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

Capítulo 14

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

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 10.59290/978-65-6029-228-4.14

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, Capgras, Fregoli, síndrome da mão alienígena, Síndrome da Alice no País das Maravilhas, Síndrome de Diógenes e transtorno explosivo intermitente que serão abordados nesse texto, dividido em dois capítulos, sendo nesta segunda parte a síndromes de Ekbom, a síndrome da Alice no País das Maravilhas, a síndrome de Capgras e a síndrome de Diógenes.

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

Síndrome de Ekbom

A síndrome de Ekbom, também conhecida como delírio de infestação ou delírio de parasitose é considerado um transtorno delirante do tipo somático (DSM-5), condição psiquiátrica pouco frequente em que os pacientes têm uma falsa crença de ter infestação de parasitas, insetos, bactérias na pele (APA, 2023; HERNÁNDEZ-FIGAREDO & RAMÍREZ-DURÁN, 2020). Evidências epidemiológicas mostram que a prevalência é de 27,3 casos a cada 100.000 no ano, ocorrendo de maneira mais frequente em indivíduos de meia idade e idosos, de ambos os sexos (KOHORST *et al.*, 2018).

A síndrome apresenta duas formas: primária, quando os delírios de infestação são o único sintoma presente; e secundária, quando os episódios ocorrem de maneira paralela a outra condição psiquiátrica ou abuso de drogas. O quadro psicótico geralmente é secundário a um transtorno psiquiátrico primário, como esquizofrenia, transtorno bipolar, transtorno obsessivo-compulsivo, depressão e ansiedade (ANSARI & BRAGG, 2023) e acompanhado de alucinações táteis e visuais, além de lesões escoriadas, escarificadas e laceradas na pele ao tentar fazer a remoção dos parasitas (VARGAS *et al.*, 2020).

Os sintomas, na maioria das vezes, apresentam-se precedidos de eventos negativos na vida do paciente, como divórcio, perda do emprego, morte de pessoas próximas e são referidos como prurido, erupções cutâneas, picadas de insetos, parestesias, não sendo possível encontrar sinais no exame físico, apenas escoriações ou cicatrizes prévias da tentativa de auto-remoção (ANSARI & BRAGG, 2023). A queixa de prurido está presente em mais de 80% dos casos e o também o típico sinal da caixa de fósforos, em que os indivíduos expõe a "prova" da infestação com fibras de roupas, restos de pele escoriada envolta por fita adesiva ou embalagens (HERNÁNDEZ-FIGAREDO & RAMÍREZ-DURÁN, 2020).

Os transtornos delirantes somáticos são condições complexas e uma das mais difíceis de tratar, tendo em vista a união de especialidades envolvidas: a psiquiatria e a dermatologia. Usualmente, os pacientes rejeitam a origem psiquiátrica dos sintomas e relutam quanto à terapia medicamentosa para o controle dos sintomas (HERNÁNDEZ-FIGAREDO & RAMÍREZ-DURÁN, 2020; ANSARI & BRAGG, 2023). Além disso, ao delongar o início do tratamento pode levar à formação de cicatrizes superficiais na pele e redução de função, além de favorecer o desenvolvimento de infecções (ANSARI & BRAGG, 2023).

Em relação ao diagnóstico diferencial, deve-se excluir a hipótese de parasitose real a partir da história clínica completa, exame físico e testes laboratoriais. É importante considerar outras doenças psiquiátricas, abusos de substâncias como causa para o quadro delirante. Ademais, deficiências nutricionais podem causar delírios secundários de parasitose, como a deficiência de vitamina B12 e de folato, além de infecções como HIV, hanseníase, tuberculose e reações adversas a medicamentos, como o topiramato, ciprofloxacina, amantadina, cetoconazol (ANSARI & BRAGG, 2023)

Por fim, esta é uma condição médica rara e desafiadora, sendo necessário estabelecer uma boa relação médico-paciente para solidificar a confiança do paciente, além de aliar uma abordagem profissional entre médicos e psicólogos para proporcionar o melhor cuidado (HERNÁNDEZ-FIGAREDO & RAMÍREZ-DURÁN, 2020).

