

Trabalhos Científicos

Título: Síndrome De Fahr Em Paciente Pediátrico Com Pseudo-Hipoparatiroidismo

Autores: YASMIM MENDES SILVA (IRMANDADE SANTA CASA DE MISERICÓRDIA DE SÃO PAULO), CLAUDIA AMBROSIO POLLONI (IRMANDADE SANTA CASA DE MISERICÓRDIA DE SÃO PAULO), YARA MENDES SILVA (UNIVERSIDADE FEDERAL DE JUIZ DE FORA), NATALIA SAORI NAKATA (IRMANDADE SANTA CASA DE MISERICÓRDIA DE SÃO PAULO), LAÍS MARIA GASPAR COELHO (IRMANDADE SANTA CASA DE MISERICÓRDIA DE SÃO PAULO), MARCELLA GONÇALVES FERREIRA (IRMANDADE SANTA CASA DE MISERICÓRDIA DE SÃO PAULO), LUCIANA ANDREA DIGIERI CHICUTO (IRMANDADE SANTA CASA DE MISERICÓRDIA DE SÃO PAULO), RODRIGO DAVID PEREIRA (IRMANDADE SANTA CASA DE MISERICÓRDIA DE SÃO PAULO), CAMILA NOURA DE BRITO (IRMANDADE SANTA CASA DE MISERICÓRDIA DE SÃO PAULO), CARLOS ALBERTO LONGUI (IRMANDADE SANTA CASA DE MISERICÓRDIA DE SÃO PAULO)

Resumo: Introdução: A síndrome de Fahr é caracterizada por calcificações intracerebrais bilaterais e simétricas, geralmente em áreas responsáveis pela função motora, como gânglios da base e tálamo. Apenas 0,24-2% da população acometida por esta síndrome encontra-se na faixa etária pediátrica. Na infância, a principal causa é o hipoparatiroidismo, um distúrbio metabólico relacionado à deficiência da síntese ou secreção do paratormônio (PTH), que pode causar hipocalcemia e hiperfosfatemia com níveis baixos ou inapropriadamente normais de PTH. Quando há resistência dos órgãos-alvo à ação do PTH, denomina-se pseudo-hipoparatiroidismo. O tratamento adequado previne a progressão das calcificações. Descrição do caso: Este trabalho irá relatar o caso de uma paciente de 8 anos, hígida, de raça amarela, que deu entrada em pronto socorro infantil por um quadro agudo de tontura, espasmos de membros superiores, trismo de mandíbula e perda de consciência de aproximadamente dez minutos com melhora espontânea, havia apresentado quadro semelhante há três anos sem investigação na época. A avaliação laboratorial mostrou hipocalcemia, hiperfosfatemia, diminuição do calcitriol e paratormônio elevado. Ao realizar tomografia computadorizada de crânio evidenciou-se calcificações bilaterais e simétricas em regiões nucleocapsulares, na substância branca subcortical e frontoparietais. Paciente realizou tratamento com gluconato de cálcio intravenoso, carbonato de cálcio e calcitriol, ambos via oral, com melhora clínica. Discussão: Os sinais clínicos de pseudohipoparatiroidismo se apresentam majoritariamente com parestesia, hiperreflexia e tetania, no entanto, em alguns casos podem surgir sintomas neurológicos e psiquiátricos. O paciente deste relato apresentou dois sintomas neurológicos, mas deve ser reforçado que na maioria das vezes, a calcificação intracraniana não gera sintomas, sendo um achado acidental em exame de imagem. Conclusão: Este caso clínico demonstra a necessidade de investigação neurológica em situações de hipocalcemia sintomática, pois, a intervenção precoce pode prevenir agravos às lesões irreversíveis no sistema nervoso central.