

# Manifestações Neuropsiquiátricas da Síndrome de Fahr: Relato de caso.

## Neuropsychiatric manifestations of Fahr's Syndrome: a case-report.

Tiago Coelho de Melo Guedes<sup>(1)</sup>

Liliana Chevtchouk<sup>(2)</sup>

Mauro Eduardo Jurno<sup>(3)</sup>

### Resumo

*As calcificações cerebrais são alterações relativamente comuns, podendo estar presentes em diversas condições clínicas. A Síndrome de Fahr é uma destas condições. Relatamos o caso de uma paciente com alterações do comportamento, do humor, distúrbios dos movimentos e crises convulsivas. Foram encontradas alterações tomográficas compatíveis com a Síndrome de Fahr e achados laboratoriais típicos do hipoparatiroidismo.*

**Palavras-chave:** síndrome de Fahr, transtornos neuropsiquiátricos, hipoparatiroidismo

### Abstract

*Brain calcifications are relatively common and may be present in various clinical conditions. Fahr's syndrome is one of those conditions. We report a patient with abnormal behavior, changes of mood, movement disorders and seizures. CT changes consistent with the pattern described for Fahr's Syndrome and laboratory findings typical of hypoparathyroidism were found.*

**Keywords:** Fahr's syndrome, neuropsychiatric disorders, hypoparathyroidism

(1) Médico Residente de Psiquiatria do Centro Hospitalar Psiquiátrico de Barbacena - CHPB/FHEMIG;

(2) Médica Endocrinologista, Preceptora da Residência de Clínica Médica do Hospital Regional de Barbacena – HRB/FHEMIG;

(3) Médico Neurologista, Preceptor da Residência Médica de Psiquiatria do CHPB/FHEMIG e Coordenador da Residência de Clínica Médica do HRB/FHEMIG.

Correspondência: Mauro Eduardo Jurno. Rua Fernando Laguardia, 45 CEP: 36201-118 Barbacena, MG, Brasil

E-mail: jurno@uol.com.br

## Introdução

As calcificações cerebrais são relativamente comuns e há bastante tempo conhecidas, podendo estar presentes em diversas condições clínicas. Com frequência são observadas em exames de neuroimagem, sem implicações clínicas, muitas vezes relacionadas à senilidade e outros fatores fisiológicos<sup>(1,2)</sup>. Ao mesmo tempo podem ocorrer calcificações intracranianas em diversas situações patológicas, como tumores, doenças vasculares, doenças infecto-parasitárias (neurocisticercose), endócrino-metabólicas, estados pós-anóxicos, etc<sup>(2,3,4,6)</sup>.

Tais calcificações devem ser consideradas quanto à etiologia, localização, extensão, composição, padrão radiológico, sinais e sintomas associados. Nesse contexto, desperta interesse um tipo particular de calcificação, que ocorre de maneira bilateral e simétrica no parênquima cerebral acometendo predominantemente os gânglios da base, que pode ser encontrado em diversas condições, incluindo doenças metabólicas, genéticas, infecções ou de maneira idiopática<sup>(2)</sup>. Diversos autores têm descrito esta condição, sendo usados os termos: Calcificação Simétrica dos Gânglios da Base, Calcinose estriado-pálido-denteada, Síndrome da Calcinose Cerebral, Calcificações Cerebrais não-ateroscleróticas, Síndrome de Fahr, Doença de Fahr<sup>(1,3,5)</sup>.

O epônimo é uma homenagem a Karl Theodor Fahr (1877-1945), patologista alemão que em 1930 publicou resultados de estudo anátomo-patológico no qual identificou calcificações simétricas nos gânglios da base de um paciente falecido provavelmente por complicações do hipoparatiroidismo. Muitos autores consideram a generalização inapropriada e criticam o uso do epônimo, pois a entidade já era conhecida muito antes desse registro e, além disso, o caso descrito por Theodor Fahr não era de natureza idiopática<sup>(1,2,4)</sup>.

