

Doença de Fahr – a propósito de um caso clínico

Joana Alexandre*, António Gamito**

Resumo:

A doença de Fahr é uma doença neuropsiquiátrica rara caracterizada por calcificação dos gânglios basais, podendo-se manifestar por alterações do movimento, demência e doenças afectivas. O diagnóstico é feito através de métodos imagiológicos (TAC ou RMN CE). É apresentado um caso clínico de doença de Fahr, em que os primeiros sintomas de doença foram alterações do humor.

Palavras chave: Síndrome de Fahr; Doença Neuropsiquiátrica; Sintomas Afectivos.

Fahr's Disease – about a clinical case

Abstract:

Fahr's disease is a rare neuropsychiatric disorder with calcification of the basal nucleus. Its symptoms include movement disorders, dementia and affective disorders. The diagnosis is made with brain image particularly CAT or MRI. The authors describe a clinical case of Fahr's disease, which presented initially with affective symptoms.

Keywords: *Fahr's Disease; Neuropsychiatric Disorder; Mood Symptoms.*

INTRODUÇÃO

A doença de Fahr é uma doença neuropsiquiátrica rara caracterizada por calcificação bilateral e simétrica dos gânglios basais, centro semi-oval e núcleo dentado do cerebelo. Clinicamente pode-se manifestar por alterações do movimento (tipicamente uma síndrome rígido hipocinético), demência subcortical e alterações do humor. A sua expressão clínica pode ser, no entanto, muito variável, podendo também manifestar-se por crises convulsivas ou sintomas psiquiátricos ou neurológicos atípicos.

A sintomatologia é independente da localização cerebral ou do volume dos depósitos, mas maiores volumes de calcificação parecem estar associados a maior incidência de sintomatologia extrapiramidal. Há uma alta incidência de sintomas afectivos orgânicos como manifestação inicial de doença de Fahr – 21% segundo um estudo com 62 doentes realizado na Alemanha (Taxer 1986). No estudo referido, 40% dos doentes tinham inicialmente manifestações psiquiátricas.

A patogénese das alterações motoras e cognitivas da síndrome de Fahr baseia-se na disfunção das conexões cortico-basais e das suas ligações hemisféricas.

A doença pode ser familiar ou esporádica, e os doentes apresentam frequentemente (mas nem sempre) alterações analíticas do metabolismo fosfocálcico – a principal

causa é o hiperparatiroidismo (primário ou secundário). O diagnóstico é feito através da TAC CE ou RMN CE, que identificam depósitos de cálcio nos gânglios basais. A terapêutica consiste na correcção do metabolismo fosfocálcico (quando está alterado) e em terapêutica sintomática.

Caso Clínico

Trata-se de uma doente do sexo feminino, de 44 anos, casada, doméstica, natural da Guarda, residente na Amadora.

Foi trazida pela polícia em Agosto de 2006 ao serviço de urgência do Hospital Fernando Fonseca, por agitação psicomotora e heteroagressividade.

O quadro tinha tido início há cerca seis meses. A doente teria ficado progressivamente com mais energia, boa disposição e maior capacidade de que a habitual para realizar as tarefas domésticas. Não apresentava outras alterações relevantes, como insónia ou agitação psicomotora. Esta fase teria durado cerca de dois meses, e terminou gradualmente. A doente inicia então um quadro de tristeza, anedonia, lentificação, perda de energia (deixou de fazer todas as tarefas domésticas), isolamento social (deixou de sair de casa, tendo passado cerca de dois meses sem sair à rua), sem alterações do sono ou do apetite. Refere também que começou a perceber que o marido passava mais tempo que o habitual num quintal de um vizinho,

