



Associação Propagadora Esdeva
Centro Universitário Academia – UniAcademia
Curso de Nutrição
Artigo

Estudo sobre alterações nutricionais em crianças com síndrome de down e síndrome de prader-willi

Maria Eduarda Temponi Tavares¹¹
Centro Universitário Academia, Juiz de Fora, MG
Letícia Stephan Tavares²²
Centro Universitário Academia, Juiz de Fora, MG

Linha de Pesquisa: Saúde

RESUMO

A Síndrome de Prader-Willi (SPW) tem origem genética, caracterizada pela ausência da expressão dos genes localizados na região 15q11.2-q13 do cromossomo 15. A pessoa com SPW apresenta alterações endocrinológicas, alterações morfológicas, comportamentais e cognitivas (COELHO, 2020). Assim como a SPW a Síndrome de Down (SD) possui origem genética. Entretanto, a SD é identificada, em geral, como uma falha na não disjunção dos cromossomos durante a meiose de um dos gametas, resultando na trissomia do cromossomo 21 (três cópias). O presente artigo busca estabelecer o estado da arte sobre os perfis nutricionais de crianças em idade escolar e com as síndromes de Prader-Willi e Down, associando com insegurança alimentar. Com perspectiva futura, após a aprovação no do Comitê de Ética em Pesquisa, seguindo a Resolução CNS 466/2012 do CONEP, haverá coleta de dados antropométricos de duas crianças com diagnóstico de SD e SPW de uma escola pública da cidade de Juiz de Fora, MG.

Palavras-chave: Genética, Nutrição, Síndromes Genéticas.

1. INTRODUÇÃO

A Síndrome de Prader-Willi (SPW) tem origem genética, caracterizada pela ausência da expressão dos genes localizados na região 15q11.2-q13 do cromossomo

¹¹.Discente do Curso de Nutrição do Centro Universitário Academia – UniAcademia. Email: mdudatemponi@hotmail.com

²² Docente do Curso de Nutrição do Centro Universitário Academia – UniAcademia. Email: leticiatavares@uniacademia.edu.br

15. A pessoa com SPW apresenta alterações endocrinológicas, alterações morfológicas, comportamentais e cognitivas (COELHO, 2020). Ademais, pode destacar-se, o hipogonadismo congênito relacionado a uma disfunção hormonal, e em alguns casos, sendo manifestado através da hipoplasia genital, atraso no processo de puberdade, desenvolvimento púbere incompleto e infertilidade. Ademais, indivíduos com essa síndrome podem ter como característica a obesidade, uma Doença Crônica não Transmissível (DCNT), de maior gravidade entre as pessoas com SPW. A obesidade é um fator de risco para o surgimento de outras patologias como: resistência insulínica, transtornos metabólicos, doença cardiovascular (DCV), diabetes mellitus, entre outras. Portanto, nota-se a importância de uma melhor qualidade de vida para esses indivíduos com o intuito de reduzir as patologias secundárias.

Segundo Goulart e colaboradores (2021), existem três tipos de alterações encontradas na Síndrome de Prader-Willi, alterações estruturais, comportamentais e intelectuais. A deficiência do hormônio de crescimento (GH) consta como exemplo de alteração estrutural, resultando na perda de massa muscular e aumento da adiposidade, tendo como consequência, na maioria dos casos, a obesidade. O comportamento compulsivo, controlador e a seletividade alimentar, são características típicas das alterações comportamentais e intelectuais presentes nessa síndrome. O diagnóstico precoce possibilita intervenções baseadas em prescrição alimentar específica, exercícios, hormonioterapia e estratégias comportamentais e cognitivas, visando uma melhor qualidade de vida, ao mesmo tempo em que previne complicações. Dessa forma, o diagnóstico precoce irá auxiliar na minimização dos efeitos causados pelas alterações características da SPW (PASSONE *et al.*, 2018).

Assim como a SPW a Síndrome de Down (SD) possui origem genética. Entretanto, a SD é identificada, em geral, como uma falha na não disjunção dos cromossomos durante a meiose de um dos gametas, resultando na trissomia do cromossomo 21 (três cópias). O diagnóstico é através da análise do cariótipo e das características clínicas associadas à SD, como: dismorfia facial, hipotonia muscular generalizada (sintoma associado a disfunção neurológica) e atraso mental. Ademais, indivíduos com Síndrome de Down podem apresentar outras condições médicas associadas, como: problemas oftalmológicos, auditivos, cardiopatias congênitas, obesidade, entre outras condições (COELHO, 2016).