Respeitando-se as divergências, será descrito o caso de uma paciente que procurou atendimento apresentando alterações do comportamento, do humor, desordens dos movimentos e crises convulsivas; sendo encontradas alterações tomográficas compatíveis com o padrão descrito para a Síndrome de Fahr e achados laboratoriais típicos do hipoparatiroidismo.

## Descrição do Caso

Mulher de 44 anos, casada, mãe de 1 filha adolescente. Apresenta alterações do humor desde o nascimento da filha com piora nos últimos 3 anos, apresentando labilidade emocional, irritabilidade, com ocorrência de um episódio de agressividade contra a

filha, ideação suicida, posteriormente desenvolvendo sintomas motores - movimentos coreoatéticos e paresia - além de crises convulsivas e disartria. Identificaram-se também comportamentos repetitivos como escutar a mesma música várias vezes e pentear os cabelos compulsivamente, além de alterações do apetite, passando a consumir café-com-leite exageradamente. Aumentou também o consumo de cigarros.

Na história pregressa referiu cirurgia oftalmológica para tratamento de catarata, amenorréia há 1 ano, 1 aborto espontâneo. O escore obtido no Mini-Exame do Estado Mental de Folstein foi de 28 em 30.

Foi inicialmente submetida à avaliação neurológica e Tomografia Computadorizada, a qual demonstrou calcificações difusas predominando nos gânglios da base com distribuição simétrica (Figura). A paciente foi avaliada pela endocrinologia tendo sido confirmado diagnóstico de hipoparatiroidismo, caracterizado clinicamente por sintomas de fadiga, sonolência, amenorréia câmbra e sinais de Chvostek e Trousseau positivos. Laboratorialmente pelos seguintes exames: cálcio 7,0 mg/dl (8,5 a 10,0); fósforo 10,0 mg/dl (3,5 a 4,5); PTH 1 micrograma/ml (7 a 53); na urina de 24 hs: fósforo 113 mg (300 a 1000) e cálcio 21 mg (60 a 180). Foi-lhe prescrito então carbonato de cálcio na dose de 1 g/dia e ergocalciferol 1,25 mg. Restante da avaliação laboratorial normal.

Após seis meses de tratamento a reavaliação laboratorial mostrou a dosagem sérica de cálcio em 8,4 mg/dl e de fósforo 4,0 mg/dl. Retornou a apresentar seus ciclos menstruais normais.

Recebeu inicialmente ácido valpróico, com melhora dos sintomas neurológicos, atenuação dos sintomas motores e remissão das convulsões, sendo acrescentado citalopram e obteve-se também importante melhora do quadro afetivo e comportamental.

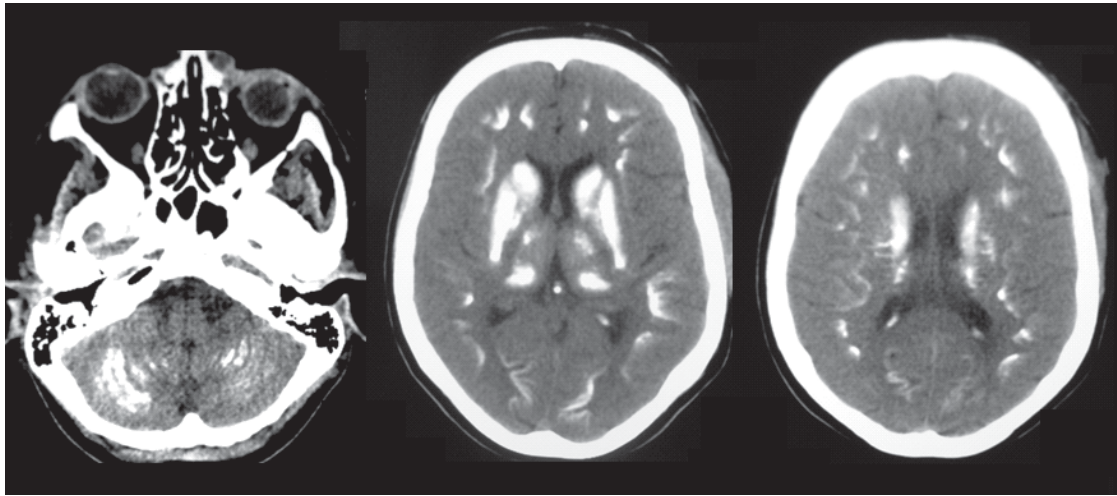
Ao longo do acompanhamento melhora acentuada da qualidade de vida, funcionamento social e convivência familiar, mantendo-se estável até o momento por período superior a um ano.

