

## **“Quantas pessoas têm SPW no Brasil?”**

Avaliação e quantificação das respostas do questionário



**Rio de Janeiro, Brasil**

**2024**

## **Diretoria da Associação Brasileira da Síndrome de Prader-Willi – SPW Brasil**

Liane Mufarrej Motta (Presidente)

André Gesteira (Diretor Administrativo)

Denise Pereira (Diretora Administrativa Adjunta)

Luciana Damiani (Presidente Conselho Fiscal)

Luciana Costa (Secretária Conselho Fiscal)

## **Equipe técnica deste relatório**

Liane Mufarrej Motta

Henrique Diniz de Oliveira

## **Apresentação**

Prezada comunidade SPW,

Em dezembro de 2022, pedimos às famílias de indivíduos com Síndrome de Prader-Willi (SPW) que preenchessem o formulário “Quantas pessoas têm SPW no Brasil?”. Nosso objetivo foi identificar o número de pacientes com a síndrome e descobrir onde eles estão.

Além dessas importantes informações, as respostas ao formulário revelaram dados sobre a idade desses pacientes, o tipo de exame genético diagnóstico feito e o uso do Hormônio do Crescimento (GH) como tratamento, traçando um valioso panorama da população com SPW no nosso país.

A adesão a essa que pode ser considerada a 1ª Pesquisa Nacional sobre o Perfil das Pessoas com SPW lançada pela Associação Brasileira da Síndrome de Prader-Willi – SPW Brasil foi muito boa: 439 respostas. No entanto, por ser considerada uma doença rara, acreditamos que a dificuldade de diagnóstico e a subnotificação escondam uma quantidade muito maior de casos.

Portanto convocamos mais uma vez as famílias que não preencheram o questionário para que o façam! É imperativo traçar um panorama fidedigno dessa comunidade, a fim de atrair pesquisas nas áreas de medicamentos e terapias, bem como ocupar espaços político-sociais e fazer parte da programação de políticas públicas dos governos para pessoas com deficiência, doenças crônicas e raras.

Esperamos que os dados a seguir sejam úteis e inspirem cuidadores, profissionais da saúde e pesquisadores a tornarem a Síndrome de Prader-Willi, causa genética mais comum de obesidade grave na infância, mais conhecida, investigada e incluída nos processos de tomada de decisão em saúde.

Liane Mufarrej Motta, presidente da SPW Brasil

## 1. Introdução

Depois de um longo período de esquecimento social, nos últimos anos parece ter começado a se falar mais sobre a formulação de políticas públicas para pessoas com doenças raras. Instituições públicas e privadas ainda possuem uma atuação limitada no atendimento a essa população. Dentre os motivos para o problema, a falta de conhecimento sobre o perfil das pessoas acometidas por doenças crônicas e raras certamente figura como um ponto a ser considerado.

Para desenhar soluções e projetos é necessário conhecer esses pacientes, saber onde estão, qual a sua idade, com quais desafios convivem, como estão sendo assistidos, dentre muitas outras interrogações a serem respondidas.

É nesse contexto que a presente pesquisa constitui um marco para o planejamento da assistência a ser prestada a população que convive com a Síndrome de Prader-Willi.

O presente trabalho responde boa parte das indagações sobre a população com SPW no nosso país, e poderá ser utilizado para que sejam traçadas estratégias de curto, médio e longo prazos nas áreas do diagnóstico, do tratamento e da assistência.

