

Doença de Fahr: Um Caso Clínico Inesperado

Fahr's Syndrome: An Unexpected Clinical Case

Alexandra Malheiro, Nicole Pestana, Sofia Granito, Andreia Pestana, Ana Isabel Costa, Maria da Luz Brazão

Resumo

A doença de Fahr, caracteriza-se por depósitos de cálcio no cérebro. Manifesta-se em qualquer idade, mais frequentemente na 4ª década de vida. O quadro clínico é variável, podendo apresentar-se desde a forma assintomática, até à conjugação de diversos sintomas neurológicos, nomeadamente deterioração da função cognitiva (demência), alterações motora ou da linguagem, convulsões, cefaleias, rigidez muscular, entre outros. O diagnóstico geralmente é pela clínica, associada a hipocalcemia e calcificação dos gânglios da base em exames imagiológicos. Trata-se de uma doença incurável, com prognóstico reservado e fatal. Descrevemos um caso clínico de um doente do sexo masculino, 68 anos de idade, com queixas de rigidez muscular generalizada, fasciculações periorais e lentificação dos movimentos de escrita que iniciou estudo complementar após episódios de lipotimias precedidas por calafrios, náuseas e cefaleias holocraneanas. Analiticamente presença de hipocalcemia de 6,2 mg/dL e tomografia computadorizada crânio-encefálica revelou múltiplas calcificações envolvendo os gânglios da base.

Palavras-chave: Doenças dos Gânglios da Base; Calcinose.

Introdução

A doença de Fahr, também designada por calcificação idiopática dos gânglios basais, 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.¹

É uma doença degenerativa pouco comum, com incidência familiar, de transmissão autossómica recessiva, mas com casos descritos de transmissão autossómica dominante. Contudo, existem casos descritos da doença, com incidência esporádica e sem qualquer razão aparente.

Manifesta-se em qualquer idade, mas mais frequentemente na 4ª década de vida, de forma semelhante em ambos os sexos.

O quadro clínico da doença de Fahr é bastante variável.² Pode apresentar-se desde a forma assintomática, até à conjugação de diversos sintomas neurológicos, que incluem

Abstract

Fahr's disease is characterized by deposits of calcium in the brain. It manifests itself at any age, most often in the 4th decade of life. The clinical presentation is variable and can be presented from the asymptomatic form, to the combination of various neurological symptoms, including impaired cognitive function (dementia), motor or language changes, seizures, headache, muscular stiffness, among others. The diagnosis is usually clinical, associated with hypocalcemia and calcification of the basal ganglia in imaging tests. It is an incurable disease, with reserved and fatal prognosis. We describe a case of a 68-year-old male patient, with complaints of generalized muscle rigidity, perioral fasciculations and slowness of writing movements that started a clinical study after the beginning of fainting episodes preceded by chills, nausea and headache. Analytically the presence of hypocalcaemia of 6.2 mg/dL and computed tomography scan showed multiple calcifications involving the basal ganglia.

Keywords: Basal Ganglia Diseases; Calcinosis.

deterioração da função cognitiva (demência), alterações motoras, alteração da linguagem, convulsões, cefaleias, aumento da rigidez muscular. Outros sintomas descritos são lentificação dos movimentos de escrita e manifestações extrapiramidais como parkinsonismo, distonia e tiques.^{1,3,4}

O diagnóstico geralmente é feito pela clínica, associada a hipocalcemia e calcificação dos gânglios da base em exames imagiológicos.

Trata-se de uma doença incurável, com evolução progressiva e irreversível. Devido ao envolvimento do sistema nervoso central, o prognóstico é reservado e eventualmente fatal.⁵

Caso clínico

Descrevemos o caso de um doente do sexo masculino, 68 anos de idade, raça caucasiana, com antecedentes pessoais conhecidos de síndrome de Menière, dislipidemia e história de acidente isquémico transitório (AIT), motivos pelos quais era regularmente seguido em consulta de Medicina Interna. Desconhecia antecedentes familiares.

Recorreu à sua médica assistente após início de múltiplos episódios de lipotimias precedidas por calafrios, náuseas e



Figura 1: Tomografia computadorizada crânio-encefálica

cefaleias holocraneanas intensas. Referia queixas de longa data de rigidez muscular generalizada, fasciculações peri-orais e lentificação dos movimentos de escrita, que se tinham vindo a agravar.

À observação encontrava-se apirético, hemodinamicamente estável, vígil, colaborante, sem alterações da mímica facial ou da linguagem. Apresentava fasciculações peri-orais e um discreto tremor em repouso. Rigidez muscular generalizada. Restante exame objectivo sem alterações de relevo.

Realizou-se *Mini Mental State* com *score* de 27, que para o doente em questão, equivale a defeito cognitivo (com escolaridade superior a 11 anos, o normal seria > 27). Durante a realização do teste, verificou-se lentificação da escrita.

