

## Laboratório Alvaro realiza exame para detectar Síndrome de Prader Willi e Síndrome de Angelman

A Síndrome de Prader-Willi é uma doença infrequente que ocorre em aproximadamente 1 para cada 10 mil a 15 mil pessoas. Nesta síndrome, uma parte do cérebro que controla a fome não funciona adequadamente e os pacientes apresentam fome constante. Além da dificuldade de controle alimentar, outras características também são observadas como, por exemplo, a diminuição de tônus muscular e diminuição de rendimento escolar. Outras características também devem ser observadas para confirmar esta síndrome. Suas complicações são decorrentes da obesidade grave e do hipogonadismo (falta de hormônios sexuais).

A Síndrome de Angelman também é uma doença infrequente, que ocorre em aproximadamente 1 para cada 12 mil a 20 mil pessoas. As crianças com a síndrome de Angelman frequentemente apresentam retardo de desenvolvimento mental, grave dificuldade de linguagem, frequente movimento de balanço do tronco e sorrisos. Alguns sinais clínicos já são observados desde os seis meses, entretanto, estas características tornam-se mais evidentes somente mais tarde.

Como estas síndromes ocorrem?

No processo de fecundação há a união de genes paternos e maternos. Em condições normais, na região do cromossomo 15, alguns genes estão inativos na mãe e ativos no pai. Quando estes genes de origem paterna não estão adequados (ausentes ou inativos) ocorre a Síndrome de Prader-Willi. Quando ocorre o inverso, onde partes dos genes deriva-



**Avaliação da ligação de múltiplas sondas sensíveis à metilação (MS-MLPA)**

dos da mãe não estão funcionando adequadamente, ocorre uma doença completamente diferente denominada de Síndrome de Angelman.

Como é realizado o diagnóstico?

Em ambas as condições citadas anteriormente (a Síndrome de Prader-Willi e a Síndrome de Angelman), a suspeita diagnóstica assim como sua confirmação somente podem ser realizadas por médicos.

Existem consensos dos aspectos clínicos, isto é, o que o profissional observa, que devem ser avaliados pelo médico para sugerir a presença destas síndromes. O exame labora-

torial vai confirmar esta suspeita.

Qual a vantagem em confirmar o diagnóstico? As características clínicas associadas com a confirmação do exame laboratorial são importantes para definir o diagnóstico e iniciar um tratamento mais adequado e específico para melhorar e, em alguns casos, até reverter algumas condições destes pacientes.

Como é realizado o exame? É coletada uma pequena amostra de sangue destes pacientes, semelhante aos exames de sangue comumente realizados. Esta amostra será enviada ao laboratório de biologia molecular onde os procedimentos são realizados. No laboratório, será avaliada a presença, bem como padrão de ativação, também denominado de "metilação", das áreas envolvidas com estas síndromes.

🌐: [www.alvaro.com.br](http://www.alvaro.com.br)