## 2. Distribuição da população SPW pelo país

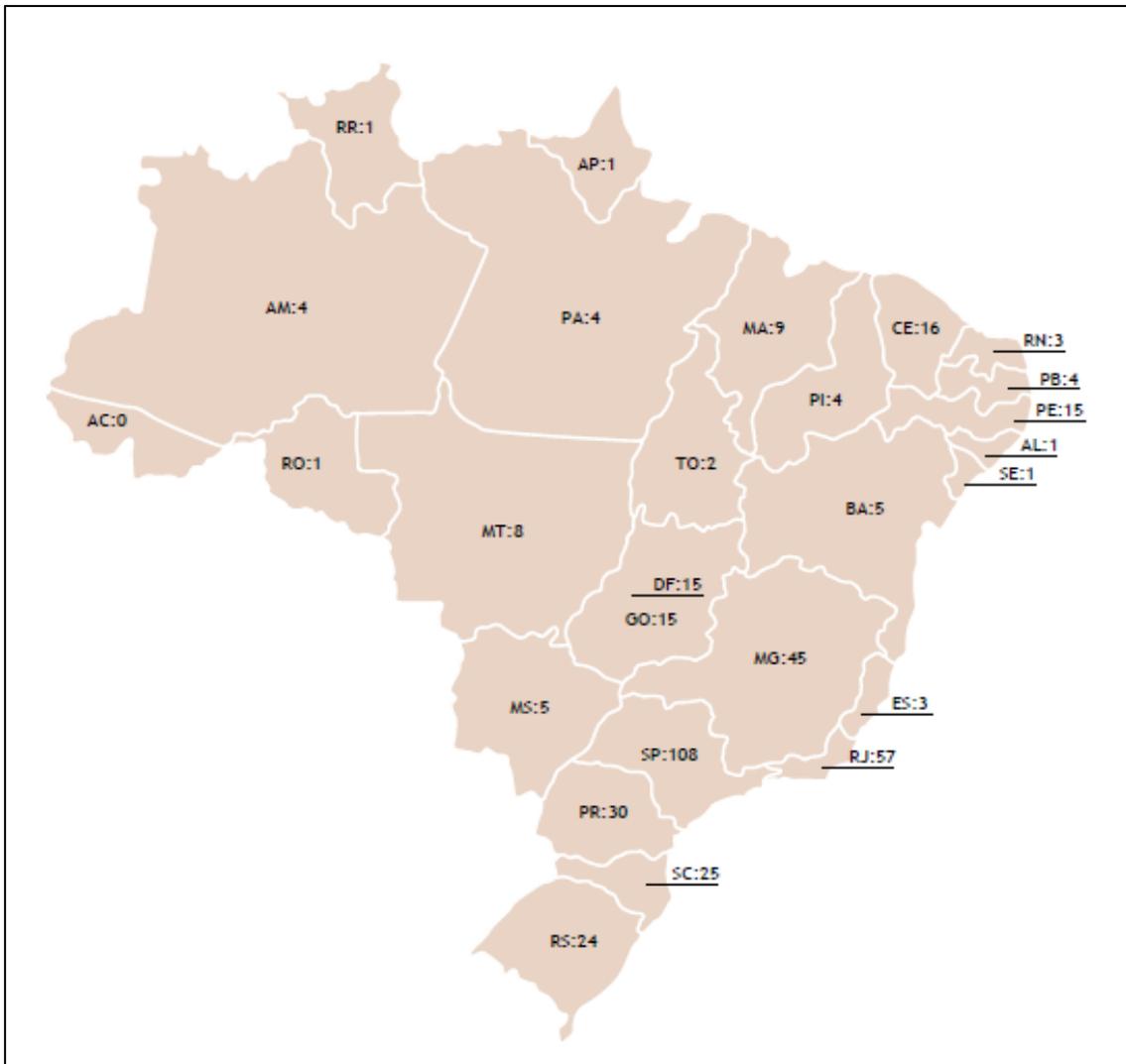
Dentre os 439 participantes da pesquisa, 409 forneceram a localidade de moradia. O estado que registrou a maior população foi São Paulo, com 108 pessoas (26,4% das respostas). Em segundo lugar, ficou o estado do Rio de Janeiro (57 pessoas, 13,9%) e em terceiro, Minas Gerais (45 pessoas, 11,0%).

Somente o Acre não registrou participantes na pesquisa. Por sua vez, um participante declarou morar atualmente em Portugal.