## Discussão

O caso descrito ilustra a ocorrência de sintomas neuropsiquiátricos e achados tomográficos compatíveis com a Síndrome de Fahr em uma paciente que apresentara hipoparatiroidismo.

Apesar de conhecida há mais de um século e ser facilmente identificável por exames de neuroimagem, ainda não se conhece a real prevalência da entidade na população<sup>(2,7)</sup>, mas inferências sugerem que seja rara (0.24 a 2%)<sup>(5)</sup>.

Figura. Múltiplas calcificações com padrão de distribuição simétrico predominando nos gânglios basais.



As manifestações clínicas dessa condição são bastante heterogêneas<sup>(8)</sup>, podendo haver casos assintomáticos, oligossintomáticos e associações de diferentes tipos de sintomas, uma vez que, os núcleos da base estão relacionados com diferentes funções cerebrais, como a motricidade e aspectos do comportamento e cognição. A localização e a extensão das calcificações variam consideravelmente e não guardam estreita relação com a sintomatologia, apesar de haver redução no fluxo sanguíneo nas regiões acometidas<sup>(4,10,11,12,14)</sup>.

Entre os achados mais comuns são citados na literatura os sintomas afetivos, distúrbio obsessivo-compulsivo, déficit cognitivo, alterações da personalidade, psicoses, convulsões, alterações da motricidade (movimentos anormais) e da fala, podendo ocorrer sintomas cerebelares<sup>(1,3,4,7,9,11,12,13)</sup>.

Os locais mais acometidos pelas calcificações são os núcleos da base (pálido e estriado), núcleos denteados do cerebelo e mais raramente o tálamo e tronco cerebral<sup>(2,4)</sup>. Encontra-se ao exame anátomo-patológico lesões vasculares (principalmente em pequenos vasos) e perivasculares e em lesões mais extensas, alterações em neurônios e nas células da glia. Os depósitos não se constituem apenas de cálcio, embora seja o principal componente, podendo ser de glicoproteínas, mucopolissacarídes e outros minerais como ferro, zinco, alumínio e magnésio<sup>(2,3,9)</sup>.

Apesar de diferentes condições cursarem com calcificações simétricas, as principais são a forma idiopática, a familiar e aquelas associadas aos distúrbios do metabolismo do cálcio e do fósforo, como o hipoparatiroidismo<sup>(2,5,9)</sup>.

A hipocalcemia crônica está diretamente ligada à presença de calcificações cerebrais. Ela é a principal consequência do hipoparatiroidismo e também a principal causa de seus sintomas. As alterações da calcemia *per se* podem agravar e até mesmo causar sintomas neurológicos como convulsões, sintomas motores e sensoriais e por esse motivo a hipocalcemia deve ser identificada e corrigida<sup>(2,6,15)</sup>. Tetanias, parestesias, xerodermia, cabelo quebradiço, presença de catarata em paciente jovem (como no caso) e alterações na dentição são sinais que indicam a presença de hipocalcemia crônica<sup>(6)</sup>.

O diagnóstico é feito com relativa facilidade através da Tomografia Computadorizada<sup>(10,14)</sup>, sendo necessária também avaliação laboratorial, incluindo cálcio sérico total e ionizado, fósforo, magnésio, cobre, ceruloplasmina, calcúria, TSH, T4, paratormônio, função renal e hepática, hemossedimentação, CPK, FAN, VDRL e outros, a fim de identificar quando possível a etiologia das calcificações e eventuais comorbidades<sup>(3,6,9,11,14,15)</sup>.

O tratamento deve ser direcionado ao controle dos sintomas, recuperação funcional, melhora da qualidade de vida e prevenção de complicações e, quando possível, da progressão da doença<sup>(11)</sup>.