Nota-se, de forma considerável, como os diversos ambientes que as crianças são

introduzidas, por exemplo no ambiente escolar, influenciam nos seus desenvolvimentos. De acordo com Lemos *et al.* (2014), em seu trabalho sobre o crianças autistas em idade escolar, a escola é um espaço importante que irá promover o desenvolvimento infantil através do convívio com outras crianças e também através do papel desempenhado pelo professor, tendo como consequência a contribuição para a aquisição de diferentes habilidades pela criança em geral. Portanto, segundo Lemos *et al.* (2014) o contexto escolar oportuniza contatos sociais que favorecem o desenvolvimento da criança autista, assim como o das demais crianças, na medida em que convivem e aprendem com as diferenças.

O presente artigo buscou estabelecer o estado da arte sobre os perfis nutricionais de crianças em idade escolar com as síndromes de Prader-Willi e Down, associando com insegurança alimentar. Tal associação é importante, uma vez que as famílias mais carentes economicamente, muitas vezes não possuem acesso a informações nutricionais que podem vir a melhorar a qualidade de vida das crianças com SPW e SD a médio e longo prazo.

2. METODOLOGIA

O artigo aqui apresentado é uma revisão de literatura estruturada através de pesquisa bibliográfica realizada em artigos científicos localizados principalmente nas bases de dados Lilacs, Google Scholar, monografias e dissertações. Para a busca do material bibliográfico, foram utilizadas as seguintes palavras-chaves: Síndrome de Down, Síndrome de Prader-Willi, Estado Nutricional, Consumo Alimentar, Segurança Alimentar e suas correlatas em inglês, *Down Syndrome, Prader-Willi Syndrome Nutritional Status, Food Consumption, Food Security*.

A pergunta norteadora da pesquisa foi: Como é o perfil nutricional de crianças e adolescentes com SD e SPW em idade escolar?

Foi utilizado como critério de inclusão: delineamento de pesquisa do tipo transversal, estudos realizados em humanos, estado nutricional e consumo alimentar.

Após consulta às bases de dados, os artigos foram selecionados a partir do título, do resumo e, em seguida a leitura integral dos mesmos, para que fossem aplicados os critérios predefinidos para a inclusão ou exclusão destes. Para extração dos dados dos artigos, elaborou-se um instrumento contendo as seguintes informações: autores, ano de

publicação, objetivo do estudo e resultados.

Como perspectiva futura, após a aprovação no do Comitê de Ética em Pesquisa, seguindo a Resolução CNS 466/2012 do CONEP, haverá coleta de dados antropométricos de duas crianças com diagnóstico de SD e SPW de uma escola pública da cidade de Juiz de Fora, MG. Tais crianças, além de possuírem as síndromes, ambas são autistas o que, de acordo com a literatura pesquisada.

Para avaliação do estado nutricional serão coletados os seguintes dados: data de nascimento, peso corporal (Kg), altura (m), e Circunferência da Cintura (CC). Posteriormente, o valor do Índice de Massa Corporal (IMC) será obtido pela fórmula $IMC = \text{Peso (Kg)} / \text{Estatura (m}^2\text{)}$. Todas as medidas serão feitas em triplicatas pelas pesquisadoras, para melhor confiabilidade dos valores. Será utilizada uma balança digital eletrônica da marca Gonew®, graduação de 100g e capacidade de 180kg; e um Segmômetro Portátil da marca Avanutri®, com sensibilidade de 1mm seguindo as orientações adotadas pelo Ministério da Saúde. A CC será aferida com o auxílio de uma fita métrica flexível e não extensível com capacidade de 1,5 m e precisão de 1 mm de acordo com Trombim *et al*, (2022).

A avaliação do estado nutricional de crianças e adolescentes com Síndrome de Down será feita a partir do trabalho de Bertapelli *et al*; (2017), já da criança com de Prader-Willi poucos trabalhos são encontrados acerca do estado nutricional na literatura. As medidas de CC serão analisadas considerando a maior predisposição ao risco de doença cardiovascular, para tal utilizaremos os percentis utilizados por Taylor *et al*; (2000) e Fernández *et al*; (2004).