**Quadro 01 – População SPW, por Estado**

| ESTADO       |                     | POPULAÇÃO  | (%)           |
|--------------|---------------------|------------|---------------|
| SP           | SÃO PAULO           | 108        | 26,4%         |
| RJ           | RIO DE JANEIRO      | 57         | 13,9%         |
| MG           | MINAS GERAIS        | 45         | 11,0%         |
| PR           | PARANÁ              | 30         | 7,3%          |
| SC           | SANTA CATARINA      | 25         | 6,1%          |
| RS           | RIO GRANDE DO SUL   | 24         | 5,9%          |
| CE           | CEARÁ               | 16         | 3,9%          |
| DF           | DISTRITO FEDERAL    | 15         | 3,7%          |
| GO           | GOIÁS               | 15         | 3,7%          |
| PE           | PERNAMBUCO          | 15         | 3,7%          |
| MA           | MARANHÃO            | 9          | 2,2%          |
| MT           | MATO GROSSO         | 8          | 2,0%          |
| PA           | PARÁ                | 6          | 1,5%          |
| MS           | MATO GROSSO DO SUL  | 5          | 1,2%          |
| BA           | BAHIA               | 5          | 1,2%          |
| PI           | PIAUI               | 4          | 1,0%          |
| PB           | PARAÍBA             | 4          | 1,0%          |
| AM           | AMAZONAS            | 4          | 1,0%          |
| ES           | ESPÍRITO SANTO      | 3          | 0,7%          |
| RN           | RIO GRANDE DO NORTE | 3          | 0,7%          |
| TO           | TOCANTINS           | 2          | 0,5%          |
| RO           | RONDÔNIA            | 1          | 0,2%          |
| AL           | ALAGOAS             | 1          | 0,2%          |
| AP           | AMAPÁ               | 1          | 0,2%          |
| SE           | SERGIPE             | 1          | 0,2%          |
| RR           | RORAIMA             | 1          | 0,2%          |
| AC           | ACRE                | 0          | 0,0%          |
| EXTERIOR     | PORTUGAL            | 1          | 0,2%          |
| <b>TOTAL</b> |                     | <b>409</b> | <b>100,0%</b> |

Fonte: SPW Brasil.



Fonte: SPW Brasil.

Em relação à cidade de moradia, o primeiro lugar ficou com a capital do Rio de Janeiro (29 pessoas), seguido de São Paulo (22 pessoas) e Brasília (15 pessoas). O fato de a capital paulista não figurar na liderança chama a atenção, indicando haver espaço para um maior foco em ações na cidade mais populosa do país. A tabela a seguir apresenta os números para cidades que apresentaram 3 ou mais pessoas.

**Quadro 02 – População SPW, por município**

| MUNICÍPIO |                       |    | POPULAÇÃO |
|-----------|-----------------------|----|-----------|
| 1         | RIO DE JANEIRO        | RJ | 29        |
| 2         | SÃO PAULO             | SP | 22        |
| 3         | BRASILIA              | DF | 15        |
| 4         | BELO HORIZONTE        | MG | 14        |
| 5         | RECIFE                | PE | 9         |
| 6         | CURITIBA              | PR | 9         |
| 7         | FORTALEZA             | CE | 7         |
| 8         | PORTO ALEGRE          | RS | 5         |
| 9         | SÃO GONÇALO           | RJ | 4         |
| 10        | BELEM                 | PA | 4         |
| 11        | CAMPINAS              | SP | 4         |
| 12        | SÃO JOSE DOS CAMPOS   | SP | 4         |
| 13        | NITEROI               | RJ | 4         |
| 14        | GOIANIA               | GO | 4         |
| 15        | MANAUS                | AM | 4         |
| 16        | SÃO JOSE DO RIO PRETO | SP | 3         |
| 17        | SANTO ANDRE           | SP | 3         |
| 18        | JOINVILLE             | SC | 3         |
| 19        | OSASCO                | SP | 3         |
| 20        | CAMPO GRANDE          | MS | 3         |
| 21        | CUIABA                | MT | 3         |
| 22        | FLORIANOPOLIS         | SC | 3         |
| 23        | AMERICANA             | SP | 3         |
| 24        | SUMARE                | SP | 3         |
| 25        | JACAREI               | SP | 3         |
| 26        | MAUA                  | SP | 3         |
| 27        | SÃO LUIS              | MA | 3         |

Fonte: SPW Brasil.

