

## TREINAMENTO FÍSICO NA SÍNDROME DE PRADER-WILLI: UM ESTUDO DE REVISÃO

### *PHYSICAL TRAINING IN PRADER-WILLI SYNDROME: A REVIEW STUDY*

Alexandre Slowetzky Amaro  
Maria Cristina Triguero Veloz Teixeira  
Maria Luiza Guedes de Mesquita  
Vivian Penner de Lima  
Luiz Renato Rodrigues Carreiro

**Universidade Presbiteriana Mackenzie**

#### Sobre os autores

**Alexandre Slowetzky Amaro**  
Educador físico, mestrando em Distúrbios do Desenvolvimento pela Universidade Presbiteriana Mackenzie. Técnico responsável pela academia do Projeto de Extensão Qualimack (Programa Mackenzie de Qualidade de Vida e Saúde), do Centro de Ciências Biológicas e da Saúde da Universidade Mackenzie.  
alexandre.amaro@mackenzie.br

**Maria Cristina Triguero Veloz Teixeira**  
Psicóloga pela Universidade de Havana, Doutora em Filosofia da Saúde pelo Centro de Ciências da Saúde da Universidade Federal de Santa Catarina. Professor Adjunto I do Programa de Pós-Graduação em Distúrbios do Desenvolvimento e do Curso de Psicologia, CCBS, Universidade Presbiteriana Mackenzie.  
cris@teixeira.org

**Maria Luiza Guedes de Mesquita**  
Psicóloga, mestre e doutora em Distúrbios do Desenvolvimento pela Universidade Presbiteriana Mackenzie.  
izamesquita@hotmail.com

**Vivian Penner de Lima**  
Nutricionista, mestre em Distúrbios do Desenvolvimento pela Universidade Presbiteriana Mackenzie.  
viviandelima@hotmail.com

#### RESUMO

A síndrome de Prader Willi (SPW) é uma doença genética parental decorrente da ausência da expressão gênica na região proximal do braço longo do cromossomo 15 (11.2q-13q). Suas características são hipotonia neonatal, hiperfagia, obesidade, hipogonadismo, deficiência intelectual, deficiência de hormônio de crescimento (GH), hipoatividade e atraso no desenvolvimento motor. Abordagens interventivas multimodais são utilizadas como reposição de GH, controle nutricional, manejo de problemas de comportamento e atividade física. Esse trabalho tem como objetivos descrever e analisar as contribuições do treinamento físico na SPW a partir de uma revisão sistemática de artigos científicos em bases indexadas. Foi realizada uma pesquisa bibliográfica sistemática nos bancos de dados do Pubmed, Scielo e PePSIC utilizando como descritores: “Prader-willi” e “treinamento físico” ou “atividade física” ou “exercício físico”. Do total de artigos publicados no Pubmed sobre a SPW (2755), apenas 19 deles são encontrados quando se junta o termo “atividade física” ou apenas 4 deles são encontrados quando se junta o termo “treinamento físico”. No Scielo foram encontrados apenas 13 artigos e 1 no Pepsic e nenhum deles relacionado diretamente a atividade física ou treinamento físico. Verificou-se, assim, um número pequeno de artigos que tratam especificamente do treinamento físico na SPW, esses valores são ainda mais reduzidos na literatura nacional. Dentre os artigos que tratam do treinamento físico na SPW, observam-se resultados positivos, com melhora na capacidade cardiorrespiratória, diminuição da taxa cardíaca, aumento da resistência muscular, melhora no padrão de locomoção e redução do peso. Todos esses fatores são essenciais para a melhora da qualidade de vida de pessoas com SPW, entretendo alguns fatores devem ser observados com cuidado para essa população específica.

Palavras Chave: Síndrome de Prader-Willi, Treinamento físico, atividade física

#### ABSTRACT

Prader Willi syndrome (PWS) is a parental genetic disorder resulting from the absence of gene expression in the proximal region of the long arm of chromosome 15 (13q-11.2q). Its features are neonatal hypotonia, hyperphagia, obesity, hypogonadism, intellectual disability, growth hormone (GH) deficiency,

**Luiz Renato Rodrigues Carreiro**  
Psicólogo pela UFF, Mestre e  
Doutor em Fisiologia Humana pelo  
ICB-USP. Professor Adjunto I do  
Programa de Pós-Graduação em  
Distúrbios do Desenvolvimento e  
do Curso de Psicologia, CCBS,  
Universidade Presbiteriana  
Mackenzie.  
luizrenato.carreiro@mackenzie.br  
(autor de correspondência)

underactive and delayed motor development. Multimodal interventional approaches are used as GH reposition, nutritional control, management of behavior problems and physical activity. This work aims to describe and analyze the contributions of physical training in PWS from a systematic review of scientific papers in indexed databases. We performed a systematic literature search in PubMed, SciELO and PePSIC using descriptors: "Prader-willi" and "physical training" or "physical activity" or "exercise". The total number of articles published in Pubmed on SPW (2755), only 19 are found by joining the term "physical activity" and only 4 are found when you add the term "physical training". Only 13 articles were found in SciELO and 1 in Pepsic and none of them were directly related to physical activity or physical training. There were a reduced number of articles dealing specifically with physical training in PWS, these values are even more reduced in the national literature. Among the articles that deal with physical training in PWS, there are positive results, with improvement in cardiorespiratory pattern, decreased heart rate, increased muscle strength, improved locomotion pattern and weight reduction. All these factors are essential to improving the quality of life of people with PWS, otherwise some factors should be observed carefully for this specific population.

