

## Síndrome de Fahr – a propósito de um caso clínico

### *Fahr's syndrome – apropos of a clinical case*

Jorge Salomão, Paulo Bandeira, Mário Esteves

#### Resumo

A Síndrome de Fahr é uma doença neurológica degenerativa, pouco comum que pode ser hereditária ou esporádica e caracteriza-se pela presença de depósitos anormais de cálcio no cérebro, associada a perda de massa celular, nomeadamente nos gânglios da base e córtex cerebral. Clinicamente, esta doença pode apresentar-se como deterioração progressiva da função cognitiva (Demência) e/ou motora, alteração da linguagem, convulsões e cefaleias.

Os autores apresentam o caso clínico de um doente de 29 anos de idade com história familiar de hipocalcemia, internado por quadro clínico com cerca de 5 dias de evolução, caracterizado por prostração, recusa alimentar e rigidez muscular generalizada, com agravamento clínico progressivo, associado a afasia súbita devido a hipocalcemia grave. O estudo efectuado revelou a existência de calcificação dos gânglios basais cerebrais, concluindo tratar-se de Síndrome de Fahr.

Palavras chave:

#### Abstract

*Fahr's Syndrome is a rare degenerative neurological disorder, which can be of hereditary or sporadic origin, characterized by the presence of abnormal calcium deposits and associated cell loss in certain areas of the brain, namely basal ganglia and cerebral cortex. Associated symptoms include progressive deterioration of cognitive abilities (dementia) and loss of acquired motor skills, speech impairment, seizures or headache.*

*The authors present the Clinical Case of a 29 years old inpatient with a family history of hypocalcaemia, presenting a condition evolving for 5 days and characterized by prostration, refusing to eat, and generalized muscle stiffness, with progressive clinical impairment, associated to sudden aphasia secondary to hypocalcaemia. His study shows the existence of basal ganglia calcifications, and the conclusion this is a case of Fahr's Syndrome.*

Key words:

#### INTRODUÇÃO

A doença de Fahr é uma doença neurológica degenerativa, pouco comum, que pode ser hereditária ou esporádica. Manifesta-se igualmente em ambos os sexos e em qualquer idade, sendo mais frequente na quarta década de vida e caracteriza-se pela presença de depósitos anormais de cálcio no cérebro, associada a perda de massa celular, nomeadamente nos gânglios da base e córtex cerebral.<sup>1,2</sup>

Esta patologia é também designada por Calcificação Idiopática dos Gânglios Basais, dado não haver razão aparente para o aparecimento destas calcificações nestas regiões do cérebro.<sup>3,4,5</sup>

Clinicamente, esta doença pode apresentar-se como deterioração progressiva da função cognitiva (demência) e/ou motora, alteração da linguagem, convulsões e cefaleias. Com o evoluir da doença pode-se desenvolver paralisia, associada a aumento da rigidez muscular e restrição dos movimentos levando a paralisia espástica. Outros sintomas adicionais podem incluir movimentos de escrita lentos e involuntários (atetose) ou coreia, uma condição relacionada com movimentos rápidos e involuntários. Em alguns indivíduos afectados pela doença, pode haver deterioração progressiva das fibras nervosas que transmitem os impulsos da retina ao cérebro (atrofia óptica), com a consequente perda de acuidade visual.<sup>2,4,6,7,8</sup>

A doença de Fahr é de incidência familiar, sendo transmitida de uma forma autossómica recessiva, mas em algumas das famílias afectadas parece haver um componente autossómico dominante. Por vezes e de forma esporádica a doença aparece sem qualquer razão aparente.<sup>2,8</sup>

Alguns autores são de opinião que a doença resulta de infecção intra-uterina não identificada durante a gra-

Serviço de Medicina do Centro Hospitalar Médio Ave –  
Unidade de Famalicão

Recebido para publicação a 12.05.07  
Aceite para publicação a 30.06.09

videz e que afecta o desenvolvimento do feto.<sup>7</sup>

De um modo geral, o diagnóstico é feito pela clínica, em regra associada a hipocalcemia e ao aparecimento de calcificação a nível dos gânglios basais nos exames imagiológicos.

A doença de Fahr trata-se de uma doença incurável, com evolução progressiva ao longo do tempo, dado que o processo de calcificação é progressivo, irreversível e impossível de interromper.

O tratamento é sintomático e individual, em regra dirigido à sintomatologia neurológica e psicótica.<sup>5,8</sup>

Devido ao envolvimento do Sistema Nervoso e aos danos cerebrais que ocorrem, o prognóstico é mau, sendo a doença de Fahr eventualmente fatal.<sup>5,8</sup>

### CASO CLÍNICO

Doente de 29 anos, do sexo masculino, raça caucasiana, que recorre ao Serviço de Urgência em 21 de Fevereiro de 2002 por quadro clínico com cerca de 5 dias de evolução, caracterizado por prostração, recusa alimentar e rigidez muscular generalizada, com agravamento clínico progressivo, associado a afasia súbita.