Perante o quadro clínico, procedeu-se à investigação etiológica com a realização de diversos exames complementares de diagnóstico (ECD), que passamos a descrever. O estudo analítico não apresentava alterações, com a excepção de hipocalcemia de 6,2 mg/dL com níveis de PTH, fósforo e vitamina D normais (Tabela 1). Dos restantes exames realizados, o electrocardiograma 12 derivações evidenciou ritmo sinusal, com frequência cardíaca de 71 batimentos por minuto, sem alterações da condução aurículo-ventricular ou sinais de isquemia aguda ou crónica. O Holter de 24 horas manteve-se em ritmo sinusal, com rara actividade ectópica supraventricular incluindo um curto paroxismo de fibrilhação auricular, sendo no global a carga arritmica baixa.

A tomografia computadorizada crânio-encefálica revelou: “presença de múltiplas calcificações envolvendo os gânglios da base, assim como os núcleos dentados e fibras de substância branca provavelmente relacionados com alterações do metabolismo fofocálcico” (Fig. 1).

Pedido estudo complementar que excluiu processos infecciosos (citomegalovírus, toxoplasmose) e doenças autoimunes.

Perante a clínica e os resultados dos ECD realizados, tudo aponta para um caso de doença de Fahr (calcificação idiopática nos gânglios da base).

Foi medicado com carbonato de cálcio (3 g/dia). O doente manteve-se estável e sem referência a nova sintomatologia,

Tabela 1: Estudo analítico

	Rotina
D-dímeros	675,8 ng/mL
Sódio (Na ⁺)	139 mEq/L (136-145)
Potássio (K ⁺)	4,4 mEq/L (3,5-5,1)
Cloro (Cl ⁻)	99 mEq/L (98-107)
Cálcio (Ca ²⁺ total)	6,2 mg/dL (8,6-10,2)
Fósforo	3,5 mg/dL (2,5-4,5)
25 Hidroxicolecalciferol - Vitamina D fósforo	38,7 (30-100 ng/mL - valor adequado)
Tireostimulina (TSH)	2,51 uUI/mL (0,30-4,20)
Tiroxina livre (FT4)	23,5 pmol/L (12-22)
Paratormona (PTH)	21,7 pg/mL (15-65)

mantendo a sua actividade diária sem qualquer limitação. Actualmente, mantém seguimento habitual pela Medicina Interna e na Neurologia e aguarda resultado do teste genético, para confirmação diagnóstica.

Discussão/Conclusão

A doença de Fahr é ainda uma patologia rara, contudo a sua incidência permanece desconhecida. Apesar da maior incidência na quarta década de vida, também surge em qualquer idade.

Anomalias da PTH parecem ser a etiologia mais comum para as calcificações, apesar de a maioria dos casos, ser de natureza idiopática, como o caso aqui descrito, em que não há história familiar conhecida, nem evidência de patologia da paratiróide.

O quadro clínico mais comum é o distúrbio do movimento, que acomete cerca de 55% dos casos (síndrome parkinsoni-

co em 57% dos casos, coreia em 19%, tremor em 8%, distonia em 8% e discinesia orofacial em 3% dos casos).⁶

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

Protecção de Seres Humanos e Animais: Os autores declaram que não foram realizadas experiências em seres humanos ou animais.

Direito à Privacidade e Consentimento Informado: Os autores declaram que nenhum dado que permita a identificação do doente aparece neste artigo.

Conflitos de Interesse: Os autores declaram a inexistência de conflitos de interesse na realização do presente trabalho.

Fontes de Financiamento: Não existiram fontes externas de financiamento para a realização deste artigo.

Correspondência: Alexandra Malheiro
alexandramalheiro82@gmail.com
Serviço de Medicina Interna, Hospital Central do Funchal,
Funchal, Portugal
Avenida Luís de Camões, nº 57, 9004-514 Funchal

Recebido: 06/07/2016

Aceite: 03/11/2016

REFERÊNCIAS

1. Benke T, Karner E, Seppi K, Delazer M, Marksteiner J, Donnemiller E. Subacute dementia and imaging correlates in a case of Fahr disease. *J Neurol Neurosurg Psychiatry*. 2004; 53: 153-8.
2. Castro ML, Borba VZ. Síndrome de Fahr e distúrbios do metabolismo do cálcio. *Rev Neurociências*. 1999;7:22-7.
3. WebMED. Familiar Idiopathic Basal Ganglia Calcification [consultado 6 Junho 2016] Disponível em: <http://www.webmd.com/parkinsons-disease/fahrs-disease>
4. Konig P. Psychopathological alterations in cases of symmetrical basal ganglia sclerosis. *Biol Psychiatry*. 1989; 25:459-68.
5. National Institute of Neurological Disorders and Stroke [Consultado 5 Junho 2016] Disponível em: <http://www.ninds.nih.gov/disorders/fahrs/fahrs.htm>
6. Gomille T, Meyer RA, Falkai P, Gaebel W, Kongshausen T, Christ F. Prävalenz und klinische Bedeutung computertomographisch gesicherter idiopathischer Stammganglienverkalkungen. *Radiologe*. 2001;4: 205-10.