SAÚDE MENTAL
Edição XXIII
Desafios da Prevenção, Diagnóstico, Tratamento e Cuidado na Sociedade Moderna

Capítulo 13

SÍNDROMES RARAS NA PSIQUIATRIA E SEUS DESAFIOS CLÍNICOS E TERAPÊUTICOS – PARTE I

ANA CAROLINA HANAUER DA SILVEIRA[1]
ANA CAROLINA RICHETTI DURAN[1]
ANA CLARA SIMAS PERUFO[1]
BEATRIZ PAIM PIENIZ[1]
CAROLINE CIPRANDI VIEIRA[1]
GABRIEL HENRIQUE GRAFF[1]
ISADORA WALBER MACHADO[1]
JOÃO VICENTE SCORZATO LEMES CEOLIN[1]
LAURA BACCIN GHISLENI[1]
LAURA HELENA SCHNEIDER[1]
LAUREN BORGHETTI VELHO[1]
LEONARDO RICCI CAIROS[1]
LUIZA SOLDATELLI TREVISAN[1]
MATEUS CIPRANDI VIEIRA[1]
MILENA MORAES[1]

[1]Discente – Escola de Medicina da Universidade de Passo Fundo

Palavras-Chave: *Psiquiatria; Síndromes Raras; Desafios.*

DOI 10.59290/978-65-6029-228-4.13

EDITORA PASTEUR

INTRODUÇÃO

É sabido que, como em qualquer outra especialidade médica, existem doenças/síndromes que são mais raras do que outras e que possuem uma baixa prevalência, porém, isso não descarta a importância de serem estudadas e conhecidas por profissionais da área da saúde e até mesmo pela população em geral. Segundo a Organização Mundial da Saúde (OMS), doença rara é a que atinge menos de 65 pessoas em cada grupo de cem mil, ou seja, 1,3 pessoas para cada 2.000 indivíduos. Doenças raras em geral são de mais difícil diagnóstico e tratamento, e é justamente por esse motivo que pacientes com doenças raras e não diagnosticadas precisam de tanta (se não mais) ajuda que os pacientes com doenças mais comuns. Esses pacientes geralmente têm apresentações clínicas mais sérias e menos opções de tratamento disponíveis, já que são doenças menos estudadas ou conhecidas pela comunidade científica.

Na área da psiquiatria, existem síndromes raras como Cotard, Ekbom, Munchausen clássico e por procuração, transtorno explosivo intermitente, Capgras, Fregoli, Síndrome da mão alienígena, Síndrome da Alice no País das Maravilhas, Síndrome de Diógenes que serão abordadas nesse texto, dividido em dois capítulos, sendo nesta primeira parte incluída a classificação dessas síndromes, as síndromes Cotard, Fregoli, Munchausen, síndrome da mão alienígena e o transtorno explosivo intermitente.

A escolha desse tema tem o intuito de trazer um maior conhecimento a respeito de doenças que não são tão difundidas nos nossos ambulatórios de Psiquiatria, além de salientar a importância de conhecê-las, de saber diagnosticá-las precocemente e tratá-las da melhor maneira possível, de maneira que esses pacientes tenham prognósticos mais otimistas e menor seja o prejuízo a sua qualidade de vida.

MÉTODO

O seguinte capítulo caracteriza-se como um estudo de revisão de literatura, o qual analisou síndromes raras na psiquiatria em meio base de dados como PubMed, Medline, Lilacs e SciELO, além do DSM-5. Os critérios de inclusão envolveram artigos preferencialmente a partir de 2018, de artigos publicados em português, espanhol e inglês. Ao longo do processo de análise, identificaram-se os artigos mais relevantes e recentes que atendessem aos critérios estabelecidos. Os critérios de exclusão incluíram: artigos duplicados, artigos que não abordaram diretamente o tema proposto ou que não atendiam aos critérios de inclusão estabelecidos. Além disso, empregaram-se diversos artigos principais, citados ao decorrer deste trabalho, em conformidade com os critérios de inclusão e exclusão anteriormente definidos. Os resultados foram apresentados de forma descritiva, organizados em categorias temáticas e, em seguida, analisados de forma detalhada e selecionados aqueles que atendessem à proposta do capítulo.