O comportamento alimentar será observado a partir das questões propostas (Anexo 1) aos responsáveis de maneira a compreender a dinâmica alimentar das crianças e intervir de maneira leve, em conjunto com os demais alunos, com práticas que possam ser integradas ao cotidiano familiar. Posteriormente, os resultados serão organizados em gráficos e tabelas utilizando o software Microsoft Office Excel 2010 para análise dos dados.

3. RESULTADOS E DISCUSSÃO

Através da Lei Orgânica de Segurança Alimentar e Nutricional (LOSAN), 15 de setembro de 2006, compreende-se como Segurança Alimentar e Nutricional (SAN) a

prática do direito de todos os indivíduos ao acesso frequente e permanente a alimentos de qualidade que sejam em quantidades suficientes e que não irá afetar o acesso a outras necessidades essenciais, além disso, deve respeitar a cultura dos indivíduos e também deve ser sustentável do ponto de vista social, econômico e ambiental. Do mesmo modo, a Insegurança Alimentar e Nutricional (IAN) no território brasileiro é compreendida como a falta de acesso a alimentação adequada, interligada, principalmente, as questões de má distribuição de renda no país (BEZERRA, 2020).

De acordo com Bueno *et al.* (2021), famílias que possuem crianças e adolescentes em seu núcleo apresentam maior suscetibilidade às condições de IAN, devido esse grupo estarem em processo de desenvolvimento. A ingestão de micronutrientes e macronutrientes, de forma adequada, se faz necessária para a manutenção da saúde e do estado nutricional desse público. Foi constatado também que as condições de IAN estão correlacionadas com baixa renda, escolaridade e dificuldade de acesso a alimentos considerados saudáveis (alimentos in natura e processado). Portanto, conclui-se que, a IAN é resultado de diversos fatores, hábitos alimentares inadequados, questão socioeconômica e de saúde, tendo como consequências a obesidade ou a desnutrição (BUENO *et al.*, 2020).

Indivíduos portadores da Síndrome de Prader-Willi tem como característica principal a obesidade, consequência de disfunção hormonal. Portanto, crianças com SPW que fazem parte de um núcleo familiar que possui IAN aumentam a probabilidade do agravamento das comorbidades advindas da obesidade como, diabetes mellitus, doenças cardiovasculares, entre outras. De acordo com Simony *et al.* (2012), existe uma diminuição da saciedade ao longo do consumo alimentar, com isso a ingestão é prolongada em comparação a pessoas que não apresentam a alteração genética. Sendo assim, esses indivíduos que possuem hábitos alimentares inadequados provenientes da IAN irão agravar os processos inflamatórios da adiposidade.

A introdução do hormônio de crescimento (GH) em crianças portadoras de SPW é uma forma de tratamento que irá proporcionar um maior controle sobre o ganho de peso e também em relação a estatura, normalizando-a. Outro composto observado pela autora é a proteína de sinalização *neclin*, pessoas com a síndrome possuem um déficit desta proteína, que exerce a função na diferenciação neuronal terminal, sendo assim, ela está relacionada com o bloqueio da expressão da adipogênese. Diante disso, sua deficiência correlaciona-se com o aumento de tecido adiposo (SIMONY *et al.*, 2012).

Conforme o autor Crinó *et al.* (2018); pessoas com SPW ganham peso ao ingerirem a mesma quantidade de calorias que outras pessoas da mesma idade e altura, e isso se deve a sarcopenia e ao GH reduzido. Contudo, o autor ressalta a importância do tratamento nutricional feito de forma adequada e que deve ser introduzida nos primeiros meses de vida através de uma dieta hipocalórica, balanceada e de vigilância. Além disso, ele afirma que bebês e crianças necessitam de uma ingestão calórica diária recomendada de 60% a 80%, o que irá manter um peso corporal estável e que não irá prejudicar a saúde do indivíduo.