e que isso poderia significar que ele e os vizinhos lhe queriam fazer mal, através de “bruxedos” (*sic*). Progressivamente foi-se apercebendo que o plano para lhe fazer mal se foi estendendo a toda a vizinhança, e que apenas três vizinhos não estavam do lado do marido para lhe fazer mal. Diz que se sentia vigiada por eles, e por isso deixou de sair de casa. Nega alguma vez ter ouvido os vizinhos, o marido (ou outras pessoas) falarem sobre isso. Atribui a perseguição a “inveja” (*sic*), mas não sabe explicar de que forma e com que objectivos é feita. A partir dessa altura passou a ser agressiva verbal e fisicamente com o marido, e os episódios de violência em casa passaram a ser tão frequentes que o marido pediu ao delegado de saúde da área o internamento compulsivo da mulher – após ter sido conduzida ao serviço de urgência foi internada voluntariamente no Serviço de Psiquiatria do Hospital Fernando Fonseca.

Tem antecedentes de psicose puerperal aos 24 anos, após o nascimento do seu único filho. Na altura esteve internada duas semanas no Hospital da Guarda, após a alta foi acompanhada na consulta de psiquiatria durante cerca de um ano, tendo feito medicação que desconhece. Desde aí abandonou a medicação e a consulta, tendo estado sem sintomas até ao presente episódio.

Não tem antecedentes familiares relevantes: a mãe faleceu aos 62 anos de enfarte agudo do miocárdio, não tendo outras patologias

conhecidas; o pai tem 81 anos e teve um AVC aos 75, ficando afásico desde aí. Teve 5 irmãos: uma faleceu aos 15 dias de vida (desconhece a causa); outro faleceu aos 21 anos de acidente de viação e os restantes são saudáveis. Tem um filho de 20 anos, também saudável, que não reside com os pais há cerca de um ano.

A doente desconhece problemas da gravidez

ou do parto, nega doenças durante a infância. Estudou até à quarta classe, que terminou aos 13 anos (reprovou dois anos) e a partir daí trabalhou no campo com a família. Casou aos 22 anos, e aos 32 veio com o marido para a Amadora e deixou de trabalhar fora

de casa. Admite ter uma relação conflituosa com o marido desde o início do casamento, devido ao facto de o marido beber álcool em excesso e por vezes ser agressivo (a doente nunca tinha sido agressiva para o marido até à crise actual). Nega quaisquer problemas de saúde, para além do episódio de psicose

pós-parto. Vai regularmente à consulta do seu médico de família, onde faz análises e exames de rotina.

À observação a doente apresentava-se com bom estado de higiene e nutrição, aspecto cuidado; atitude pouco colaborante (sendo muito evasiva nas respostas às questões colocadas); com alguma lentificação motora; discurso provocado, de frases curtas, com

muitas pausas, pobre e por vezes pueril sem alterações sintácticas ou semânticas; tinha uma ideação delirante de conteúdo persecutório, pobre e mal estruturado; não apresentava alterações da percepção; tinha humor depressivo, afectos conservados;

sem alterações do julgamento ou da volição; com crítica parcial para o episódio (reconhecendo os sintomas depressivos, mas sem crítica para os sintomas psicóticos). Apresentava-se vigil, orientada em todas as referências, com dificuldades na memória recente, e dificuldades no pensamento

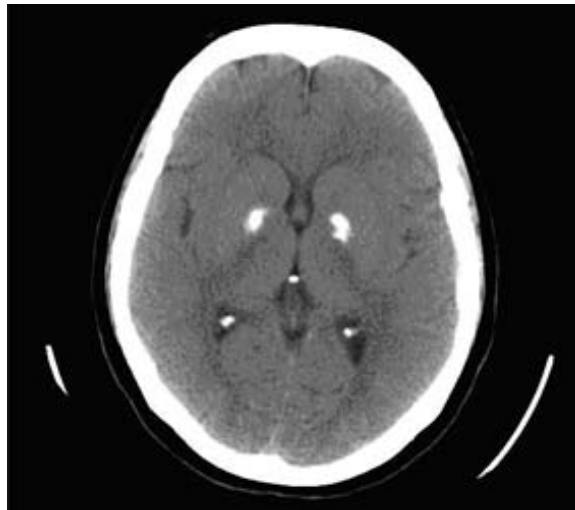


Figura 1

abstracto. O exame neurológico sumário não revelou alterações.