Keywords: Prader-Willi Syndrome, Physical training, Physical activity

## 1- INTRODUÇÃO

A síndrome de Prader Willi (SPW) é uma doença genética parental, decorrente em aproximadamente 70% dos casos de uma deleção paterna, em aproximadamente 25% dos casos de dissomia uniparental materna e em aproximadamente 5% dos casos por uma mutação ou por uma microdeleção no centro do imprinting da região proximal braço longo do cromossomo 15 (11.2q-13q) (BUTLER et al., 2007).

Na evolução da doença são descritas duas fases clínicas. Na primeira, os sintomas cardinais são: hipotonia neonatal e hiporreflexia, dificuldades de alimentação por afetação do reflexo de sucção, letargia, choro fraco. A segunda desenvolve-se a partir dos seis meses com a melhora gradual da hipotonia, ganho de peso e desenvolvimento progressivo da hiperfagia e obesidade. Alterações genitais como criptorquidismo, micropênis e bolsa escrotal hipoplásica são descritas em crianças do sexo masculino e hipoplasia dos genitais externos no sexo feminino (CASSIDY; DRISCOLL, 2009;

HOLM et al., 1993; WHITTINGTON et al., 2001).

O desenvolvimento de hiperfagia associado a baixo consumo energético relacionado a uma composição corpórea com pequena massa gorda livre conduz à obesidade antes dos seis anos e, na adolescência o quadro pode evoluir para uma obesidade mórbida com diversas complicações cardiovasculares e endocrinológicas (CASSIDY; DRISCOLL, 2009). Com base no diagnóstico clínico é solicitado o teste citogenético para confirmação da síndrome. Os principais testes utilizados são o Hibridização in Situ Fluorescente (FISH), a Reação em Cadeia de Polimerase (RCP) (HOLM et al., 1993) ou ainda através da Análise de Metilação do DNA, único teste capaz de identificar as 3 classes moleculares da síndrome (CASSIDY; DRISCOLL, 2009). A incidência na síndrome é de 1: 22000 nativos e a prevalência é de 1: 52000. A taxa de mortalidade é de 3% ao ano, chegando a 7% naqueles acima de 30 anos de idade (WHITTINGTON et al., 2001).

O fenótipo comportamental e cognitivo verificado em pessoas com SPW se caracteriza por repertórios frequentes de comportamentos

de teimosia, hiperfagia, furto de alimentos, birras, comportamento de mentir, labilidade emocional, ansiedade, tristeza, agressividade e autoagressividade, discurso repetitivo, hipersonia, comportamentos compulsivos, alterações neuropsicológicas associadas à atenção, funções executivas e organização visoespacial (HOLLAND et al., 2003; HIRAIWA et al., 2007; DYKENS; ROOF, 2008; GOOS; RAGSDALE, 2008; MCALLISTER; WHITTINGTON; HOLLAND, 2011). Dessas características fenotípicas descritas os problemas de mais difícil manejo são a hiperfagia, as respostas de teimosia, perseveração, desafio, oposição, manipulação, agressividade, furtos de comida, mentir e as dificuldades dessas pessoas em aderirem a práticas de atividades físicas (HINTON et al., 2006; HO; DIMITROPOULOS, 2010; SINNEMA et al., 2011). A hiperfagia é o sintoma cardinal da doença associado a fatores causais genéticos e neurais devido a um déficit na resposta normal de saciação a alimentos. Algumas das regiões cerebrais envolvidas nessa disfunção são hipotálamo, amígdala e hipocampo dentre outras (MCALLISTER; WHITTINGTON; HOLLAND, 2011; HOLSEN et al., 2012).

A SPW apresenta composição corporal anormal, que é atribuída não só ao comportamento hiperfágico, mas também, pela deficiência ou insensibilidade central ao Hormônio do Crescimento - GH (VAN MIL et al., 2001, BEKX et al., 2003, CARREL et al., 1999). Por isso, a principal estratégia de intervenção na SPW se dá através do tratamento de reposição desse hormônio (BURMAN et al., 2001). Seus principais efeitos são a melhora a relação peso/altura, desenvolvimento psicomotor e desempenho motor em crianças (CARREL et al., 1999, 2010, EIHOLZER; WHITMAN, 2004; FESTEN et al., 2008; SIEMENSMA et al., 2012), aumenta a massa livre de gordura (MLG), diminuição da porcentagem gordura corporal (GC), melhora no desempenho motor em adultos (HÖYBYE et al., 2002; WHITMAN et al., 2002).