RESULTADOS E DISCUSSÃO

Classificação

O DSM-5 (Manual Diagnóstico e Estatístico de Transtornos Mentais, Quinta Edição) é uma classificação abrangente dos transtornos mentais, publicada pela Associação Americana de Psiquiatria (APA, 2014). Ele serve como uma ferramenta padrão usada por clínicos e pesquisadores para diagnosticar e categorizar condições de saúde mental com base em critérios específicos. Para cada transtorno, o DSM-5 descreve critérios específicos que devem ser atendidos para um diagnóstico. Esses critérios incluem sintomas, duração e impacto no funcionamento diário (APA, 2014).

Alguns transtornos estão descritos na **Tabela 13.1** abaixo ou derivam desses citados.

Tabela 13.1 Resumo que relaciona os transtornos conforme DSM-5 com seus critérios diagnósticos

CLASSIFICAÇÃO DSM-5	CRITÉRIOS DIAGNÓSTICOS
Transtornos delirantes	Presença de delírio (ou mais) com duração de um mês ou mais; Critério A de esquizofrenia não atendido; Funcionamento não prejudicado e comportamento não esquisito; Se episódios maníacos ocorrem, forem breves em comparação com a duração dos períodos delirantes; Perturbação não atribuída aos efeitos fisiológicos de uma substância ou outra condição médica, nem explicada por outro transtorno mental (como Transtorno Dismórfico Corporal ou Transtorno Obsessivo-Compulsivo).
Transtornos factícios	Falsificação de sintomas ou sinais de doença, ou indução de lesões, com o objetivo de assumir o papel de doente; Comportamento presente mesmo sem vantagem externa óbvia, como ganho financeiro ou evitamento de responsabilidades; Não atribuídos a outro transtorno mental (como Transtorno de Personalidade ou Transtorno Somático).
Transtornos dissociativos	Presença de alterações na identidade ou percepção, como amnésia dissociativa, despersonalização ou desrealização; Sintomas causam sofrimento ou comprometem o funcionamento diário do indivíduo; Os episódios não são explicados por efeitos fisiológicos de substâncias ou outras condições médicas; Os sintomas não são atribuídos a um transtorno psicótico ou de personalidade.
Transtorno explosivo intermitente	Episódios recorrentes de agressão verbal ou física que são desproporcionais à situação; A agressão não é premeditada e não visa benefícios materiais; Os episódios causam sofrimento significativo, ou prejuízo nas áreas sociais, ocupacionais ou outras áreas importantes da vida do indivíduo; A agressão não é explicada por outro transtorno mental, como transtorno de personalidade ou transtorno de humor.
Ekbom (Delírio de Infestação)	A crença delirante de que o indivíduo está sendo invadido por parasitas ou insetos; A crença é fixa e resistente à lógica ou evidências contrárias; A pessoa pode se envolver em comportamentos compulsivos, como escovar ou arranhar a pele para tentar eliminar a "infestação".

Síndrome de Cotard – Delírio Nihilista

A Síndrome de Cotard, conhecida como Delírio Nihilista ou delírios de negação, consiste em um quadro psicopatológico cuja principal característica é a crença veemente por parte do paciente de que esse se encontra morto, decomposto ou aniquilado, como também por sintomas como ansiedade, depressão e ideação suicida (BISTAS & MIRZA, 2024). Sua descrição foi realizada pela primeira vez em 1882 por Jules Cotard, que evidenciou sua raridade e que ocorria principalmente em pacientes com transtornos de humor, transtornos psicóticos e afecções do Sistema Nervoso Central (SNC) (BISTAS & MIRZA, 2024). Essa se divide em tipo I, cujas manifestações incluem delírios hipocondríacos e niilistas relacionados ao próprio corpo, e tipo II, que se manifesta com ansiedade, delírios niilistas e de imortalidade, alucinações e ideação suicida (BISTAS & MIRZA, 2024).

Considerando outras patologias, a Síndrome de Cotard está associada principalmente com psicoses tais como esquizofrenia e transtorno bipolar. No entanto, casos já ocorreram em pacientes com lesões no córtex temporoparietal não dominante e em indivíduos com enxaquecas. A síndrome pode se manifestar em pacientes com uma variedade de condições psiquiátricas, como o caso de transtornos afetivos (BISTAS & MIRZA, 2024). Ocorre predominante em mulheres, frequentemente idosas ou acima da meia-idade (KOREKI *et al.*, 2023).