Assim como a síndrome de Prader-Willi a síndrome de Down também apresenta como característica prevalente a obesidade e sobrepeso. Segundo Araújo *et al.* (2019), existem algumas características que irão influenciar na forma como se alimentam e conseqüentemente em seu estado nutricional. São elas, dificuldades de deglutição, língua protusa, retardo mental, alta suscetibilidade a infecções, taxa metabólica basal reduzida, hábitos alimentares inadequados, sedentarismo, alteração na glândula tireoide, compulsão alimentar, obstipação intestinal e hipotonia dos músculos. Ademais, o autor afirma a necessidade da manutenção do peso corporal desses indivíduos, principalmente crianças e adolescentes, através de uma alimentação adequada e balanceada, pois irá trazer auxílio para a saúde além de ajudar na melhora do aprendizado e atenção dessas pessoas.

As doenças autoimunes é uma característica relevante para pessoas com SD que poderá resultar em uma maior frequência de processos inflamatórios no corpo, como doença celíaca e alergia a proteína presente no leite de vaca (ARAÚJO *et al.*; 2019). Nota-se a existência da seletividade alimentar nesse grupo de indivíduos, exigindo, portanto, um acompanhamento nutricional para regular as conseqüências advindas da hipersensibilidade a determinados ingredientes dos alimentos.

4. CONSIDERAÇÕES FINAIS

A Síndrome de Prader-Willi (SPW) e a Síndrome de Down (SD) são alterações genéticas que causam modificações hormonais, metabólicas e na seletividade alimentar que, de acordo com a literatura pesquisada, se relacionam com hábitos nutricionais e comportamentais resultando em obesidade e outras doenças crônicas não transmissíveis (DCNT). Ao acompanhar e conhecer as condições de insegurança

alimentar e nutricional (IAN), assim com as condições de segurança alimentar e nutricional (SAN) das crianças em idade escolar com SPW e SD, através da medição e cálculo antropométrico, o presente trabalho inicia uma proposta ampla de intervir de maneira simples e cotidiana no hábito alimentar das mesmas. Esse é um primeiro passo para poder auxiliar na promoção da saúde alimentar das crianças a serem atendidas com as síndromes descritas: conhecer o estado da arte, ou seja, as publicações recentes para posteriormente (com a continuidade do projeto de extensão), aprovar a submissão ao CEP e aplicar, buscando uma melhor qualidade de vida e promoção da saúde das crianças a serem triadas e acompanhadas.

ABSTRACT

Prader-Willi Syndrome (PWS) has a genetic origin, characterized by the absence of expression of genes located in the 15q11.2-q13 region of chromosome 15. The person with PWS presents endocrinological, morphological, behavioral and cognitive alterations (COELHO, 2020). Like PWS, Down Syndrome (DS) has a genetic origin. However, DS is usually identified as a failure in the non-disjunction of the chromosomes during meiosis of one of the gametes, resulting in trisomy of chromosome 21 (three copies). This article seeks to establish the state of the art on the nutritional profiles of school-aged children with Prader-Willi and Down syndrome, associating it with food insecurity. With a future perspective, after approval by the Research Ethics Committee, following CONEP Resolution CNS 466/2012, anthropometric data will be collected from two children diagnosed with DS and PWS from a public school in the city of Juiz de Fora, MG.

Keywords: Genetics, Nutrition, Genetic Syndromes.

REFERÊNCIAS

ARAÚJO, D.G. DE S.; *et al.* Aspectos nutricionais de portadores de Síndrome de Down: Uma revisão bibliográfica. **Revista Eletrônica Acervo Saúde**, n.21, p.e562, 2019.

BERTAPELLI, F.; *et al.* Body mass index reference charts for individuals with Down syndrome aged 2-18 years. **Jornal de Pediatria**, v.93, p.94-99, 2017.

BEZERRA, M.S.; *et al.* Insegurança alimentar e nutricional no Brasil e sua correlação com indicadores de vulnerabilidade. **Ciência & Saúde Coletiva** [online], v.25, n.10, 2020. [Acessado 30 Agosto 2022], p. 3833-3846. Disponível em: <<https://doi.org/10.1590/1413-812320202510.35882018>>. Epub 28 Set 2020. ISSN

1678-4561. <https://doi.org/10.1590/1413-812320202510.35882018>.

BUENO, M.C.; *et al.* Insegurança alimentar e fatores sociais, econômicos e nutricionais em estudantes de escolas rurais. **Cadernos Saúde Coletiva**, v.29, p.153-162, 2021.

COELHO, Charlotte. A síndrome de Down. **Psicologia**, p. 1-14, 2016.