O quadro clínico da SPW é complexo e exige a intervenção de uma equipe interdisciplinar (CASSIDY; DRISCOLL, 2009; GOLDSTONE et al., 2008). Dentre as muitas abordagens interventivas, a atividade física (AF) tem papel importante ao estimular o desenvolvimento psicomotor, aumento da resistência cardiorrespiratória e músculo esquelético, sendo assim, parte importante para programas de manutenção de peso e das condições gerais de saúde na síndrome, promovendo sua qualidade de vida (REUS et al., 2012).

Há uma escassez de estudos focados na testagem da eficácia de práticas de atividade física em indicadores comportamentais e clínicos de pessoas com SPW. Esse trabalho teve como objetivos descrever e analisar as contribuições do treinamento físico na síndrome de Prader-Willi a partir de uma revisão sistemática de artigos científicos em bases indexadas.

## 2- MÉTODO

Os critérios de seleção para inclusão dos artigos na pesquisa foram: 1) artigos disponíveis nas bases de dados até abril de 2013; 2) artigos originais com dados empíricos provenientes de relatos de caso ou pesquisa de campo.

Foi realizado um levantamento sistemático de artigos mediante o uso dos descritores e seus correlatos em inglês: “Síndrome de Prader-Willi/Prader-willi syndrome” e “treinamento físico/physical training”; “atividade física/physical activity”; e “exercício físico/physical exercise”. As bases de dados que fizeram parte do levantamento foram: National Library of Medicine and the National Institutes of Health/Pubmed, Scientific Electronic Library on Line/Scielo e Portal de Periódicos Eletrônicos de Psicologia/PePSIC.

Para análise dos artigos foram selecionados aqueles que pelo título e pelo resumo tratavam especificamente do treinamento físico na SPW.

### 3- RESULTADOS

Como pode ser observado na tabela 1, do total de artigos publicados no Pubmed sobre a SPW (2755), apenas 19 deles (0,70%) são encontrados quando se associam os termos SPW

e “physical activity” ou apenas 4 deles (0,15%) são encontrados quando se se associam os termos SPW e “physical training”. Em bases de dados nacionais (SciELO e Pepsic) foram encontrados apenas 13 artigos no SciELO e 1 no Pepsic, contudo nos 14 artigos dessas duas bases apenas tratam isoladamente da SPW sem associação com “atividade física” ou “treinamento físico”, tanto em inglês quanto em português. A seguir serão descritos os principais achados dos artigos que tratam diretamente da atividade ou treinamento físico na SPW.

**Tabela 1:** Resultados das pesquisas bibliográficas nas bases de dados Pubmed, SciELO e Pepsic em função dos unitermos selecionados.

Unitermos	Resultados		
	Pubmed	SciELO	Pepsic
“Prader-willi syndrome”	2755	13	1
“PWS”	1738	10	0
“SPW”	126	8	1
"prader-willi" + "exercise"	40	0	0
“Prader-willi” + “physical activity”	19	0	0
“Prader-willi” + “physical training”	04	0	0
“Prader-willi” + “physical exercise”	02	0	0

Dos 40 artigos encontrados com os descritores "prader-willi" e "exercise" no pubmed, apenas 3 (CAPODAGLIO et al., 2011; GROLLA et al., 2011; SILVERTHORN; HORNAK, 1993) tratam de programas interventivos baseados no treinamento físico na SPW. Dos 19 artigos encontrados no pubmed com os descritores “Prader-willi” + “physical activity”, dois deles se repetem com os termos “Prader-willi” + “physical training”. Assim, dentro da temática geral foram observados 23 artigos. Desses 23, apenas 4 (VISMARA et al., 2010; SCHLUMPF et al., 2006; VAN DEN BERG-EMONS et al., 2008; EIHOLZER et al., 2003) tratam especificamente de treinamento físico na síndrome (Quadro 1).

### 4. DISCUSSÃO

#### Efeito do treinamento físico na síndrome de Prader Willi

Com base nos achados dos estudos que avaliaram o desempenho motor e o efeito do tratamento de GH sobre esse desempenho na SPW, foram propostos programas de treinamento físico para avaliar as mudanças na composição corporal, na força muscular e nos padrões de locomoção e estratégias fisiológicas posturais em sujeitos com SPW.

Quadro 1 Caracterização dos artigos sobre atividade física na SPW em função de autoria, objetivos, casuística, tipo de intervenção e resultados.

