

Trabalhos Científicos

Título: Doença De Fahr Versus Hipoparatiroidismo Primário

Autores: LARA VASCONCELOS (UNIFESP), HANNA CAMILO (UNIFESP), CAMILLE MINALI (UNIFESP), ANA LUIZA DRUMOND (UNIFESP), DENISE FLYGARE (UNIFESP), CARLA PELLEGRINI (UNIFESP), NATHALIA KLAUTAU (UNIFESP), BÁRBARA RIBEIRO (UNIFESP), ANGELA SPINOLA (UNIFESP), ADRIANA SIVIERO-MIACHON (UNIFESP), FABÍOLA ESGRIGNOLI (UNIFESP), LENE GARCIA (UNIFESP)

Resumo: A doença de Fahr é caracterizada por calcificação bilateral simétrica de áreas do cérebro, mais comumente dos gânglios da base, associada ou não a alterações neurológicas e ocorre de forma idiopática. No entanto, diversas patologias podem ocasionar calcificações intracerebrais e quando identificada a etiologia, como no hipoparatiroidismo, o termo Fahr deixa de ser utilizado. Paciente I.V.L.P., feminino, 12 anos, nascida a termo, sem intercorrências no período gestacional e neonatal. Paciente iniciou quadro de crises convulsivas em vigência de febre desde os 10 meses de idade, sem melhora com uso de anticonvulsivante. Durante investigação realizada tomografia de crânio que constatou calcificações simétricas nos núcleos da base e substância branca subcortical de forma simétrica bilateral. Aos 10 anos apresentou quadro de parestesia, sendo levada ao pronto socorro onde foi constatada com hipocalcemia, necessitando de reposição de cálcio parenteral e encaminhada ao serviço de Endocrinologia Pediátrica. Ao exame físico inicial peso 36kg, estatura 135,6cm (estatura-alvo 156,5cm), M2P2, não apresentava lesões em pele e mucosas, e nem outras alterações. Segundo relato materno paciente sempre apresentou dificuldade no aprendizado, não tendo sido alfabetizada ainda. Os exames evidenciavam CaT 6,2mg/dL (VR 8,8 - 10,8), CaI 0,8mmol/L (VR 1,1 - 1,35), P 8,6mg/dL (VR 4,5 - 5,5) e PTH 7,3pg/mL (VR 15 - 65). Diante da clínica de hipocalcemia com alteração no metabolismo do cálcio e imagem de calcificação, fechado o diagnóstico de hipoparatiroidismo e iniciado tratamento com calcitriol e carbonato de cálcio. Paciente evoluiu assintomática, não apresentou novos episódios de crise convulsiva, não foram evidenciadas outras doenças autoimunes até então e obteve melhora laboratorial: CaT 8,1mg/dL, CaI 0,95mmol/L, P 6,8mg/dL, PTH 10pg/mL e RXIO 15anos (IC 12 anos). O hipoparatiroidismo primário cursa com hipocalcemia, hiperfosfatemia e valores de PTH baixos ou inapropriadamente normais. A clínica depende da duração e gravidade da hipocalcemia, dentre as manifestações estão parestesia, câibras, fadiga, convulsão, entre outras. Calcificações nos gânglios da base são uma manifestação de hipoparatiroidismo de longa data, que pode se manifestar de forma assintomática ou com sintomas neurológicos e psiquiátricos. O tratamento precoce pode prevenir as calcificações e distúrbios neurológicos e é realizado com reposição de cálcio e calcitriol. Conclui-se então a importância da investigação do metabolismo do cálcio diante do quadro de crise convulsiva, pois como visto no caso em que mesmo com tomografia demonstrando calcificações houve atraso na investigação com consequente repercussão neurológica. Importante mencionar que não se pode afirmar que seja um hipoparatiroidismo isolado, pois pode fazer parte da Síndrome Poliendócrina Autoimune do Tipo 1 que está associada a outras doenças autoimunes devido a mutações no gene AIRE, sendo necessário manter acompanhamento constante.