Síndrome da Alice no país das maravilhas

A Síndrome da Alice no País das Maravilhas foi originalmente descrita em 1995, baseada no romance de Lewis Carroll, no qual a protagonista sente o corpo em desproporção à realidade. A síndrome é caracterizada por noções alteradas de percepção corporal, tempo, espaço e sons, as quais se manifestam sob a forma de 60 diferentes sintomas, entre os principais estão: metamorfoses, macropsia, micropsia, acromatopsia, dismorfopsia, movimento ilusório e proximidade ilusória de objetos (BLOM, 2016). O que diferencia a síndrome da Alice no País das Maravilhas do Transtorno Psicótico é a consciência do paciente em relação à realidade, que percebe que o objeto de sua visão é ilusório (FITZEK *et al.*, 2024).

Na infância, a ocorrência da síndrome é normalmente transitória e relacionada ao vírus Epstein-Barr ou outras infecções virais, no entanto, na idade adulta, existe associação de episódios de 15 a 30 minutos da síndrome associados à migrânea, como causa principal e epilepsia, intoxicações e febre como causas secundárias. A condição se revela de forma transitória e segue sem critérios adequados de diagnóstico, enquadrando-se como uma síndrome rara (FITZEK *et al.,* 2024). Apesar disso, estudos demonstram que existe prevalência de 15% nos pacientes com migrânea e uma porcentagem maior na população em geral (BLOM, 2016).

A infecção pelo vírus Epstein-Barr pode gerar episódios da síndrome durante ou após a primeira infecção e/ou durante a reativação viral. Nesse contexto, possíveis teorias que explicam o distúrbio de metamorfose gerado pelo vírus envolvem: edema parenquimatoso cerebral, encefalite aguda ou reduções focais do fluxo sanguíneo cerebral (PEREZ-GARCIA *et al.,* 2021). Diante disso, foram encontradas fisiopatologias semelhantes em crianças infectadas com o vírus e em pacientes com migrânea e/ou epilepsia, tais como diminuição transitória da perfusão cerebral focal, isquemia local e homeostase anormal de neurotransmissores, o que contribui para a associação com lesões no sistema nervoso central que justifiquem sintomas ilusórios relacionados à imagem pessoal e de objetos, a partir de lesões na junção têmporo-parieto-occipital (TPO) (PEREZ-GARCIA *et al.,* 2021; FITZEK *et al.,* 2024). Outros microrganismos também relacionados à síndrome foram os vírus Varicela-Zoster, Influenza, Zika e *Coxsackie* (PEREZ-GARCIA *et al.,* 2021).

Nesse cenário, o estudo que relacionou a prevalência e as características da síndrome em adultos com migrânea mostrou que os sintomas foram mais perceptíveis em paciente com enxaqueca com aura e as características mais relatadas foram alterações na percepção do tempo e desconhecimento ou desconexão do ambiente e de seu corpo, embora a vasta maioria estivesse atenta aos sentimentos e soubesse que as sensações não eram fidedignas à realidade (FITZEK *et al.,* 2024).

Portanto, a maioria dos casos clínicos e não clínicos da síndrome são considerados benignos, ocorrendo a remissão dos episódios de forma espontânea ou através do tratamento adequado das condições de saúde subjacentes, como as infecções virais, migrânea e epilepsia. Nessa circunstância, a literatura sugere que o uso de antipsicóticos dificilmente se mostra efetivo. Dessa forma, se fazem necessárias orientações ao paciente, de maneira que lhe seja esclarecida a diferença entre os episódios da Síndrome do Alice no País das Maravilhas e episódios de psicose, ressaltando a transitoriedade dos sintomas (BLOM, 2016).

Síndrome de Diógenes

A síndrome de Diógenes é um distúrbio psiquiátrico definido por comportamentos de negligência extrema consigo mesmo, que acomete principalmente pessoas idosas. Esse transtorno se revela por um conjunto de atitudes, como o isolamento social, acúmulo compulsivo de objetos e a ausência de cuidados pessoais, principalmente em relação à higiene (ASSAL, 2017). Tais comportamentos frequentemente indicam um regresso considerável no funcionamento psicológico e social do paciente.

A clínica da síndrome de Diógenes inclui sintomas como a acumulação de objetos, muitas vezes sem valor prático, criando um ambiente doméstico desorganizado e insalubre. A falta de higiene pessoal e o isolamento social são também características centrais do transtorno. Essa combinação de fatores pode gerar consequências graves para a saúde dos pacientes, inclu-

indo doenças infecciosas devido à falta de higiene, desnutrição, acidentes domésticos, além de problemas psicológicos como depressão e risco de suicídio (ASSAL, 2017).