Por se tratar de uma doente com aparentes dificuldades cognitivas, que não eram totalmente justificadas pelo quadro clínico, foi pedida uma avaliação neuropsicológica que concluiu haver um “quadro de deterioração cognitiva de declínio ligeiro a moderado, caracterizado por lentificação; defeito nas memórias de dígitos, verbal interferida, imediata, verbal associativa e semântica; baixa fluência verbal, discalculia para cálculo mental e cálculo escrito, dispraxia ideomotora e defeito do pensamento crítico.”

Foi feita uma TAC CE que revelou calcificações palidais bilaterais, sugestivas de síndrome de Fahr (Figura 1). Foi posteriormente realizada uma RMN CE que revelou deposição cálcica putaminal bilateral, discretamente exuberante em

relação ao grupo etário, sugerindo doença de Fahr (Figura 2).

Analicamente, a doente não apresentava quaisquer alterações do hemograma, glicémia, função renal e hepática, ionograma, cálcio e fósforo, serologias para hepatite B e C, HIV, VDRL, vitamina B12 e ácido fólico, função tiroideia e hormona paratiroideia.

A doente tinha sido medicada na urgência com haloperidol 5mg im, e fez um episódio de distonia aguda, que cedeu à medicação anticolinérgica (biperideno 5mg im). Foi durante o internamento medicada com olanzapina 10

mg à noite e lamotrigina 25 mg à noite. Após o diagnóstico de doença de Fahr foi retirado o antipsicótico atípico e a lamotrigina e iniciou terapêutica com divalproato de sódio 1000 mg/d.

Após a alta a doente foi encaminhada para a consulta de psiquiatria e consulta de

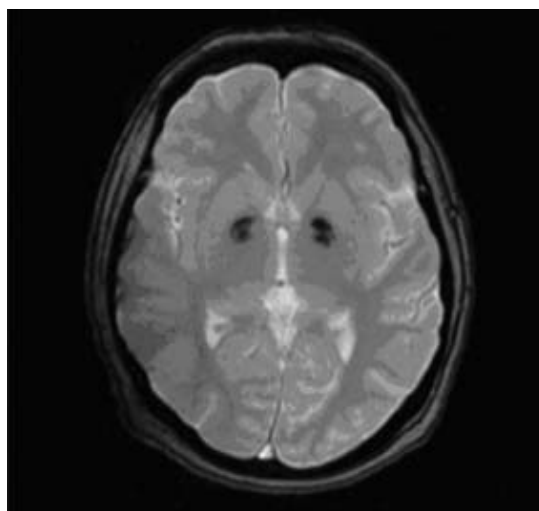


Figura 2

neurologia. Tem estado sem sintomatologia psiquiátrica, mas tem tido rigidez muscular e dificuldades progressivas na marcha.

CONSIDERAÇÕES FINAIS

Apesar da sua raridade, a doença de Fahr deve fazer parte do diagnóstico diferencial de quadros afectivos atípicos, ou em doentes que apresentem alterações do comportamento e alterações cognitivas ou sintomas extrapiramidais. O diagnóstico é imagiológico, através da TAC CE ou RMN CE, mas deverá ser complementado por avaliação analítica que inclua cálcio, fósforo, paratormona, hormonas tiroideias.

Este caso ilustra a dificuldade de se fazer o diagnóstico apenas pela clínica, já que se tratava de uma doente com um quadro de perturbação bipolar relativamente típico (inclusivamente com antecedentes de psicose pós parto há 20 anos atrás), em que apenas a suspeita de alterações cognitivas (através da lentificação, pobreza do discurso, puerilidade – que no entanto podem estar presentes em quadros de depressão) motivou o pedido de TAC CE, que veio esclarecer o diagnóstico. Há outros dados na história sugestivos de doença de Fahr, como o facto de a doente fazer no Serviço de Urgência um episódio grave de distonia aguda apenas com 5 mg de haloperidol; e o aparecimento súbito de

episódios repetidos de violência física grave para com o marido (ausentes até então, apesar de o marido ser abusivo com a doente desde há anos), o que poderia sugerir alteração orgânica.