### 3. Epidemiologia e defasagem no diagnóstico

A literatura médica indica como prevalência da SPW 1 a cada 15.000 a 30.000 nascidos vivos<sup>1</sup>. **Tomando por base a atual população brasileira (203.080.756 pessoas, segundo o Censo de 2022), numa conta bastante simplificada, chegaríamos a cerca de 6 mil a 13 mil pessoas com Síndrome de Prader-Willi no país.**

Se considerarmos que houve apenas 439 respostas à pesquisa, nos parece que existe uma massa de diagnósticos a ser buscada ou famílias a serem alcançadas pela associação.

Quando abrimos esses dados por estado, verificamos que a pesquisa indica haver um desequilíbrio no número de respostas ainda maior entre estados e regiões.

A tabela a seguir faz a relação entre a população do estado, dividida pelo número de respondentes desse mesmo estado. Por exemplo, dividindo-se a população do Distrito Federal (2.817.381) pelo número de respostas (15), verificamos que a prevalência da síndrome naquela área é de 1 para 187.825 habitantes. Por sua vez, ao confrontar os dados do Estado de Alagoas, temos uma população de 3.127.683 e apenas 1 resposta, gerando uma prevalência de 1 para 3.127.683.

---

<sup>1</sup> Fonte: Cassidy, S., Schwartz, S., Miller, J., and Driscoll, D. (2012). 'Prader-Willi syndrome'. Genet. Med. 14, 10–26. doi: 10.1038/gim.0b013e31822bead0

**Quadro 03 – Prevalência populacional SPW, por Estado**

| ESTADO              | PREVALÊNCIA<br>(nº respostas dividida por<br>população) |
|---------------------|---|
| Distrito Federal    | 187.825   |
| Rio de Janeiro      | 281.658   |
| Santa Catarina      | 304.414   |
| Paraná              | 381.479   |
| São Paulo           | 411.215   |
| Rio Grande do Sul   | 453.457   |
| Minas Gerais        | 456.416   |
| Mato Grosso         | 457.331   |
| Goiás               | 470.433   |
| Ceará               | 549.685   |
| Mato Grosso do Sul  | 551.403   |
| Pernambuco          | 603.929   |
| Roraima             | 636.707   |
| Amapá               | 733.759   |
| Maranhão            | 752.867   |
| Tocantins           | 755.730   |
| Piauí               | 817.800   |
| Amazonas            | 985.403   |
| Paraíba             | 993.672   |
| Rio Grande do Norte | 1.100.910   |
| Espírito Santo      | 1.277.904   |
| Pará                | 1.353.504   |
| Rondônia            | 1.581.196   |
| Sergipe             | 2.209.558   |
| Bahia               | 2.828.325   |
| Alagoas             | 3.127.683   |
| Acre                | -   |

Fonte: SPW Brasil.

Verifica-se que os estados do Centro-Sul (em vermelho) apresentaram melhor resultado em relação à prevalência, frente aos estados de Norte e Nordeste, à exceção do Ceará (que se aproximou dos melhores resultados) e o Espírito Santo (que se posicionou mais abaixo no ranking).

Se utilizarmos a prevalência no Distrito Federal como ferramenta de comparação entre todos os estados, teríamos que, em termos proporcionais, o nível de respostas (ou diagnósticos) no Paraná é 2,0 menor que o DF. Já o Maranhão apresenta 4,0 vezes menos respostas do que a capital federal, enquanto Alagoas é cerca de 16,7 vezes menor do que o registrado no Distrito Federal.

