; PASSONE, 2018; BUTLER, MILLER & FOSTER, 2019 e GUTIERREZ e MENDEZ, 2020).

5 CONSIDERAÇÕES FINAIS

A Síndrome de Prader-Willi (SPW) ocasiona diversas manifestações de natureza física e comportamental nos indivíduos por ela acometidos, e no tocante aos aspectos cognitivos, a literatura científica dá grande ênfase na deficiência intelectual em muitos dos casos diagnosticados (BUTLER, MILLER & FOSTER, 2009). Contudo, há uma grande variedade nas manifestações clínicas, dependentes tanto de variações genéticas quanto de questões ambientais, o que vai de encontro ao modelo epigenético tão enfatizado atualmente.

Apesar da dificuldade para se diagnosticar a Síndrome de Prader-Willi, o diagnóstico permite o início do tratamento multiprofissional, com ênfase nas intervenções nutricional, endocrinológica, psicológica e pedagógica. Quanto mais cedo for diagnosticada, menores serão os prejuízos para a criança e para a família. Tal fato reforça a importância do acompanhamento pediátrico e de observações constantes no processo de desenvolvimento infantil.

A criança examinada neste estudo não preencheu os critérios para ser diagnosticada com deficiência intelectual, apesar de apresentar prejuízos em alguns domínios neuropsicológicos, com repercussões no manejo das emoções e no processo de escolarização. Pérez, Muñoz-Ruata e García (2010) afirmam que 5% das pessoas diagnosticadas com a síndrome apresentam inteligência normal, e Dykens (2002) ainda encontrou em alguns desses indivíduos um desempenho semelhante ao de crianças com inteligência média em tarefas que requerem a integração de estímulos em relações espaciais, dados que se assemelham com os resultados do paciente avaliado.

Assim, o estudo mostra a importância de se considerar a criança em sua singularidade, mesmo quando apresenta alguma síndrome genética com características previamente consideradas como específicas. Além disso, é necessário que se promovam ferramentas e treinamento para um diagnóstico precoce dessa condição, a fim de proporcionar às famílias atendimentos multiprofissionais adequados com o objetivo de inserir essas crianças na vida em sociedade.

A psicoeducação, a orientação dos pais e o acompanhamento médico são fundamentais para a qualidade de vida da criança com a síndrome. A avaliação neuropsicológica, além de identificar pontos importantes, tem o papel de promover a busca de melhoria de vida do indivíduo, uma vez que orienta na devolutiva a tomada de decisões importantes para estabelecer um equilíbrio frente às limitações. No caso apresentado, alguns encaminhamentos foram considerados. Acompanhamento

neurológico, avaliação nutricional e psicoterapia, além de atividades extraclasse (esporte, artes, música, teatro, curso de idioma), como forma de socialização e integração.