Com relação à sintomatologia, a depressão está comumente presente acompanhada de negação da existência de órgãos internos podendo

variar com negação do intelecto, do universo, do próprio eu e até da gravidez (DIHINGIA *et al.,* 2023). Além disso, o paciente pode perceber sensações de decomposição ou putrefação sentindo-se desconectados da própria existência. A frase "Já estou morto" é considerada um sintoma clássico, um delírio niilista, e influencia no isolamento e estado depressivo (BISTAS & MIRZA, 2024). Também vale ressaltar que muitos pacientes possuem a percepção niilista sobre os outros e não sobre si mesmo, como a crença de que todos ao seu redor estão mortos ou não existem (KOREKI *et al.,* 2023).

Os principais riscos apresentados pela síndrome, podem-se citar a autoinanição e a deficiência nutricional devido a crença de inexistência dos órgãos (DIHINGIA *et al.,* 2023). E, além disso, por estar desconectado da realidade, o paciente pode ser um risco a ele mesmo, com a possibilidade da automutilação, e para terceiros (BISTAS & MIRZA, 2024), com a somatização de que a síndrome tem sido associada a diferentes doenças psiquiátricas e, por essa razão, apresenta diagnóstico heterogêneo (DIHINGIA *et al.,* 2023).

Aradhana & Josephs constataram em pacientes portadores da condição alterações no lobo frontal incluindo perda de volume, alterações isquêmicas e lesões no hemisfério direito ou bilateral como possível relação ao desenvolvimento do delírio niilista (BISTAS & MIRZA, 2024). Diante de pesquisas, as opções terapêuticas incluem o tratamento farmacológico com diversos agentes, terapia eletroconvulsiva ou associação de ambas demonstrando eficácia e melhora nos sintomas (DIHINGIA *et al.,* 2023).

Transtorno explosivo intermitente

O Transtorno Explosivo Intermitente (TEI) é uma condição psiquiátrica caracterizada por episódios súbitos e desproporcionais de agressividade impulsiva, que podem se manifestar na forma de ataques verbais ou físicos, sem uma provocação significativa. Estudos epidemiológicos indicam que o TEI apresenta uma prevalência significativa na população geral, sendo frequentemente associado a altos índices de comorbidades psiquiátricas, como transtornos de humor, ansiedade e abuso de substâncias (SCOTT *et al.,* 2020). Do ponto de vista neuropsicológico, indivíduos com TEI demonstram padrões alterados de processamento emocional, incluindo um viés acentuado para interpretar estímulos sociais como ameaçadores ou hostis, o que pode contribuir para a escalada de comportamentos agressivos. Ademais, evidências sugerem que a hiperreatividade da amígdala a estímulos de raiva pode desempenhar um papel fundamental na fisiopatologia do transtorno, tornando esses indivíduos mais propensos a responder com agressividade em situações de estresse (PATOILO *et al.,* 2021).

Os impactos do TEI na vida dos indivíduos são expressivos, abrangendo dificuldades interpessoais, comprometimento funcional e, em casos graves, aumento do risco de comportamento suicida (SCOTT *et al.,* 2020). Entretanto, infelizmente, ainda não existem tratamentos farmacológicos aprovados especificamente para o TEI, embora estudos apontem para a eficácia de abordagens terapêuticas como a terapia cognitivo-comportamental (TCC) e o uso de inibidores seletivos da recaptação de serotonina (ISRS), que demonstram potencial na modulação do comportamento impulsivo-agressivo (LIU & YIN, 2024). A necessidade de mais investigações para aprimorar o diagnóstico diferencial e desenvolver intervenções direcionadas é evidente, considerando a heterogeneidade dos perfis clínicos dentro do espectro do TEI (SCOTT *et al.,* 2020).

