

DOENÇA DE FAHR FAHR'S DISEASE

Danilo de Assis Pereira¹, Mariana Ortega Perez², Sandro Blasi Esposito³, Marta Wey Vieira³

Paciente do sexo feminino, 15 anos, admitida com história de crises convulsivas desde os 12 anos. Nasceu de parto cesárea, pesou 3.130 g, mediu 49 cm, antecedente neonatal de laringomalácia. Mãe refere atraso no desenvolvimento neuropsicomotor - início da deambulação com dois anos de idade, após tratamento fisioterápico, além de dificuldade na aprendizagem escolar. Pai hipertenso e diabético. Mãe com hipercolesterolemia e hipotireoidismo. Irmã de 16 anos hígida. Sem antecedente de consanguinidade ou história de comprometimento neurológico na família.

Ao exame: discreta exoftalmia, ataxia e disdiadococinesia. O eletroencefalograma evidenciou sinais raros sugestivos de atividade paroxística. À tomografia computadorizada de crânio chama atenção a presença de calcificações, envolvendo a cabeça do núcleo caudado, globo pálido e putâmen, bilateralmente (Figura 1). Resultados normais: sorologias para citomegalovírus e rubéola, mapeamento de retina, erros inatos do metabolismo, cálcio ionizável e PTH.

Atualmente, faz uso de oxcarbamazepina 600 mg, com controle das crises desde junho de 2010. Quando correlacionados os achados com a história clínica típica e química do sangue normal, aventou-se o diagnóstico de doença de Fahr.

A **doença de Fahr**, epônimo para **calcinose estriado-pálido-denteada idiopática**, diz respeito à calcificação idiopática bilateral dos núcleos da base. Trata-se de uma doença de herança autossômica dominante, embora haja relatos de casos esporádicos e de herança autossômica recessiva. A etiologia da doença de Fahr ainda é incerta, apesar da recente associação com o cromossomo 14q1.

As manifestações clínicas ocorrem entre os 30 e 60 anos de idade. Os pacientes apresentam características típicas de uma doença degenerativa, com deterioração progressiva da cognição, disartria, sinais extrapiramidais, ataxia, perda de atividades motoras, paralisia espástica simétrica, atetose e atrofia óptica.²

O diagnóstico é realizado por meio da tomografia computadorizada de crânio, que revela a presença de calcificações dos núcleos da base. É fundamental, também, a avaliação laboratorial, incluindo cálcio sérico total e ionizado, calciúria, paratormônio, fósforo, magnésio, cobre, ceruloplasmina, além de funções tireoidiana, renal e hepática, a fim de identificar outros possíveis diagnósticos diferenciais que possam cursar com calcificações.^{1,2,4}

O tratamento deve ser direcionado ao controle dos sintomas bem como recuperação funcional, melhora da qualidade de vida e prevenção de complicações e, quando possível, da progressão da doença.^{1,2,5,6}

REFERÊNCIAS

1. Geschwind DH, Loginov M, Stern JM. Identification of a locus on chromosome 14q for idiopathic basal ganglia calcification (Fahr's disease). *Am J Hum Genet.* 1999;65:764-72.
2. Fahr T. [Idiopathic calcification of the cerebral vessels]. *Zentralbl Allg Pathol Pathol Anat.* 1930;50:129-33.
3. Faria AV, Pereira IC, Nanni L. Computerized tomography findings in Fahr's syndrome. *Arq Neuropsiquiatr.* 2004;62:789-92.
4. Kümmer A, Castro M, Caramelli P, Cardoso F, Teixeira AL. Alterações comportamentais graves em paciente com Doença de Fahr. *Arq Neuropsiquiatr.* 2006;64(3-A):645-9.
5. Malik R, Panday VK, Naik D. Fahr's disease: a rare neurodegenerative disorder. *Int J Radiol Image.* 2004;14:383-4.
6. Hasan A, Bajpai G, Varshney N. Fahr's Disease: case report. *J Indian Acad Clin Med.* 2007;8:260-1.

Rev. Fac. Ciênc. Méd. Sorocaba, v. 15, n. 2, p. 38, 2013

1. Acadêmico do curso de Medicina - FCMS/PUC-SP

2. Residente em Clínica Médica - FCMS/PUC-SP

3. Professor (a) do Depto. de Medicina - FCMS/PUC-SP

Recebido em 9/3/2013. Aceito para publicação em 26/3/2013.

Contato: daniloassis@live.com



Figura 1. Tomografia Computadorizada de Crânio mostra calcificações envolvendo a cabeça do núcleo caudado, globo pálido e putâmen bilateralmente.