

Trabalhos Científicos

Título: Pseudohipoparatiroidismo No Diagnóstico Diferencial De Crises Convulsivas: Uma Série De Casos De Síndrome De Fahr

Autores: Introdução: O pseudohipoparatiroidismo (PHP) consiste em uma condição clínica rara, caracterizada por resistência dos órgão-alvos ao paratormônio (PTH), levando à hipocalcemia e hiperfosfatemia, com fosfatase alcalina e função renal normais. O PHP associado a sintomas neurológicos e calcificação de gânglios da base caracteriza a Síndrome de Fahr. A depender do tipo de variante patogênica, o PHP pode ser classificado em tipo 1 (distúrbios relacionados ao gene GNAS) ou tipo 2 (defeitos na sinalização intracelular). Objetivos: Descrição dos casos: Foram avaliados quatro pacientes pediátricos (três do sexo masculino e um do sexo feminino) com idade ao diagnóstico variando entre 8 e 12 anos. As manifestações clínicas ao diagnóstico foram crises convulsivas (n= 3) e tetania (n= 1). Todos foram tratados inicialmente como epilepsia com anticonvulsivantes, sem melhora clínica. Todos os pacientes apresentavam calcificações bilaterais e simétricas em gânglios da base, tálamo e/ou substância branca, consistentes com a Síndrome de Fahr. Ao diagnóstico, foram constatados hipocalcemia (média de 5,75 mg/dL, mínimo de 4,8 mg/dL e máximo de 6 mg/dL), hiperfosfatemia (média de 9,8 mg/dL, mínimo de 8,4 mg/dL e máximo de 11 mg/dL) e níveis elevados de PTH (média de 381 pg/mL, mínimo de 316 pg/mL e máximo de 501 pg/mL). O tratamento instituído incluiu doses médias de calcitriol de 1,37 mcg/dia (1 - 1,75 mcg/dia) e carbonato de cálcio de 1950 mg/dia de cálcio elementar (1400 - 2500 mg/dia). No seguimento, a maioria evoluiu com boa resposta clínica, mantendo normocalcemia. Um dos pacientes não apresentou controle satisfatório por falta de adesão ao tratamento. A análise molecular foi realizada em apenas um dos casos, sem identificação de variantes patogênicas. Metodologia: Resultados: Conclusão: Discussão: Crise convulsiva foi a manifestação predominante na série. Os quatro pacientes apresentaram diagnóstico inicial de epilepsia. Todos receberam o diagnóstico de PHP de forma tardia, ilustrando a importância da investigação de distúrbios do metabolismo do cálcio diante de crise convulsiva inédita. Embora a avaliação genética colabore para a classificação do subtipo de PHP, a ausência de achados patogênicos ou a impossibilidade de sua realização não exclui o diagnóstico clínico-laboratorial e não retarda o início da terapêutica. Observa-se bom controle clínico e laboratorial com calcitriol e carbonato de cálcio na maioria dos pacientes, sendo a adesão ao tratamento um desafio no manejo da doença. Conclusão: O diagnóstico da PHP ainda é realizado de forma tardia. A avaliação do metabolismo do cálcio é crucial na investigação de crises convulsivas. O diagnóstico molecular pode auxiliar na identificação de etiologia, mas não é imperativo para início da terapêutica. A adesão ao tratamento impacta no controle da doença. Relatos de série de casos podem contribuir para o diagnóstico e tratamento mais precoce de doenças raras.

Resumo: MARIA AMÉLIA DE JESUS RAMOS ALBUQUERQUE (HOSPITAL DAS CLÍNICAS DA UFPE), PRISCILLA MAYARA PADILHA RIBEIRO (HOSPITAL DAS CLÍNICAS DA UFPE), CAROLINA DONAIRE SOUSA (HOSPITAL DAS CLÍNICAS DA UFPE), ANA HERMÍNIA DE AZEVEDO FERREIRA (HOSPITAL DAS CLÍNICAS DA UFPE), TACIANA DE ANDRADE SCHULER (HOSPITAL DAS CLÍNICAS DA UFPE), BÁRBARA GUIOMAR SALES GOMES DA SILVA (HOSPITAL DAS CLÍNICAS DA UFPE), JACQUELINE ARAÚJO (HOSPITAL DAS CLÍNICAS DA UFPE), ANA BEATRIZ OLIVEIRA BARBOSA (HOSPITAL DAS CLÍNICAS DA UFPE), BRUNA PATRÍCIA RAMOS MARTINS (HOSPITAL DAS CLÍNICAS DA UFPE), VIRGÍNIA MARIA DE GARCIA ALVES FEITOSA (HOSPITAL DAS CLÍNICAS DA UFPE), JULIANA CORDEIO ACIOLI (HOSPITAL DAS CLÍNICAS DA UFPE), ANA CAROLINA DE SOUZA VASCONCELOS (HOSPITAL DAS CLÍNICAS DA UFPE)