**Quadro 04 – Defasagem de respostas utilizando Distrito Federal como referência**

| ESTADO              | Defasagem respostas<br>(comparação com o DF) |
|---------------------|--|
| Distrito Federal    | 1,0  |
| Rio de Janeiro      | 1,5  |
| Santa Catarina      | 1,6  |
| Paraná              | 2,0  |
| São Paulo           | 2,2  |
| Rio Grande do Sul   | 2,4  |
| Minas Gerais        | 2,4  |
| Mato Grosso         | 2,4  |
| Goiás               | 2,5  |
| Ceará               | 2,9  |
| Mato Grosso do Sul  | 2,9  |
| Pernambuco          | 3,2  |
| Roraima             | 3,4  |
| Amapá               | 3,9  |
| Maranhão            | 4,0  |
| Tocantins           | 4,0  |
| Piauí               | 4,4  |
| Amazonas            | 5,2  |
| Paraíba             | 5,3  |
| Rio Grande do Norte | 5,9  |
| Espírito Santo      | 6,8  |
| Pará                | 7,2  |
| Rondônia            | 8,4  |
| Sergipe             | 11,8   |
| Bahia               | 15,1   |
| Alagoas             | 16,7   |
| Acre                | -  |

Fonte: SPW Brasil.

Esses dados podem ser guias importantes para ajudar a traçar estratégias de direcionamento de campanhas da SPW Brasil e de políticas públicas da saúde.

#### 4. Idade da população SPW

Dentre as 439 respostas à pesquisa, a categoria mais recorrente abrange a faixa de 4 a 7 anos (116 casos, 26,8%).

**Quadro 05 – População SPW, por faixa etária**

| Faixa etária | População  | (%)           |
|--------------|------------|---------------|
| 0 a 3 anos   | 101        | 23,0%         |
| 4 a 7 anos   | 117        | 26,7%         |
| 8 a 15 anos  | 115        | 26,2%         |
| 16 a 30 anos | 92         | 21,0%         |
| 31 a 45 anos | 12         | 2,7%          |
| 46 ou mais   | 2          | 0,5%          |
| <b>Total</b> | <b>439</b> | <b>100,0%</b> |

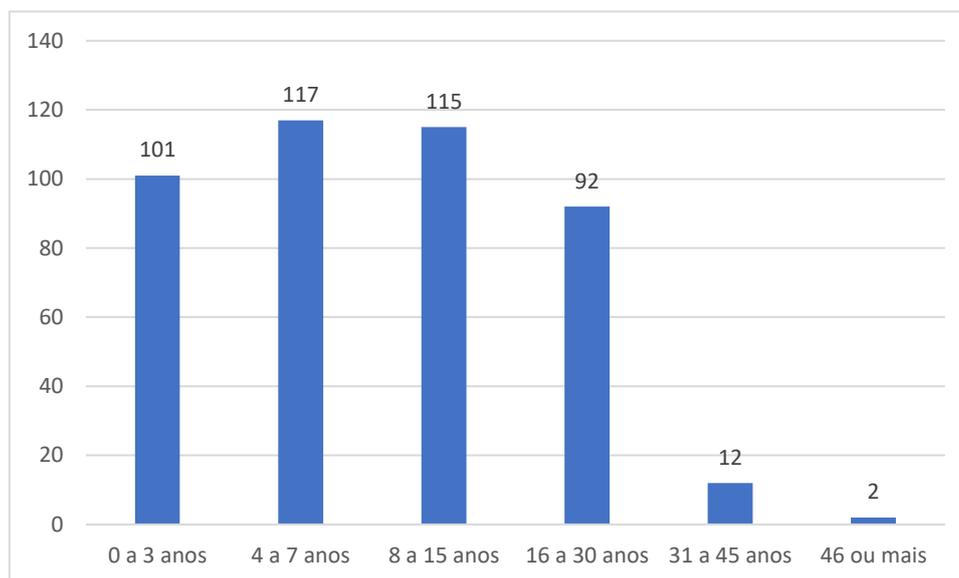
Nota: Referência de idade em 31/12/2023.