<b>Autores / Título</b>	<b>Objetivo</b>	<b>Casuística</b>	<b>Tipo Intervenção</b>	<b>Principais Resultados</b>
CAPODAGLIO et al., 2011. Postural Adaptations to Long-Term Training in Prader-Willi Patients	Efeito do exercício no padrão da marcha	11 SPW (idade: $33.8 \pm 4.3$ ; IMC: $43.3 \pm 5.9 \text{ kg/m}^2$ ) e; 20 Controles (sexo: 10h – 10m; idade $30.5 \pm 5.3$ ; IMC: $21.6 \pm 1.6 \text{ kg/m}^2$ )	Treinamento e orientação nutricional; duas semanas internação e durante 6 meses.	Estratégia postural diferente do grupo controle. Após intervenção diminuição do ângulo de extensão do joelho. Sem alteração na estratégia postural.
GROLLA et al., 2011. Specific Treatment of Prader-Willi Syndrome Through Cyclical Rehabilitation Programmes	Efeito do exercício sobre a composição corporal	49 SPW (28h e 21m; idade $\pm 23,7$ ; IMC $38,7 \text{ kg/m}^2$ ).	Internação em clínica com 6,5h de atividades diárias (caminhada, bicicleta, dança) e controle da ingestão de calorias (dieta do mediterrâneo).	Diminuição do peso, prolongamento da permanência na clínica e atenuação dos problemas de comportamento pelar adoção de uma dieta mais calórica.
SILVERTHRON et al., 2012. Physical Activity in Children with Prader-Willi Syndrome: A Parents' Perspective	Efeito do exercício sobre composição corporal, resposta cardíaca e $VO_{2max}$	6 SPW (4h e 2m; idade $\pm 25$ idade, peso $\pm 53,81 \text{ kg}$ ) e 5 grupo controle (3h e 2m; idade $\pm 32,4$ ; peso $76,76 \text{ kg}$ )	Caminhada 2 a 4 vezes por semana até alcançar a distância de 10 km	Diminuição do peso corporal, diminuição da prega cutânea bicipital, diminuição da taxa cardíaca em repouso e aumento do $VO_{2max}$ .
VISMARA et al., 2010. Effectiveness of a 6-Month Home-Based Training Program in Prader-Willi Patients.	Efeito do exercício na estratégia postural	11 SPW ( $33,8 \pm 4,3$ anos; IMC: $43,3 \pm 5,9 \text{ kg/m}^2$ ) e 20 grupo controle ( $28,4 \pm 7,8$ anos; IMC: $21,6 \pm 2,7 \text{ kg/m}^2$ )	Quatro vezes por semana, quatro exercícios utilizando o peso corporal para fortalecer músculos da perna e o tornozelo, durante 6 meses.	Melhora na força dos flexores e extensores do tornozelo e melhora na cadência da marcha com diminuição da hiperextensão do joelho.
SCHLUMPF et al., 2006. A Daily Comprehensive Muscle Training Programme Increases Lean Mass and Spontaneous Activity in Children with Prader-Willi Syndrome After 6 Months	Efeito do exercício na composição corporal e nível de atividade física diária	7 SPW (5h e 2m; idade $8,9 \pm 2,14$ ; PpA sdp $2,21 \pm 2,07$ – PpA - Peso pela Altura) e 12 grupo controle com SPW (7h e 5m; $8,78 \pm 1,58$ anos; PpA sdp $1,72 \pm 1,73$ )	5 exercícios realizados todos os dias. A duração máxima da atividade foi de 10 minutos	Aumento de massa muscular; aumento no nível de atividade física diária.
EIHOLZER et al., 2003. Improving Body Composition and Physical Activity in Prader-Willi Syndrome	Efeito do exercício na composição corporal e nível de atividade física diária	17 SPW (Idade $\pm 5,3$ ) e 18 grupo controle ( $\pm 11,1$ )	3 séries de 15 repetições de flexão plantar sobre degrau.	Aumento no nível de atividade física, da resistência muscular, de massa muscular e nível de atividade física diária.

Silverthron e Hornak (1993) estudaram o efeito de um programa de exercício aeróbio em Adultos com SPW na capacidade aeróbia e na composição corporal. Onze sujeitos participaram do estudo, 6 sujeitos participaram como grupo experimental (SPW 4 homens e 2 mulheres;  $\pm$  25 anos, 18-32 anos;  $\pm$  53,81 kg, 50-58,8 kg) e 5 sujeitos participaram como grupo controle (GC 3 homens e 2 mulheres;  $\pm$  32,4 anos, 26-44 anos;  $\pm$  76,76 kg, 46,4-66,7 kg). A composição corporal foi mensurada através do protocolo de Durnin e Womersley, para quatro pregas cutâneas; o Método Somatotipo Antropométrico de Carter-Heath foi utilizado para avaliação morfológica; a Taxa Cardíaca em Repouso foi mensurada antes do teste, e o VO<sub>2</sub>max foi utilizado o teste de bicicleta ergométrica YMCA. A bateria de testes foi realizada antes do início do PT (PRE), após 3 meses (POST1) e após 6 meses (POST2). O PT consistia em caminhadas 2 a 4 dias por semana, uma distância de 2,4 à 4,8 km chegando a 10 km no final do PT. Após o PT os sujeitos do grupo SPW apresentaram diminuição do peso corporal ( $p < 0,016$ ), diminuição na prega cutânea do bíceps ( $p < 0,024$ ). Não foi observada alteração e outras pregas cutâneas. Taxa cardíaca em Repouso diminuiu e VO<sub>2</sub>max aumentou significativamente ( $p < 0,05$ ). Ao longo estudo, os sujeitos também foram submetidos há um controle alimentar que variou de acordo com as necessidades individuais, e que deve ter contribuído para a diminuição do peso e para mantê-los motivados para o PT, além dos constantes incentivos, a participação no programa acarretava em pontos que se convertiam em brindes, como cinemas, passeios e viagens.