Bibliografia

1. Cartier L, Passig C, Gormaz A, Lopez J. [Neuropsychological and neurophysiological features of Fahr's disease] *Rev Med Chil.* 2002 Dec;130(12):1383-90.
2. Cummings JL, Gosenfeld LF, Houlihan JP, McCaffrey T. Neuropsychiatric disturbances associated with idiopathic calcification of the basal ganglia. *Biol Psychiatry.* 1983 May;18(5):591-601.
3. el Maghraoui A, Birouk N, Zaim A, Slassi I, Yahyaoui M, Chkili T. [Fahr syndrome and dysparathyroidism. 3 cases] *Presse Med.* 1995 Sep 30;24(28):1301-4.
4. Gluck-Vanlaer N, Fallet A, Plas J, Chevalier JF. [Depression and calcinosis of the basal ganglia: apropos of a case] *Encephale.* 1996 Mar-Apr;22(2):127-31.
5. Konig P, Haller R. [Results of a study of a family with aggregated occurrence of bilateral symmetrical basal ganglia calcinosis]; *Eur Arch Psychiatry Neurol Sci.* 1985;234(5):325-34.
6. Konig P. Psychopathological alterations in cases of symmetrical basal ganglia sclerosis. *Biol Psychiatry.* 1989 Feb 15;25(4):459-68.
7. Modrego PJ, Mojonero J, Serrano M, Fayed N. Fahr's syndrome presenting with pure and progressive presenile dementia. *Neurol Sci.* 2005 Dec;26(5):367-9.
8. Taxer F, Haller R, Konig P. [Clinical early symptoms and CT findings in Fahr syndrome]. *Nervenarzt* 1986 Oct;57(10):583-8.

Alterações Neuropsiquiátricas da Doença de Parkinson

Ana Peixinho*; Ana Luísa Azevedo**; Rita Moiron Simões***

Resumo:

A Doença de Parkinson atinge hoje aproximadamente 1% da população mundial com mais de 65 anos. São cada vez mais bem conhecidas as manifestações neuropsiquiátricas que se associam à doença e/ou ao tratamento. Pretendemos nesta revisão abordar sumariamente a epidemiologia, fisiopatologia e diagnóstico da Doença de Parkinson, destacando as alterações neuropsiquiátricas: depressão, ansiedade, psicose, demência, perturbações do sono, síndrome de desregulação da dopamina.

Palavras-Chave: Doença de Parkinson; Depressão; Ansiedade; Psicose; Demência; Perturbações do Sono; Síndrome de Desregulação da Dopamina.

Neuropsychiatric Manifestations of Parkinson's Disease

Abstract:

Parkinson's disease affects about 1% of the world population older than 65 years. It's most frequently considered a movement disorder, but the neuropsychiatric manifestations associated with the disease and/or its treatment may be of equal or greater significance in some patients.

We will discuss briefly the epidemiology, physiopathology and diagnosis of Parkinson's disease, highlighting the neuropsychiatric manifestations: depression, anxiety, psychosis, dementia, sleep disorders, dopamine dysregulation syndrome.

Keywords: *Parkinson's disease; Depression; Anxiety; Psychosis; Dementia; Sleep Disorders; Dopamine dysregulation syndrome.*

INTRODUÇÃO

A Doença de Parkinson (DP) foi descrita pela primeira vez por James Parkinson em 1817 no seu livro *Essay on the Shaking Palsy*¹. Para além da descrição das alterações¹ motoras típicas, Parkinson afirmou que “os sentidos e o intelecto não estão afectados”, o que se comprovou ser incorrecto mais tarde.

Epidemiologia

A DP atinge aproximadamente 1% da população mundial com mais de 65 anos. Pensa-se que com o progressivo envelhecimento da população, a incidência e prevalência desta doença venham a aumentar no futuro². Estão descritas significativas variações geográficas, sendo a