Fonte: SPW Brasil.

Englobando as faixas de 0 a 30 anos, obtém-se um total de 425 pessoas (96,8% do total). A menor incidência nas faixas superiores de idade pode ser explicada tanto pela menor expectativa de vida das pessoas nascidas com a síndrome há algumas décadas, quanto pela subnotificação de diagnóstico (assumindo que o maior acesso aos exames avançou substancialmente nos últimos anos e, em geral, entre recém-nascidos e crianças nos primeiros anos de vida). **Esses dados sugerem a possibilidade de pensar estratégias a fim de aumentar o diagnóstico também na população adulta.**

Um outro recorte importante consiste em verificar que 24,1% das pessoas com SPW têm 16 anos ou mais. É em torno dessa idade que se encerra o ciclo escolar, trazendo novos desafios para a assistência e ocupação dessa população.

Por sua vez, os baixos registros para pessoas com idades avançadas sugerem que existe margem para o aumento desse grupo nas próximas décadas, fruto das melhores condições de tratamento nas primeiras fases de vida. Esse contexto nos induz a pensar em estratégias de longo prazo, como centros de convivência, ou mesmo moradias assistidas especializadas, como já ocorre em alguns países.

**Gráfico 01 - População SPW, por faixa etária**

Fonte: SPW Brasil.

## 5. Uso do Hormônio de Crescimento (GH)

Em relação ao uso do GH, 54,7% das pessoas disseram fazer uso do medicamento. Outros 10,0% afirmam já terem utilizado, porém pararam a terapia. Por fim, 35,3% nunca utilizaram o GH.

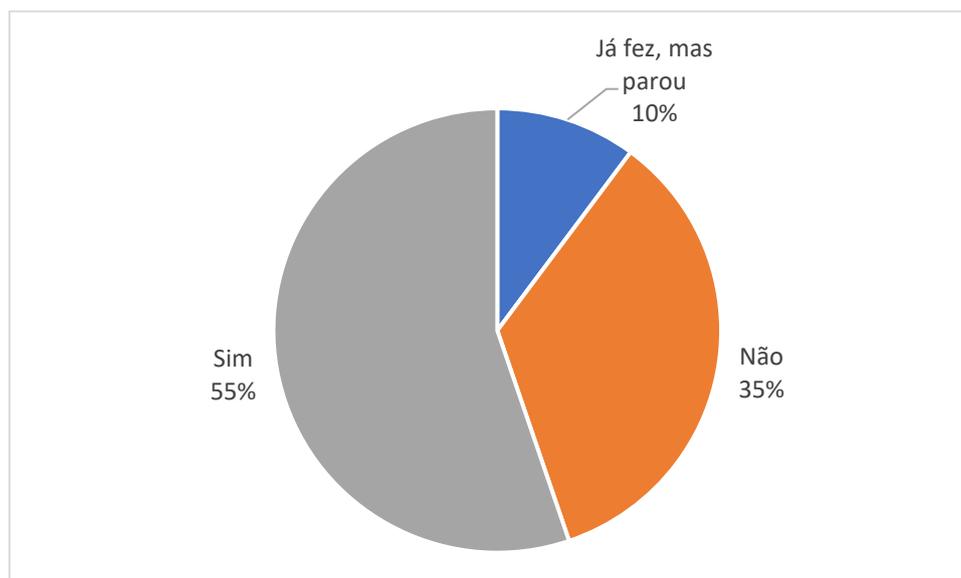
**Quadro 06 – População SPW em uso de hormônio do crescimento**

| <b>GH</b>         | <b>População</b> | <b>(%)</b>    |
|-------------------|------------------|---------------|
| Sim               | 240              | 54,7%         |
| Já fez, mas parou | 44               | 10,0%         |
| Não               | 155              | 35,3%         |
| <b>Total</b>      | <b>439</b>       | <b>100,0%</b> |

Fonte: SPW Brasil.