COELHO, C.A. Síndrome de Prader-Willi. **Artigo de Revisão. Universidade Fernando Pessoa–Faculdade de Ciências Humanas e Sociais de Porto**, 2020.

CRINÒ, A.; *et al.* Obesity management in Prader-Willi syndrome: current perspectives. **Diabetes, metabolic syndrome and obesity : targets and therapy**, v. 11, p.579-593, 2018.

FERNÁNDEZ, J.R.; *et al.* Waist circumference percentiles in nationally representative samples of African-American, European-American, and Mexican-American children and adolescents. **The Journal of pediatrics**, v.145, n.4, p.439-444, 2004.

GOULART, K. C. F.; *et al.* Síndrome de Prader-Willi Síndrome de Prader-Willi. **Revista Brasileira de Saúde** , v.4, n.5, p. 21636-21643, 2021.

LEMONS, E.L.M.D.; SALOMÃO, N.M.R.; AGRIPINO-RAMOS, C.S. Inclusão de crianças autistas: um estudo sobre interações sociais no contexto escolar. **Revista Brasileira de Educação Especial** [online]., v.20, n.1, 2014. [Acessado 9 agosto 2022], pp. 117-130. Disponível em: <<https://doi.org/10.1590/S1413-65382014000100009>>. Epub 15 Abr 2014. ISSN 1980-5470. <https://doi.org/10.1590/S1413-65382014000100009>.

PASSONE, C. B. G.; *et al.* Síndrome de Prader Willi: O que o pediatra geral deve fazer-uma revisão. **Revista Paulista de Pediatria**, v.36, p.345-352, 2018.

SIMONY, R.F.; *et al.* Obesidade, aspectos metabólicos e conduta nutricional na síndrome de Prader-Willi. **Cadernos de Pós-Graduação em Distúrbios do Desenvolvimento**, v.12, n.2, 2012.

TAYLOR, R. W.; *et al.* Evaluation of waist circumference, waist-to-hip ratio, and the conicity index as screening tools for high trunk fat mass, as measured by dual-energy X-ray absorptiometry, in children aged 3–19 y. **The American journal of clinical nutrition**, v.72, n.2, p.490-495, 2000.

TROMBIM, I.C.; *et al.* Comportamento alimentar e estado nutricional de crianças e adolescentes portadores de síndrome de down. **Brazilian Journal of Development**, v.8, n.1, p.7250-7265, 2022.

Anexo 1

Questionário a ser aplicado aos responsáveis e informações analisadas nas crianças estudadas acompanhadas dos responsáveis.

Informações necessárias sobre as crianças:

1. Sexo
2. Idade
3. Peso
4. Altura
5. Circunferência abdominal
6. IMC

Questionários feito aos responsáveis

7. Sexo
8. Parentesco com a criança
9. Número de filhos
10. Idade
11. Escolaridade
12. Ocupação
13. Renda familiar
14. Possui orientação sobre a alimentação da criança?

() Médico

() Nutricionista

() Não possui

15. As principais refeições são feitas:

() Em casa

() Na escola

16. Como é o consumo de água pela criança?

() bebe bastante água – mais de 2 litros,

() bebe pouca água – menos de 1 litro,

() quase não bebe água, apenas suco ou refrigerante.

17. Há doenças como diabetes, hipertensão arterial ou outras nos familiares próximos?

Quais?

18. Na família há o costume de comer frutas, legumes ou verduras? Com que frequência?

() Diariamente

() 2 a 3 vezes por semana

() Raramente

19. Em casa é comum o consumo de biscoitos? Com que frequência?

() Sempre que ele pede

() Na hora do lanche

() Raramente

20. Com que frequência se tem o costume de comer lanches como hambúrguer, pizza, cachorro-quente?

() Diariamente

() Uma ou duas vezes por semana

() Raramente

21. Como é o consumo de leite pela criança?

() Diariamente, 1 a 2 copos.

() Apenas na escola.

() Raramente.

() Não toma leite.

22. Vocês têm o costume de jantar?

() Não, em geral fazemos um lanche

() Sim, comemos comida que preparamos.

23. Há algum alimento que a criança goste muito?
24. Há algum alimento que ela não come de forma alguma?
25. Como é o ambiente ao redor da residência? (proximidade de padarias/lanchonetes...)