



22 A 26
DE OUTUBRO
DE 2024
FLORIANÓPOLIS - SC



Trabalhos Científicos

Título: Síndrome De Fahr Secundária A Pseudohipoparatiroidismo: Um Relato De Caso

Autores: LARISSA CANO COSTA BARROS (HOSPITAL DAS CLÍNICAS HC/UFPE), GABRIELA DE ALMEIDA DE ALMEIDA MADRUGA (HOSPITAL DAS CLÍNICAS HC/UFPE), MARCELA DE ABREU E LIMA SALMITO (HOSPITAL DAS CLÍNICAS HC/UFPE), MARIA CLARA GONÇALVES MACIEL (HOSPITAL DAS CLÍNICAS HC/UFPE), MARIA EDUARDA NEIVA NOVAES ANTUNES LIMA (HOSPITAL DAS CLÍNICAS HC/UFPE), FILIPE MARINHO PINHEIRO DA CÂMARA (HOSPITAL DAS CLÍNICAS HC/UFPE)

Resumo: A Síndrome de Fahr (SF), é uma condição rara com calcificações cerebrais, que pode resultar em distúrbios neurológicos graves, podendo ser primária ou secundária a disfunção paratireoidiana, como o pseudohipoparatiroidismo. O pseudohipoparatiroidismo, uma desordem genética rara, leva à resistência ao paratormônio (PTH), resultando em hipocalcemia e hiperfosfatemia. Este trabalho aborda manifestações clínicas, diagnóstico e seguimento de um paciente com a Síndrome de Fahr associada ao pseudohipoparatiroidismo. Paciente, 9 anos, sexo feminino, admitido em emergência neurológica com história de crise convulsiva tônico clônica generalizada, acompanhado de sialorreia, sem liberação esfíncteriana com duração aproximada de 10 minutos. Paciente com diagnóstico de epilepsia, em uso de fenobarbital há 1 mês. Realizado tomografia de crânio que evidenciou calcificação bilateral simétricas em núcleos da base e exames laboratoriais com hipocalcemia (5,5mg/dL), hiperfosfatemia (9mg/dL) e elevação de PTH (826mg/dL). Nesse mesmo internamento, foi realizada a substituição do fenobarbital pelo ácido valproico. Transferida posteriormente para hospital de referência em endocrinologia pediátrica para melhor investigação do quadro. Iniciado correção dos distúrbios hidroeletrólíticos, com reposição de cálcio via venosa, posteriormente por via oral. Devido a hiperfosfatemia importante e refratária às medidas iniciais, foi iniciado quelante de fósforo. Realizou também EEG sem alterações, corroborando para o diagnóstico de crise convulsiva secundária à SF. Com isto, foi suspenso anticonvulsivantes. Paciente apresentou melhora dos níveis séricos de cálcio e fósforo, permaneceu estável clinicamente, sem apresentar novas crises convulsivas, recebendo alta com calcitriol e cálcio via oral para acompanhamento ambulatorial. A hipocalcemia, especialmente quando associada ao pseudohipoparatiroidismo, pode levar a complicações neurológicas graves, como crises epiléticas. Nesta paciente, a resistência ao PTH resultou em hipocalcemia e hiperfosfatemia, agravando seu quadro clínico. A presença de calcificações cerebrais simétricas nos núcleos da base, característica da Síndrome de Fahr, sugere uma contribuição significativa para os sintomas neurológicos. A correção dos níveis de cálcio e a normalização dos eletrólitos resultaram na melhora clínica, indicando que o manejo adequado é fundamental. Este caso destaca a importância da investigação de alterações metabólicas em pacientes pediátricos com crises convulsivas recorrentes. A identificação e tratamento da hipocalcemia foram cruciais para o controle das convulsões. A possível associação com a Síndrome de Fahr sugere a necessidade de seguimento para monitorar a progressão das calcificações cerebrais e da função neurológica.