Dentre os que mencionam terem interrompido ou nunca terem utilizado o hormônio, muitas respostas informam que isso se deve à dificuldade de acesso à medicação, seja por desconhecimento dos protocolos pelos médicos seja pela dificuldade de obtenção (pelo SUS ou por plano de saúde).

**Gráfico 02 - População SPW em uso do hormônio de crescimento**



Fonte: SPW Brasil.

## 6. Acesso ao exame genético

Em relação ao exame genético diagnóstico, dentre as 439 respostas, 425 informam que realizaram exame genético (96,8%), 12 não realizaram, e 2 não souberam informar.

**Quadro 07 – População SPW que realizou exame genético**

| Exame Genético     | População  | (%)           |
|--------------------|------------|---------------|
| SIM                | 425        | 96,8%         |
| NÃO                | 12         | 2,7%          |
| NÃO SOUBE INFORMAR | 2          | 0,5%          |
| <b>Total</b>       | <b>439</b> | <b>100,0%</b> |

Fonte: SPW Brasil.

Dentre os que responderam “sim”, 11 mencionaram ter realizado o exame no Instituto Fernandes Figueira (FIOCRUZ), com o apoio da SPW Brasil.

## 7. Engajamento da comunidade SPW

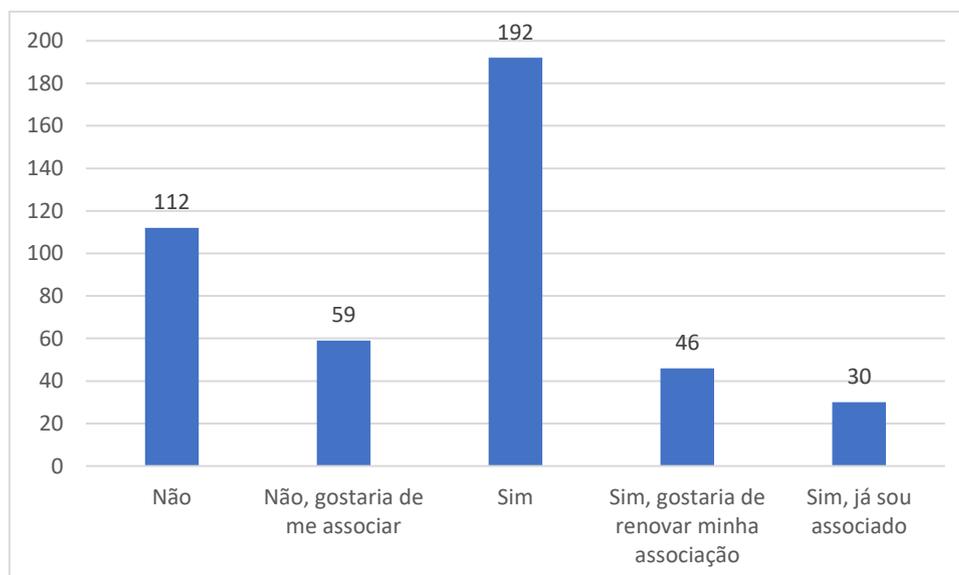
Quando perguntados se “já conhecia a SPW Brasil?”, apenas 30 pessoas (6,8%) declararam estar associadas à entidade. Outros 10,5% declararam ter interesse de renovar a associação, enquanto 13,4% informaram ter interesse em se associar. Tais dados sugerem haver um espaço substancial para expansão do número de associados e uma maior representatividade das famílias.

**Quadro 08 – Famílias que conheciam a SPW Brasil**

| Já conhecia a SPW Brasil?                 | População  | (%)           |
|---|------------|---------------|
| Sim, já sou associado                     | 30         | 6,8%          |
| Sim, gostaria de renovar minha associação | 46         | 10,5%         |
| Sim                                       | 192        | 43,7%         |
| Não, gostaria de me associar              | 59         | 13,4%         |
| Não                                       | 112        | 25,5%         |
| <b>Total</b>                              | <b>439</b> | <b>100,0%</b> |

Fonte: SPW Brasil.