O estudo analítico efectuado no SU é normal, não se detectando alterações dignas de relevo, à excepção de hipocalcemia grave de 4,2 mg/dL, pelo que fica internado para estudo, iniciando de imediato terapêutica com gluconato de cálcio endovenoso.

Nos seus antecedentes familiares e pessoais há referência a hipocalcemia familiar, sendo a mãe uma irmã e um tio seguidos na Consulta de Endocrinologia do Hospital de S. João do Porto por hipocalcemia, não apresentando alterações cognitivas ou neurológicas. Há também referência ao falecimento de um tio materno por apresentar, segundo informação da família, “o cérebro calcificado”. O doente não apresenta patologias prévias dignas de relevo, no entanto toma habitualmente e de forma irregular cálcio, não sabendo a família especificar qual o motivo desta terapêutica.

Ao exame objectivo apresenta-se vigil, pouco ou nada colaborante, prostrado, olhos abertos à chamada, com fasciculações musculares na hemiface esquerda.

### QUADRO I

#### Exames Complementares de diagnóstico

	SU	Internamento		
	21/2/2002	25/2/2002	6/3/2002	19/3/2002
Hb (g/dL)	14,8	13,3	13,3	12,7
Leucócitos (/μL)	9,900	9,700	9,300	9,300
Neutrófilos	76,2 %	84,3%	80,4%	80,7%
Plaquetas (/μL)	83.000	183.000	222.000	210.000
Glicose (mg/dL)	98	105	95	110
Na+ (mmol/L)	140	140	183	142
K+ ((mmol/L))	3,3	4,5	4,2	4,4
Ureia (mg/dL)	36	32	43	40
Creatinina (mg/dL)	0,86	0,82	0,9	0,7
TGO (u/L)	64	60	36	44
TGP (u/L)	43	50	46	45
LDH (u/L)	125	115	99	87
Cálcio (mg/dL)	4,2	7,1	8,0	8,9
Fósforo (mg/dL)	4,1	4,7	4,7	3,8
Magnésio (mg/dL)	1,3	1,9	1,8	1,5
PTH (pg/mL)	—	175	—	—
1,25DhVitD (pg/mL)	—	32,0	—	—
Albumina (g/dL)	4,1	4,0	—	4,6
Aldosterona (pg/mL)	—	6,42	—	—

As pupilas são isocóricas e fotorreactivas, não apresenta sinais de irritação meníngea, está afásico e apresenta hipertonia muscular generalizada, com sinal de Trousseau positivo. O reflexo cutâneo plantar é em flexão bilateralmente.

As mucosas estão coradas e hidratadas, não apresentando dispneia ou evidência de dificuldade respiratória, sendo os parâmetros vitais os seguintes: Temp. Ax.: 36,5 °C; TA: 101/53 mmHg; FC: 66 bpm; FR: 18 cpm.

O restante exame físico não apresenta alterações dignas de relevo.

Já no internamento são efectuados os seguintes estudos analíticos, cujos resultados se apresentam no *Quadro I*.

Perante os estudos efectuados constata-se a existência de níveis de Paratormona (PTH) elevados com

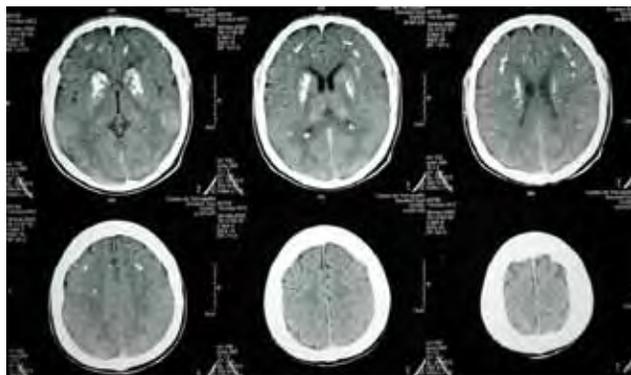


FIG. 1

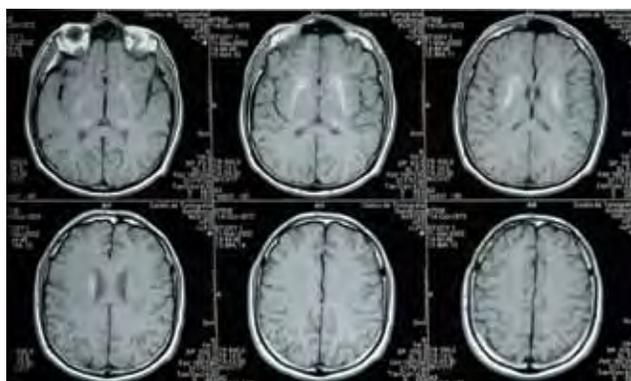


FIG. 2



FIG. 3

níveis de fósforo e vitamina D3 normais.

