



SÍNDROME DE PRADER-WILLI: UM DISTÚRBO DE IMPRESSÃO GENÔMICA

LUÍSA DE FARIA ROLLER; SERGIO PARREIRA BATISTA; LUANA PAPALARDO BRANDÃO; MARIA EDUARDA TEODORO ANDRADE; GEÓRGIA RIBEIRO CARVALHO

Introdução: A Síndrome de Prader-Willi (SPW) é uma patologia complexa, multissistêmica e sabe-se que ainda há muito para se estudar em relação às bases genéticas da patologia. As principais manifestações envolvidas são a hipotonia, obesidade, déficit cognitivo leve, hipogonadismo e deficiência do hormônio do crescimento humano. Trata-se de uma doença rara, ocorrendo em 1:30 mil nascidos vivos, com proporção igual entre os sexos e etnias. **Objetivo:** Uma vez que a SPW é a primeira alteração genética descrita que envolve o imprinting genômico, o objetivo deste estudo é elucidar as alterações da impressão genômica envolvida na fisiopatologia da doença. **Metodologia:** O trabalho foi desenvolvido através de uma revisão integrativa da literatura, por meio de buscas nas bases de dados Biblioteca Virtual em Saúde (BVS) e PubMed. Foram utilizadas as palavras chaves: “Prader-Willi” “Impressão Genômica”, como norteadoras da pesquisa. Foram incluídos trabalhos publicados a partir do ano de 2017, que abordavam diretamente a temática. Após a pesquisa, foram excluídos trabalhos que tangenciavam o tema e disponibilizados no formato de resumo. Assim, restaram 7 artigos publicados entre 2014 e 2024 para a composição do estudo. **Resultados:** O imprinting genômico se trata de uma desordem epigenética do DNA encarregado por adicionar um radical metila às ilhas CpG, presentes em regiões promotoras dos genes, fazendo com que, então, a expressão desses genes seja inativada. No caso da SPW, o portador da síndrome possui o alelo materno quimicamente inativado por meio da impressão genômica. Ainda, há a perda de função dos mesmos genes no alelo paterno por meio de deleção, dissomia unipaternal materna ou microdeleções. **Conclusão:** Conclui-se, portanto, que esta síndrome é ligada diretamente ao distúrbio de impressão genômica, sendo a primeira descrita na literatura ocorrida por meio do imprinting genômico. Por se tratar de uma doença decorrente de alterações genômicas, o aconselhamento genético deve ser indicado aos pacientes.

Palavras-chave: Genética, Alteração, Imprinting, Epigenética, Inativação.