**Gráfico 03 - Famílias que conheciam a SPW Brasil**



Fonte: SPW Brasil.

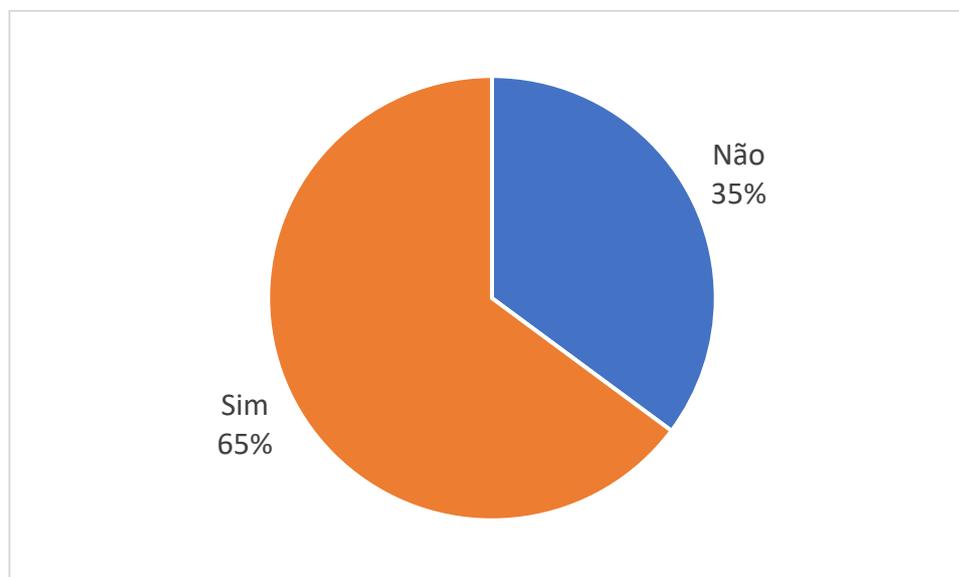
Em tempos de ampla difusão das redes sociais, também parece ser possível ampliar a participação dos pais interessados em se juntar a esses espaços de trocas e vivências, dado que apenas 65,3% afirmam participar desses grupos. O questionário ofereceu àqueles que desejassem ser incluídos em algum grupo que deixassem seus contatos e, desde então, a associação vem tentando gradativamente realizar essa inclusão.

#### Quadro 09 – Famílias que participam de grupos sobre a SPW

| Participação em grupos | População  | (%)           |
|------------------------|------------|---------------|
| Sim                    | 286        | 65,3%         |
| Não                    | 152        | 34,7%         |
| <b>Total</b>           | <b>438</b> | <b>100,0%</b> |

Fonte: SPW Brasil.

#### Gráfico 04 - Famílias que participam de grupos sobre a SPW



Fonte: SPW Brasil.

## 8. Conclusão

O presente trabalho apresentou resultados importantes para que se pensem estratégias de atuação em prol das pessoas com SPW. A concentração de respostas na região Centro-Sul do país sugere a necessidade de, em curto prazo, se avançar em campanhas de diagnóstico, sobretudo nas áreas Norte e Nordeste.

A concentração de pessoas com idade inferior a 30 anos pode indicar a subnotificação de pacientes atualmente em idade adulta. Também indica a necessidade de se pensar no médio prazo estratégias de atendimento à essa população que gradativamente envelhecerá, como centros de convivência e residências assistidas.

O uso do GH por apenas 55% das pessoas denota a necessidade de se avançar em estratégias de divulgação do tratamento para a classe médica, bem como a sensibilização dos cuidadores para que o tratamento não seja interrompido, sem a devida indicação.

Por fim, ressaltamos que o presente trabalho é passível de ser atualizado periodicamente a fim de que se avance no conhecimento das pessoas sob outros aspectos como, por exemplo, vivência escolar, utilização de terapias, respostas medicamentosas, dentre muitos outros parâmetros.