Dos restantes exames efectuados o ECG apresenta ritmo sinusal de 97 bpm e QT longo, o Rx tórax é normal.

A TC cerebral (Fig. 1) revelou: "... Calcificações profundas envolvendo os gânglios da base bilateralmente e também a substância branca subcortical frontal...".

A RMN cerebral (Fig. 2 e 3) revelou: "...áreas le-

sionais com hipersinal envolvendo de forma bilateral os núcleos caudados, putamens, tálamos e regiões subcorticals frontais. As alterações imagiológicas enquadram-se no quadro de anomalias do metabolismo fosfo-cálcio, sendo de considerar as hipóteses de doença de Fahr e de hipo ou hiperparatiroidismo...".

O cintilograma da tiróide e paratiróides não apresenta alterações e a RMN da tiróide e paratiróides é normal.

Neste momento, perante a clínica, os antecedentes familiares do doente e os resultados dos exames efectuados, sendo excluídas as hipóteses de hipoparatiroidismo ou de hiperparatiroidismo primário, estamos perante um caso de *Hipocalcemia Hereditária – Síndrome de Fahr*.

A terapêutica instituída foi a seguinte: Gluconato de cálcio 1 amp 12/12 h ev, lactato de magnésio 500 mg 2 vezes/dia po, carbonato de cálcio 2 g 3 vezes/dia po, calcitriol 0,25 mg/dia po.

Numa fase inicial, o doente apresentou deterioração progressiva do seu estado geral, com incontinência de esfíncteres e incapacidade de deglutição pelo que houve necessidade de recorrer a entubação naso-gástrica para alimentação.

Após a correcção e normalização dos valores do cálcio sérico, o doente apresenta melhoria clínica progressiva, ficando consciente, colaborante, orientado no espaço e no tempo, sem défices neurológicos, não apresentando qualquer tipo de intercorrência durante o período de internamento.

Ao fim de 26 dias de internamento tem alta clínica, ficando orientado para a Consulta Externa de Medicina para vigilância e seguimento.

Manteve-se sempre estabilizado e assintomático, fazendo a sua actividade normal e sem intercorrências, sendo a terapêutica ajustada periodicamente em função dos resultados analíticos.

Mesmo assim e apesar de terapêutica com calcitriol, magnésio e carbonato de cálcio (6 g/dia) manteve sempre valores de cálcio sérico baixos, da ordem dos 7 a 7,5 mg/dL.

O doente manteve-se durante cerca de três anos e meio em seguimento regular na Consulta Externa Hospitalar, com persistência de hipocalcemia crónica apesar dos suplementos de cálcio. Em Setembro de 2005 o doente abandona a consulta, tendo-se então procedido à sua notificação e convocação para se apresentar na Consulta Externa do Hospital, ao que o doente não deu resposta.

## COMENTÁRIOS

A doença de Fahr, sendo uma doença rara e de incidência familiar com maior incidência na quarta década de vida, também surge em idades mais jovens, tendo neste caso clínico o seu diagnóstico sido atrasado muito provavelmente pela toma de forma irregular de cálcio pelo doente. A forma como a doença se apresentou, deveu-se à sintomatologia decorrente da baixa dos níveis séricos de cálcio, sendo o diagnóstico efectuado no decurso do estudo da causa da hipocalcemia, bem como atendendo aos antecedentes familiares do doente.

No que se refere ao prognóstico, este é reservado pois dado a persistência de valores de cálcio séricos baixos e a necessidade de terapêutica com doses elevadas de cálcio, isto levará à sua deposição progressiva a nível cerebral com a consequente deterioração progressiva do seu estado cognitivo e aparecimento de deficits neurológicos. ■

## Bibliografia

1. <http://jnnp.bmj.com/cgi/content/full/75/8/1163>
2. [www.health.enotes.com/genetic-disorders-encyclopedia/fahr-disease](http://www.health.enotes.com/genetic-disorders-encyclopedia/fahr-disease)
3. Victor, Maurice, et al. Principles of Neurology. 7th ed. New York: McGraw-Hill, 2001
4. [www.uhrad.com/mriarc/mri059](http://www.uhrad.com/mriarc/mri059)
5. [www.ninds.nih.gov](http://www.ninds.nih.gov)
6. [www.whonamedit.com/synd.cfm](http://www.whonamedit.com/synd.cfm)
7. [www.webmd.com/parkinsons-disease/Fahrs-Disease](http://www.webmd.com/parkinsons-disease/Fahrs-Disease)
8. [http://en.wikipedia.org/wiki/Fahr's\\_disease](http://en.wikipedia.org/wiki/Fahr's_disease)