Assim, Eiholzer e colaboradores (2003), avaliaram crianças e adolescentes: 1. a capacidade física e o nível de atividade física espontânea; 2. Se um PT simples adaptado poderia melhorar a composição corporal local e alcançando os valores de sujeitos saudáveis e; 3. O efeito do PT no nível de atividade física espontânea e na capacidade física. Dezesete

crianças e adolescentes (média 10,5 anos – alcance 4,4-18,8 anos) e 18 crianças e adolescentes saudáveis (média 11,1 anos – alcance 5,0-19,8 anos) foram inscritas para o estudo. O PT consistia em 3 séries de 15 repetições, com 1 minuto de intervalo, na execução da máxima extensão dorsal e flexão do tornozelo, estando a parte medial-anterior dos com os pés apoiados sob uma plataforma. Capacidade física foi referida como o número máximo de repetições que o sujeito conseguisse realizar, avaliado antes do PT e a AF foi mensurada através do registro dos deslocamentos feito por um pedômetro e pelo preenchimento de um questionário de atividade diária em crianças e adolescentes. Os sujeitos foram avaliados antes do início do programa (T0), após 3 meses (T3) e após 6 meses (T6). Nível de atividade física e capacidade física se mostraram reduzidos quando comparados ao GC. ( $p < 0,05$ ). O nível de AF e capacidade física no grupo SPW, no período T3 aumentaram significativamente ( $p < 0,05$ ) e assim permaneceu no período T6. Apesar do aumento, tanto nível de atividade física quanto a capacidade física permaneceram abaixo do GC ( $p < 0,05$ ) em todos os períodos. Este estudo demonstrou não só potencial de adesão a um PT simples na SPW, mas, principalmente, o potencial fisiológico em responder positivamente ao estímulo.

Como base nos achados supracitados, Schlumpf e colaboradores (2006) conduziram um estudo que avaliaram a viabilidade prática de um PT de longa duração na SPW, além de, avaliar se crianças com SPW podem ser motivadas a realizar um PT mais amplo e de longa duração em suas casas e se o aumento da MM e do nível de atividade física espontânea seria ainda significativo após 6 meses. Sete crianças com SPW participaram do estudo (SPW 5 garotos e 2 garotas;  $8,9 \pm 2,14$  anos; PpA sdp  $2,21 \pm 2,07$  – PpA Peso pela Altura; sdp Score de Desvio Padrão) e 12 crianças com SPW participaram como GC (GC 7 garotos e 5 garotas;  $8,78 \pm 1,58$  anos; PpA sdp  $1,72 \pm 1,73$ ). NAF foi mensurado através dos dados fornecidos por um pedômetro e o preenchimento do questionário e

composição corporal foi mensurado utilizando o DEXA. A ingestão calórica foi regulada e orientada a ser mantida durante o período de treinamento. O PT composta por 5 exercícios simples foi estabelecido por um fisioterapeuta experiente no trabalho com a SPW e foi aplicado diariamente pelos Pais ou Cuidadores, após serem instruídos quanto a execução. Os resultados da composição corporal mostraram aumento significativo na MM no grupo SPW ( $p < 0,05$ ), mas não foi observada alteração na MG e no PpA. O NAF registrado pelo pedômetro mostrou leve aumento no grupo SPW, porém, o GC registrou severa queda, gerando assim diferença significativa entre os grupos após o período de treinamento. O score no questionário de AF mostrou uma tendência em aumentar ( $p = 0,08$ ). Como o GC não mostrou alteração após o período de treinamento, o NAF, os grupos diferiram significativamente entre si ( $p < 0,05$ ). O PT se mostrou viável e as crianças demonstraram aderência. O aumento de MM e a manutenção da MG sugerem mecanismos genéticos na regulação do tecido adiposo e ou na ineficiência na regulação da ingestão alimentar.

Estudos demonstraram que a hipotonia, a frouxidão ligamentar e a obesidade, contribuem para o desenvolvimento de um padrão de marcha alterado na SPW (CIMOLIN et al., 2010; 2011; VISMARA et al., 2007). Cientes da contribuição do exercício físico na MM e no NAT (EIHOLZER et al., 2003; SCHLUMPF et al., 2006), Vismara e colaboradores (2010) avaliaram o efeito de um mix de exercícios (PT) no padrão de marcha na SPW. Onze sujeitos com SPW (SPW  $33,8 \pm 4,3$  anos; IMC:  $43,3 \pm 5,9$  kg/m<sup>2</sup>) e 20 sujeitos saudáveis (GC  $28,4 \pm 7,8$  anos; IMC:  $21,6 \pm 2,7$  kg/m<sup>2</sup>) foram inscritos para participar deste estudo. Os sujeitos, durante sua estadia de 2 semanas no Hospital para check-up, foram orientados e supervisionados sobre o PT que foi realizado 4 vezes por semana. O estudo da marcha avaliou os parâmetros tempo espaciais, cinemáticas e cinéticas. As avaliações aconteceram na entrada do período de internação (PRE), após as 2 semanas de internação (POST1) e após 6 meses de treinamento realizados em suas respectivas

casas (POST2). Para o período POST2, apenas 6 sujeitos com SPW participaram do PT e 5 não participaram, para servirem como controle (GC2) para o período POST2. Como já esperado, o grupo SPW demonstrou diferença significativa em quase todas as variáveis tempo-espaciais e cinemáticas analisadas ( $p < 0,05$ ) no período PRE. No período POST2 o grupo com SPW que manteve o treinamento melhorou a cadência da marcha ( $p < 0,02$ ) e a força dos flexores e extensores do tornozelo.