Síndrome de Fregoli

A síndrome de Fregoli, também conhecida como ilusão de identidade, é uma condição psi-

quiátrica rara designada como um delírio de desidentificação, descrita pela primeira vez em 1927 (TEIXEIRA-DIAS *et al.,* 2023). Ela é caracterizada pela crença de que uma pessoa ou pessoas familiares estão se apresentando ao indivíduo afetado disfarçadas de outras pessoas. Ou seja, a aparência dos indivíduos é percebida com precisão pelo paciente, mas esses indivíduos, normalmente estranhos, são identificados como pessoas familiares disfarçadas. Comumente, um paciente com síndrome de Fregoli identifica erroneamente várias pessoas como sendo a mesma pessoa familiar em diferentes disfarces, como se estivesse intencionalmente seguindo o indivíduo afetado (TEIXEIRA-DIAS *et al.,* 2023).

Sobre a etiologia da síndrome, em um âmbito geral, ela pode surgir a partir de um transtorno psiquiátrico primário ou secundária a um transtorno neurológico. Na maioria dos pacientes com um transtorno psiquiátrico primário, o delírio provém de uma esquizofrenia preexistente. Em contraste, nos casos em que emerge de um transtorno secundário há uma distribuição mais equilibrada de diagnósticos, com acidente vascular cerebral (AVC) e lesão cerebral traumática sendo os mais comuns. Além disso, existe uma preponderância de lesões neuroanatômicas no lobo frontal direito em pacientes com síndromes que se enquadram nos delírios de desidentificação (TEIXEIRA-DIAS, *et al.*, 2023).

A síndrome de Fregoli pode gerar complicações significativas na vida dos pacientes em diversas áreas do funcionamento diário. Uma das consequências mais graves que podem surgir é a agressividade, visto que aproximadamente 60% dos pacientes com Síndromes de Desidentificação (DMSs) tem propensão a atacar alguém fisicamente devido aos delírios envolvendo perseguição e espionagem. Além disso, as falsas crenças sobre a identidade podem interferir significativamente na capacidade do paciente de lidar com a vida cotidiana e manter relacionamentos (BASHIR & GUNTURU, 2024).

O diagnóstico diferencial frequentemente envolve a síndrome de Capgras, já que ambas fazem parte das DMSs e envolvem delírios sobre a identidade das pessoas ao redor (BASHIR & GUNTURU, 2024). No entanto, enquanto no delírio de Fregoli os pacientes confundem estranhos com pessoas familiares disfarçadas, na síndrome de Capgras os indivíduos afetados acreditam que pessoas próximas foram substituídas por impostores (TEIXEIRA-DIAS *et al.,* 2023).

O principal tratamento utilizado para os transtornos delirantes são as medicações antipsicóticas, que geralmente são administradas por via oral ou em formulação injetável de ação prolongada. No entanto, como não existe um padrão definitivo para as DMSs, o tratamento deve ser individualizado, com uma abordagem multifacetada, envolvendo profissionais de saúde mental e especialidades interprofissionais apropriadas, a fim de otimizar o cuidado com o paciente (BASHIR & GUNTURU, 2024).

Síndrome de Munchausen

A síndrome de Munchausen é caracterizada pela falsificação de sinais e sintomas patológicos e físicos em si mesmo ou em outros indivíduos. Os indivíduos que sofrem com transtorno fictício autoimposto ou imposto a outros correm grandes riscos de sofrer de forma psicológica ou física, causando danos a si mesmo e a outros. O diagnóstico desse transtorno visa a identificação e comprovação da falsificação de sinais e sintomas impostos aos indivíduos (DSM). A prevalência do transtorno factício na população em geral é muito difícil de estimar e varia amplamente entre as diferentes pesquisas (QUAGLIATO & NARDI, 2021).

A síndrome pode ser dividida em dois tipos, em Síndrome de Munchausen por si mesmo, ou transtorno fictício autoimposto: neste tipo, a pessoa simula ou induz sintomas de doenças em si mesma e Síndrome de Munchausen por procuração, ou transtorno fictício imposto a outros: neste tipo, a pessoa simula ou induz sintomas de doenças em outra pessoa, geralmente uma criança ou pessoa vulnerável (GOMES & ANGEL, 2024).

A classificação síndrome de Munchausen por procuração é na categoria T74.8, ou seja, abuso de crianças, embora este termo também seja usado para se referir a pessoas idosas ou deficientes e/ou adultos dependentes cujos sinais ou sintomas físicos são criados por um cuidador e cujos testes laboratoriais foram alterados. A síndrome de Munchausen também foi chamada de "vício hospitalar", "vício policirúrgico" e "síndrome do paciente profissional" (SOUZA FILHO *et al.*, 2017).