No caso descrito, contribuiu de forma relevante para o sucesso do tratamento e melhora do prognóstico, a abordagem multidisciplinar, possibilitando o diagnóstico e intervenções terapêuticas fundamentais para o controle dos sintomas neurológicos e psiquiátricos, além da correção da calcemia.

Apesar das divergências na literatura, carecendo-se de consenso principalmente quanto à nomenclatura, o conhecimento acumulado a respeito das calcificações

dos gânglios da base tem permitido abordagens mais direcionadas e desfechos mais satisfatórios. Mais estudos são necessários para melhorar o entendimento dessa(s) entidade(s) e a observação de suas manifestações tem permitido a avaliação das relevantes relações dos gânglios da base não só com a motricidade mas também com importantes aspectos do comportamento humano.

## Referências

1. Kümmer A, Castro M, Caramelli P, Cardoso F, Teixeira AL. Alterações comportamentais graves em paciente com Doença de Fahr. *Arq Neuropsiquiatr* 2006; 64 (3-A): 645-649.
2. Cardeal JO, Cardeal DD. Calcificação Simétrica dos Gânglios da Base (CSGB) – “Doença de Fahr”. *Rev Neurociências* 1999; 7 (1) 28-31.
3. Cavalcanti-Mendes GA, Carvalho GTC, Christo PP, Malloy-Diniz LF, Souza AA. An unusual case of Fahr’s Disease. *Arq Neuropsiquiatr* 2009; 67 (2-B):516- 518.
4. Faria AV, Pereira IC, Nanni L. Computerized Tomography findings in Fahr’s Syndrome. *Arq Neuropsiquiatr* 2004; 62 (3-B): 789-792.
5. Baba Y, Broderick DF, Uitti RJ, Hutton ML, Wszolek Z. Heredofamilial Brain Calcinosis Syndrome. *Mayo Clin Proc* 2005; 80 (5): 641-651.
6. Castro ML, Borba VZC. Síndrome de Fahr e Distúrbios do Metabolismo do Cálcio. *Rev Neurociências* 1999; 7 (1) 22-27.
7. Shakibal SV, Johnson JP, Bourgeois JÁ. Paranoid delusions and cognitive Impairment suggesting Fahr’s Disease. *Psychosomatics* 2000 ;46 (6):569-572.
8. Oliveira JRM, Silva EB, Oliveira MF, Castelletti CHM, Lima Filho JL. A penetrância clínica das calcificações idiopáticas dos núcleos da base (“Doença de Fahr”) *Neurobiologia* 2008; 71(4): 85-87.
9. Conforto LB, Tiel C, Gasparetto E, Cavalcanti JLS, Engelhardt E. Imagens em Neurologia “Doença de Fahr”. *Rev Bras Neurol* 2009; 45 (2): 47.
10. Kotan D, Aygul R. Familial Fahr Disease in a Turkish Family. *South Med J* 2009; 1 02 (1): 85-86.
11. Lam JSP, Fong SY, Yiu GC, Wing YK. Fahr’s Disease: a differential diagnosis of frontal lobe syndrome. *Hong Kong Med J* 2007; 13(1): 75-77
12. Shouyama M, Kitabata Y, Kaku T, Shinosaki K. Evaluation of Regional Cerebral Blood Flow in Fahr diseases with Schizophrenia-like Psychosis: a case report. *Am J Neuroradiol* 2005; 26: 2527-2529.
13. Azari PA. Idiopathic Basal Ganglia Calcification with Bipolar Mood Presentation. *Iranian Journal of Psychiatry and Behavioral Sciences* 2007;1(1):36-37
14. Alexandre J, Gamito A. Doença de Fahr- a propósito de um caso clínico. *Revista do Serviço de Psiquiatria do Hospital Fernando Fonseca* 2006 ; 3(1):7-11
15. Appenzeller S, Castro GWR, Fernandes SR, Samara AM, Bértolo MB Hipoparatiroidismo Primário manifestando-se com aumento de enzimas musculares. *Rev Bras Reumatol* 2005; 45(4) : 266-269.