Assim, Capodaglio e colaboradores (2011), investigaram o efeito de um mix de exercícios, parcialmente supervisionado, na estratégia fisiológica do equilíbrio na SPW. 11 sujeitos com SPW ( $33,8 \pm 4,3$  anos; IMC:  $43,3 \pm 5,9$  kg/m<sup>2</sup>) e 20 sujeitos (GC) (IMC  $\leq 25$  kg/m<sup>2</sup>) foram admitidos para o estudo. O grupo SPW durante sua permanência no de duas semanas no Hospital, participou de um programa de treinamento físico supervisionado e orientação nutricional. Após deixarem o hospital, 6 sujeitos com a síndrome continuaram o programa em suas casas (SPW1) e 5 sujeitos (SPW2) interromperam o programa. Os grupos foram reavaliados após 6 meses. Avaliação foram realizadas na admissão do programa (PRE), após duas semanas de treinamento (POST1) e após 6 meses (POST2). Os resultados mostraram diferença significativa em quase todos os parâmetros avaliados entre os Grupos SPW e o GC ( $p < 0,05$ ), o que já era esperado. No período POST2, apenas na cadência das passadas foi observada diferença significativa entre os grupos SPW1 e SPW2 ( $p = 0,02$ ). Os outros parâmetros tempo espaciais permaneceram inalterados. A análise cinemática demonstrou uma redução na Hiperextensão na fase média do apoio do joelho ( $p < 0,009$ ) e na dorso flexão e flexão plantar melhoraram significativamente ( $p < 0,05$ ). Não houve alteração nas demais variáveis. No grupo SPW2 houve uma redução na força do tornozelo na fase final de apoio no estudo cinético. Nenhuma outra alteração foi encontrada. O discreto grau de melhorar demonstrado no estudo foi atribuído à baixa intensidade o treino proposto e outro importante achado foi o grau

de aderência (90%) do PT de longa duração, demonstrando a viabilidade da intervenção física na SPW.

Práticas de intervenção multidisciplinar são constantemente citadas com sendo de fundamental importância no tratamento da SPW, dada a sua complexidade fenotípica. Estudo conduzido por Grolla e colaboradores (2011) relata a experiência de 6 anos (2006-2011) de um Programa de Reabilitação Residencial, com abordagem multidisciplinar, promovendo encontros 4 vezes ao ano e com duração de 4 semanas (26 dias). O estudo relata os casos de 49 sujeitos (28 homens e 21 mulheres; idade  $\pm$  23,7 anos, 13-42 anos; IMC 38,7 kg/m<sup>2</sup>; intervenções  $\pm$  3,5, 1-20), admitidos na clínica e que participavam de atividade física, psicomotora e música terapia. O consumo calórico em cada uma das atividades foi estimado com base nos dados da United States Department Agriculture (EUDA) e na American College & Sports Medicine (ACSM). Os sujeitos realizavam um total de 6,5 horas de atividade diária (caminhada, exercício com bicicleta, atividade psicomotora e música terapia) e de ingestão energética, com base na dieta do Mediterrâneo, de aproximadamente 1.500 kcal. Os dados foram agrupados com base no número participação dos encontros, na frequência com que elas aconteceram e por gênero. A análise estatística mostrou uma correlação positiva entre a perda de peso e a duração do programa em ambos os sexos ( $p < 0,001$ ). Pacientes que participaram mais frequentemente tiveram maior perda de peso e as Mulheres perderam peso de forma mais lenta que os homens ( $p < 0,001$ ). Os autores salientam que o protocolo de intervenção estabelecido ao longo dos anos para diminuição e ou controle de peso, na SPW baseia-se na AF. A adoção de uma ingestão energética aumentada no projeto, aumentada quando comparada há muitos estudos que focam em dietas hipocalóricas para a diminuição do peso, e em práticas psicomotoras e terapêuticas, possibilitaram a prolongamento do projeto, de 3 para 4 semanas, e que ele tem sido chave no controle e na diminuição do peso, bem como, no

controle das crises de comportamento nos pacientes. Outro dado importante é a diferença de velocidade da perda de peso entre homens e mulheres, que poderia ser explicada por uma diferença no total de MM entre os gêneros.