REFERÊNCIAS

- AFFONSO, R. M. L. **Ludodiagnóstico: Investigação clínica através do brinquedo**. Porto Alegre: Artmed, 2012.
- ANGULO, M.A.; BUTLER, M.G.; CATALETTO, M.E. Prader-Willi syndrome: a review of clinical, genetic, and endocrine findings. **Journal of Endocrinological Investigation**. 38:1249-1263. 2015. doi:10.1007/s40618-015-0312-9.
- BENCZIK, E. B. P. **Escala de Transtorno de Déficit de Atenção / Hiperatividade: versão para professores - Manual**. São Paulo: Casa do Psicólogo. 2000.
- BORGES CAUICH, R. et al . Manifestaciones clínicas asociadas al síndrome de Prader-Willi. **Revista biomédica**. 30(1):13-23. 2019. ISSN 2007-8447. Disponible en <http://www.scielo.org.mx/scielo.php?script=sci_arttext&pid=S2007-84472019000100013&lng=es&nrm=iso>. accedido en 09 abr. 2021. Epub 06-Sep-2019. <https://doi.org/10.32776/revbiomed.v30i1.627>.
- BUCK, J. N. **Casa – Árvore – Pessoa – Técnica Projetiva do Desenho – HTP – Manual e Guia de Interpretação**. São Paulo: Vetor. 2003.
- BUTLER M. G.; MILLER J. L; FORSTER J. L. Prader-Willi Syndrome - Clinical Genetics, Diagnosis and Treatment Approaches: An Update. **Current Pediatric Reviews**. 15(4):207-244. 2019. doi: 10.2174/1573396315666190716120925.
- DYKENS, E. M. Are jigsaw puzzle skills “spared” in persons with Prader-Willi syndrome? **Journal of Child Psychology and Psychiatry**. 43(3):343–352. 2002. doi: 10.1111/1469-7610.00025.
- DYKENS, E.M. et al. Profiles and trajectories of impaired social cognition in people with Prader-Willi syndrome. **PloS one**, 14(10), e0223162. 2019. Disponível em: <https://doi.org/10.1371/journal.pone.0223162>.
- EFRON, A. M. et al. **A hora do jogo diagnóstica**. In: M. L. S. Ocampo, M. E. Arzeno & E. G. Piccolo. O processo psicodiagnóstico e as técnicas projetivas. São Paulo: Editora Martins Fontes. 2001.
- ELENA, G. et al. Prader-Willi Syndrome: Clinical Aspects. **Journal of Obesity**. 2012. 2012:473941. doi:10.1155/2012/473941.
- GUTIERREZ, M.A.F; MENDEZ, M.D. **Prader-Willi Syndrome**. 2020. Oct 1. In: StatPearls [Internet]. Treasure Island (FL): StatPearls Publishing; 2021 Jan–. PMID: 31985954.
- HOWIESON, D. B. & LEZAK M. D. **A avaliação neuropsicológica**. In: Yudofsky, S. C., Hales, R. E (Orgs.), Neuropsiquiatria e neurociências na prática clínica. p. 195-211. Porto Alegre: Artmed. 2006.
- LEFÈVRE, B.H.W.F. **Avaliação Neuropsicológica infantil**. In: V.M.Andrade, F.H. Santos & O.F.A. Bueno. Neuropsicologia hoje. São Paulo: Artes Médicas, 2004.

LEZAK, M.D. **Neuropsychological assessment**. Third Edition, Oxford/ New York: Oxford University Press. 1995.

MICHELS, B. et al. Cognitive level, quality of life and oral health of a Prader-Willi Syndrome patient - case report with long-term follow-up. **Brazilian Journal of Development**. Curitiba, v.7, n.3. 2021. p. 30080-30088.

NUGNES, R, et al. Good cognitive performances in a child with Prader-Willi syndrome. **Italian Journal of Pediatrics**. 39:74. 2013. doi:10.1186/1824-7288-39-74.

PÉREZ L, MUÑOZ-RUATA J, GARCÍA E. El Síndrome de Prader-Willi: Características Cognitivas e Implicaciones Educativas. **Psicología Educativa**. 2010; 16(1):41-50 ISSN 1135-755X.

PASSONE, C. B. G. et al. Síndrome de Prader-Willi: o que o pediatra geral deve fazer - uma revisão. **Rev. paul. pediatr.** São Paulo , v. 36, n. 3, p. 345-352, Sept. 2018 . Available from <http://www.scielo.br/scielo.php?script=sci_arttext&pid=S0103-05822018000300345&lng=en&nrm=iso>. access on 09 Apr. 2021. <https://doi.org/10.1590/1984-0462/;2018;36;3;00003>.

RUEDA, F. J. M., NORONHA A. P. P. SISTO F. SANTOS A. A. A. CASTRO N. R. **WISC –IV: Escala de Inteligência Wechsler para crianças: Manual (4ª ed.)**. São Paulo: Casa do Psicólogo. 2013.

SCHWARTZ, L. et al. Prader-Willi syndrome mental health research strategy workshop proceedings: the state of the science and future directions. **Orphanet Journal of Rare Diseases**. 2016. 11:131. doi:10.1186/s13023-016-0504-1.

SPREEN, O. & STRAUSS, E. **A Compendium of Neuropsychological Tests: Administration, Norms and Commentary (2nded.)**. New York: Oxford University Press. 1998.