O curso do transtorno geralmente envolve episódios intermitentes, com menor incidência de episódios únicos e episódios caracterizados como persistentes e perseverantes. A manifestação inicial costuma ocorrer no início da idade adulta, com frequência depois de uma hospitalização em decorrência de uma condição médica ou de um transtorno mental.

Quando imposto a outro, o transtorno pode começar depois de uma hospitalização do filho ou de outro dependente da pessoa. Em indivíduos com episódios recorrentes de falsificação de sinais e sintomas de doença e/ou indução de lesão, esse padrão de contato fraudulento sucessivo com profissionais da saúde, incluindo hospitalizações, pode tornar-se vitalício (DSM).

O diagnóstico baseia-se em três critérios principais: a produção e/ou simulação intencional dos sintomas e sinais predominantemente físicos; a necessidade de colocar-se no papel do doente; e a ausência de incentivos externos (como ganho econômico, fuga de responsabilidade legal ou melhoria do bem-estar físico). Esse último critério serve de auxílio na distinção entre transtornos factícios e a simulação, pois nesta, a ação é incentivada por algo externo, que, em geral, é mais fácil de ser identificado, por ser aparente, como as compensações financeiras (QUAGLIATO & NARDI, 2021).

Em geral, o tratamento do transtorno factício não se baseia em estudos controlados e randomizados. Nenhuma terapia biológica ou psicológica atual demonstrou eficácia com base em revisões e relatórios empíricos de médicos com experiência nesta área. Até o momento não foram realizadas análises comparativas entre diferentes tipos de abordagem terapêutica, embora diversas técnicas tenham sido descritas, como técnicas psicodinâmicas e comportamentais (SOUZA FILHO *et al.*, 2017).

Síndrome da mão alienígena

A síndrome do membro alienígena, ou síndrome da mão anárquica, caracteriza-se pela incapacidade de reconhecer a propriedade do próprio membro na ausência de pistas visuais, pela sensação de estranhamento em relação a uma parte do corpo, pela personificação do membro afetado e por movimentos autônomos percebidos como fora do controle voluntário. A mão parece ter vida própria, movendo-se sem comando mental. Durante os episódios, ela incomoda o indivíduo ao realizar ações aparentemente deliberadas e não intencionais. Embora a mão seja o membro mais afetado, qualquer outro ou uma combinação deles pode atender aos critérios da síndrome (DOODY & JANKOVIC, 1992).

Até o momento não existe uma correlação neuroanatômica exata para a Síndrome do membro alienígena, no entanto ele é utilizado como característica importante na Síndrome Corticobasal uma vez que cerca de 70% dos ca-

sos decorrem dela, outras etiologias menos prováveis são o acidente vascular cerebral e a doença de Creutzfeldt-Jakob (GRAFF-RADFORD *et al.,* 2013).

Geralmente trata-se de um quadro autolimitado que perdura em média de até um ano, há melhora progressiva do comportamento anômalo devido a neuroplasticidade cerebral após a lesão causadora, mas há relatos de casos persistentes. A manifestação não apresenta grandes riscos para o portador, mais auto ferimentos leves já foram relatados. É muito importante descartar outras possíveis causas para condições semelhantes como distúrbios puramente táteis ou perceptivos (MARK, 2024)

Ele também pode apresentar-se como um diagnóstico diferencial de um transtorno neurocognitivo frontotemporal, uma vez que a degeneração corticobasal apresenta-se com rigidez assimétrica, apraxia dos membros, instabilidade postural, mioclonia, fenômeno do membro alienígena e perda sensorial cortical. Muitos indivíduos com a variante comportamental do TNC frontotemporal maior ou leve apresentam características de doença do neurônio motor, que tende a ser doença mista do neurônio superior e predominantemente do neurônio motor inferior (DSM 5).

CONCLUSÃO

Diante dos desafios evidenciados pelas síndromes psiquiátricas raras, torna-se evidente a necessidade de avanços significativos na compreensão, diagnóstico e tratamento dessas condições. O transtorno factício, como a Síndrome de Munchausen, permanece particularmente desafiador, pois não há estudos controlados que validem uma abordagem terapêutica específica, tornando o manejo desses casos altamente dependente da experiência clínica e da construção de uma relação de confiança com o paciente.