## 5. CONCLUSÃO

A partir dos resultados foi verificado que ainda há um número reduzido de artigos que tratam especificamente do treinamento físico na SPW e, esses números são ainda menores quando os autores são brasileiros. Conclui-se a partir da análise dos artigos identificados que o treinamento físico na SPW traz benefícios importantes para a saúde física dessas pessoas, por exemplo, melhora na capacidade cardiorrespiratória (medida por meio do VO<sub>2</sub>max), diminuição da taxa cardíaca, aumento da resistência muscular, melhora no padrão de locomoção e redução do peso. De outro lado os trabalhos julgam como essencial que nos treinamentos físicos seja monitorada cuidadosamente a sobrecarga de treinamento de maneira a possibilitar melhoras na capacidade física global. Isto é, o treinamento não deverá exceder os limites que, muitas vezes, estão reduzidos em função dos sintomas da síndrome, por exemplo, frouxidão ligamentar, obesidade, hipotonia, alterações na estrutura do aparelho locomotor (valgismo do joelho, desabamento do arco longitudinal do pé, escoliose). A revisão permite avaliar o treinamento físico como um tipo de intervenção que melhora a qualidade de vida de pessoas com SPW.

Recomendações dos artigos orientam sobre a necessidade de novas pesquisas que verifiquem a eficácia de programas interventivos que adequem um aumento progressivo da sobrecarga de treinamento às respostas individuais, uma vez que o número de participantes dos estudos avaliados é sempre reduzido. Os trabalhos recomendam considerar diferentes variáveis do treinamento físico

adequando-as às diferentes faixas etárias cujos padrões motores e comportamentais costumam ser diferentes.

Os estudos recomendam ações de intervenção interdisciplinares devido à ampla gama de dificuldades e sintomas. A saber, dificuldades emocionais, déficits cognitivos, preferências nutricionais por altas ingestões calóricas, limitações na capacidade física de resistência, intercorrências psiquiátricas, problemas de desempenho escolar, dentre outros.

## REFERENCIAS

BEKX, M. T. et al. Decreased Energy Expenditure is Caused by Abnormal Body Composition in Infants with Prader-Willi Syndrome. **The Journal of Pediatrics**, p. 372-376, 2003.

BURMAN, P., RITZÉN, E.M., LINDGREN, A.C. Endocrine Dysfunction in Prader-Willi Syndrome: A Review with Special Reference to GH. **Endocrine Reviews**, v. 22, n. 6, p. 787-799, 2001.

BUTLER, M. G. et al. Energy Expenditure and Physical Activity in Prader – Willi Syndrome: Comparison with Obese Subjects. **American Journal Human Genetics**, v. 143A, p. 449-459, 2007.

CAPODAGLIO, P.; CIMOLIN, V. et al. Postural Adaptations to Long-Term Training in Prader-Willi Patients. **Journal of Neuroengineering and Rehabilitation**, v. 8, p. 26-32, 2011.

CARREL, A. L. et al. Growth Hormone Improves Body Composition, Fat Utilization, Physical Strength and Agility, and Growth in Prader-Willi Syndrome: A Controlled Study. **The Journal of Pediatrics**, v. 134, n. 2, p. 215-221, 1999.

CARREL, A. L. et al. Long-Term Growth Hormone Therapy Changes the Natural History

of Body Composition and Motor Function in Children with Prader-Willi Syndrome. **The Journal of Clinical Endocrinology and Metabolism**, v. 95, n. 3, p. 1131–1136, 2010.

CASSIDY, S. B.; DRISCOLL, D. J. Prader-Willi Syndrome. **European Journal of Human Genetics**, v. 17, p. 3-13, 2009.

CIMOLIN, V. et al. Gait Patterns in Prader-Willi and Down Syndrome Patients. **Journal of Neuroengineering and Rehabilitation**, v. 7, p. 2–8, 2010.

CIMOLIN, V.; GALLI, M.; VISMARA, L.; et al. Gait Pattern in Two Rare Genetic Conditions Characterized by Muscular Hypotonia: Ehlers-Danlos and Prader-Willi Syndrome. **Research in Developmental Disabilities**, v. 32, n. 5, p. 1722–1728, 2011.

DYKENS, E. M.; ROOF, E. Behavior in Prader-Willi syndrome: Relationship to Genetic Subtypes and Age. **The Journal of Child Psychology and Psychiatry**, v. 49, n. 9, p. 1001-1008, 2008.

EIHOLZER, U. et al. Improving Body Composition and Physical Activity in Prader-Willi Syndrome. **The Journal of Pediatrics**, v. 142, n. 1, p. 73-78, 2003.

EIHOLZER, U.; WHITMAN, B. Y. A Comprehensive Team Approach to the Management of patients with Prader-Willi syndrome. **Journal of pediatric endocrinology & metabolism**: **JPEM**, v. 17, n. 9, p. 1153-75, 2004.

FESTEN, D. A M. et al. Mental and Motor Development Before and During Growth Hormone Treatment in Infants and Toddlers with Prader-Willi Syndrome. **Clinical Endocrinology**, v. 68, p. 919-925, 2008.

GOOS, L. M.; RAGSDALE, G. Genomic imprinting and human psychology: Cognition, behavior and pathology. **Advances in Experimental Medicine and Biology**. v. 626, p. 71-88, 2008.

GOLDSTONE, A P. et al. Recommendations for the diagnosis and management of Prader-

- Willi syndrome. **The Journal of Clinical Endocrinology and Metabolism**, v. 93, n. 11, p. 4183-4197, 2008.
- GROLLA, E. et al. Specific Treatment of Prader-Willi Syndrome Through Cyclical Rehabilitation Programmes. **Disability and Rehabilitation**, p. 1-11, 2011.
- HINTON, E. C. et al. Neural Representations of Hunger and Satiety in Prader-Willi Syndrome. **International Journal of Obesity**, v. 30, p. 313-21, mar. 2006.
- HIRAIWA R. et al. Behavioral and Psychiatric Disorders in Prader-Willi Syndrome: A Population Study in Japan. **Brain and Development**, v. 29, n. 9, p. 535-542, 2007.
- HO, A. Y.; DIMITROPOULOS, A. Clinical Management of Behavioral Characteristics of Prader-Willi Syndrome. **Neuropsychiatric Disease and Treatment**, v. 6, p. 107-118, 2010.
- HOLM, V. A. et al. Prader-Willi Syndrome: Consensus Diagnostic. **Pediatrics**, v. 91, n. 2, p. 398-403, 1993.
- HOLLAND A. J. et al. Behavioural Phenotypes Associated with Specific Genetic Disorders: Evidence from a Population-based Study of People with Prader-Willi Syndrome. **Psychology Medical**, v. 33, n. 1, p. 141-153, 2003.
- HOLSEN L. M. et al. Importance of Reward and Prefrontal Circuitry in Hunger and Satiety: Prader-Willi Syndrome vs Simple Obesity. **International Journal of Obesity**, v. 36, n. 5, p. 638-647, 2012.
- HÖYBYE, C. et al. Metabolic Profile and Body Composition in Adults with Prader-Willi Syndrome and Severe Obesity. **The Journal of Clinical Endocrinology and Metabolism**, v. 87, n. 8, p. 3590-3597, 2002.
- MCALLISTER, C.J.; WHITTINGTON, J.E.; HOLLAND, A. J. Development of the eating behaviour in Prader-Willi Syndrome: Advances in our Understanding. **International Journal of Obesity**, v. 35, n. 2, p. 188-197, 2011.
- REUS, L. et al. The Effect of Growth Hormone Treatment or Physical Training on Motor Performance in Prader-Willi syndrome: A systematic Review. **Neuroscience and Biobehavioral Reviews**, v. 36, n. 8, p. 1817-1838, 2012.
- SCHLUMPF, M. et al. A Daily Comprehensive Muscle Training Programme Increases Lean Mass and Spontaneous Activity in Children with Prader-Willi Syndrome After 6 Months. **Journal of Pediatric Endocrinology & Metabolism**, v. 19, p. 65-74, 2006.
- SIEMENSMA, E. P. C. et al. Beneficial Effects of Growth Hormone Treatment on Cognition in Children with Prader-Willi Syndrome: A Randomized Controlled Trial and Longitudinal Study. **Journal of Clinical Endocrinology & Metabolism**, v. 97, p. 2307-2314, 2012.
- SILVERTHRON, K. H.; HORNAK, J. E. Beneficial Effects of Exercise on Aerobic Capacity and Body Composition in Adults with Prader-Willi Syndrome. **American Journal on Mental Retardation**, v. 97, n. 6, p. 654-658, 1993.
- SINNEMA, M. et al. Behavioral Phenotype in Adults with Prader-Willi Syndrome. **Research in Developmental Disabilities**, v. 32, p. 604-612, 2011.
- VAN DEN BERG-EMONS, R., et al. Everyday Physical Activity and Adiposity in Prader-Willi Syndrome. **Journal of Pediatric Endocrinology & Metabolic**, v.11, p. 1041-1048, 2008.
- VAN MIL, E. G. et al. Body Composition in Prader-Willi Syndrome Compared with Nonsyndromal Obesity: Relationship to Physical Activity and Growth Hormone Function. **The Journal of Pediatrics**, v. 139, n. 5, p. 708-714, 2001.
- VISMARA, L. et al. Effectiveness of a 6-Month Home-Based Training Program in Prader-Willi Patients. **Research in Developmental Disabilities**, v. 31, p. 1373-1379, 2010.

VISMARA, L. et al. Clinical Implications of Gait Analysis in the Rehabilitation of Adult Patients with “Prader-Willi” Syndrome: A Cross-Sectional Comparative Study (“Prader-Willi” Syndrome vs Matched Obese Patients and Healthy Subjects). **Journal of Neuroengineering and Rehabilitation**, v. 4, p. 1-7, 2007.

WHITMAN, B. Y. et al. The Behavioral Impact of Growth Hormone Treatment for Children and Adolescents With Prader-Willi Syndrome: A 2-Year, Controlled Study. **Pediatrics**, v. 109, n. 2, p. 1-9, 2002.

WHITTINGTON, J. E. et al. Population Prevalence and Estimated Birth Incidence and Mortality Rate for People with Prader-Willi Syndrome in One UK Health Region. **Journal of Medical Genetics**, v. 38, p. 792-798, 2001.