Outro ponto fundamental é a necessidade de mais pesquisas para entender melhor os mecanismos subjacentes a essas condições, incluindo fatores neurobiológicos, genéticos e ambientais. A neuroimagem, por exemplo, tem demonstrado possíveis alterações cerebrais associadas à Síndrome de Cotard, como perda de volume no lobo frontal e lesões isquêmicas, sugerindo um substrato neurológico para esse delírio niilista.

Portanto, para garantir um cuidado mais preciso e humanizado, é essencial fomentar a conscientização, aprimorar as estratégias de diagnóstico e desenvolver modelos terapêuticos integrados, proporcionando melhor qualidade de vida aos pacientes.

REFERÊNCIAS BIBLIOGRÁFICAS

AMERICAN PSYCHIATRIC ASSOCIATION. DSM-5: Manual diagnóstico e estatístico de transtornos mentais. 1. ed. Porto Alegre: Artmed Editora, 2014.

BASHIR, S. & GUNTURU, S. Delusional misidentification syndrome. In: StatPearls [Internet]. Treasure Island (FL): StatPearls Publishing, 2024.

BISTAS, K. & MIRZA, M. Síndrome do cadáver ambulante: relato de caso da síndrome de Cotard. Cureus, v. 16, n. 7, p. e63824, 2024. DOI: 10.7759/cureus.63824.

DIHINGIA, S. *et al.* Delírio de Cotard e sua relação com diferentes diagnósticos psiquiátricos em um hospital de cuidados terciários. Cureus, v. 15, n. 5, p. e39477, 2023. DOI: 10.7759/cureus.39477.

DOODY, R.S. & JANKOVIC, J. The alien hand and related signs. Journal of Neurology, Neurosurgery & Psychiatry, v. 55, n. 9, p. 806, 1992. DOI: 10.1136/jnnp.55.9.806.

GOMES, D.M.P.& ANGEL, D.J. Síndrome de Munchausen: sinais e sintomas. Ciências da Saúde, v. 28, ed. 134, 2024. DOI: 10.5281/zenodo.11198785.

GRAFF-RADFORD, J. *et al*. The alien limb phenomenon. Journal of Neurology, v. 260, n. 7, p. 1880, 2013. DOI: 10.1007/s00415-013-6898-y.

KOREKI, A. *et al*. Você já está morto: relato de caso de delírios niilistas em relação aos outros como uma representação da síndrome de Cotard. PCN Reports, v. 2, p. e93, 2023. DOI: 10.1002/pcn5.93.

LIU, F. & YIN, X. Psychological and pharmacological treatments of intermittent explosive disorder: a meta-analysis protocol. BMJ Open, v. 14, p. e083896, 2024. DOI: 10.1136/bmjopen-2024-083896.

MARK, V.W. Alien hand syndrome. In: Medlink Neurology, 2024. Disponível em: https://www.medlink.com/articles/alien-hand-syndrome. Acesso em: 10 mar. 2025.

PATOILO, M.S. *et al.* Emotion attribution in intermittent explosive disorder. Comprehensive Psychiatry, v. 106, p. 152229, 2021. DOI: 10.1016/j.comppsych.2021.152229.

QUAGLIATO, L.A. & NARDI, A.E. Transtornos somatoformes, dissociativos e factício. In: Tratado de Psiquiatria da Associação Brasileira de Psiquiatria. ArtMed, 2021.

SCOTT, K.M. *et al.* Intermittent explosive disorder subtypes in the general population: association with comorbidity, impairment and suicidality. Epidemiology and Psychiatric Sciences, v. 29, p. e138, 2020. DOI: 10.1017/S2045796020000517.

SOUSA FILHO, D. *et al.* Síndrome de Munchausen e síndrome de Munchausen por procuração: uma revisão narrativa. Einstein (São Paulo), v. 15, n. 4, p. 516, 2017. https://doi.org/10.1590/S1679-45082017MD3746.

TEIXEIRA-DIAS, M. *et al*. Neuropsychiatric features of Fregoli syndrome: an individual patient meta-analysis. Journal of Neuropsychiatry and Clinical Neurosciences, v. 35, n. 2, p. 171, 2023. DOI: 10.1176/appi.neuropsych.22010011.