Do ponto de vista epidemiológico, a síndrome de Diógenes é mais comum em adultos acima de 55 anos, frequentemente associada a problemas cognitivos e psiquiátricos, como a doença de Alzheimer e outras formas de demência. Fatores de risco conhecidos para o desenvolvimento dessa síndrome incluem o isolamento social, histórico de transtornos psiquiátricos, deterioração cognitiva, e uma predisposição para comportamentos obsessivo-compulsivos (ITO *et al.,* 2021). Além disso, a síndrome pode ser observada com maior frequência em pessoas que já apresentavam um quadro de demência antes do aparecimento dos sintomas típicos de Diógenes.

Os diagnósticos diferenciais para a síndrome de Diógenes incluem transtornos como o transtorno obsessivo-compulsivo (TOC), esquizofrenia, demência e transtornos de personalidade. A distinção entre essas condições é crucial, pois cada uma tem abordagens terapêuticas específicas. Um aspecto importante para diferenciar a síndrome de Diógenes de outras condições é o comportamento de recusa ativa de ajuda, o que é tipicamente observado na síndrome de Diógenes, em contraste com o que ocorre em outros transtornos como o TOC, onde os indivíduos podem ter consciência de suas ações, mas sentem-se compelidos a repeti-las. A avaliação clínica detalhada e a observação cuidadosa do paciente são essenciais para um diagnóstico preciso (PROCTOR & RAHMAN, 2021).

Em relação ao tratamento, a doença necessita de uma abordagem multidisciplinar, envolvendo médicos, psicólogos, assistentes sociais e outros profissionais de saúde. A terapia cognitivo-comportamental tem se mostrado eficaz para tratar a acumulação compulsiva e os padrões de comportamento auto negligente. Além disso, medicamentos podem ser necessários para tratar transtornos psiquiátricos associados, como depressão ou transtornos de ansiedade. A intervenção no ambiente em que o paciente vive, com o apoio de familiares e profissionais de saúde, é crucial para melhorar a organização do espaço do paciente e reduzir os riscos de acidentes. A reinserção social do paciente, muitas vezes, requer um longo processo de apoio contínuo, pois os indivíduos afetados podem se mostrar altamente resistentes à ajuda (TROVATO *et al.,* 2019).

Portanto, a síndrome de Diógenes é um transtorno comportamental complexo que engloba uma interação de fatores psiquiátricos, cognitivos e sociais. O diagnóstico precoce e o tratamento adequado são primordiais para o bem-estar do paciente, colaborando para a redução de riscos associados a essa doença. Ademais, a cooperação entre especialistas da área da saúde como psicólogos e os familiares é primordial para o tratamento adequado da síndrome e para a reinserção do paciente à sociedade.

Síndrome de Capgras

A Síndrome de Capgras é um transtorno neuropsiquiátrico raro, caracterizado pela crença delirante de que uma pessoa próxima, como um familiar ou amigo, foi substituída por um impostor idêntico. Este distúrbio, que faz parte das síndromes de falsa identificação, é comumente observado em pacientes com condições psiquiátricas, como esquizofrenia, e neurológicas, como lesões cerebrais e doenças neurodegenerativas. Além de afetar pessoas próximas, em alguns casos, o delírio pode se estender a objetos inanimados ou até mesmo animais, levando o paciente a acreditar que elementos do ambiente também foram trocados. Embora a síndrome tenha sido inicialmente associada principalmente ao sexo feminino, ela pode o-

correr em ambos os gêneros (STROBBEBARBAT *et al.,* 2019).

Acredita-se que a Síndrome de Capgras seja causada por uma desconexão entre as áreas do cérebro responsáveis pelo reconhecimento facial e aquelas ligadas às emoções e memórias afetivas. Essa falha na integração entre as áreas cerebrais resulta na incapacidade do paciente de reagir emocionalmente de forma adequada ao ver uma pessoa familiar, o que reforça a crença de que essa pessoa foi substituída por um impostor. Lesões cerebrais nas regiões bifrontal, temporal e no sistema límbico podem causar essa dissociação, afetando a percepção da realidade e prejudicando o reconhecimento facial. Tais danos estão frequentemente presentes em pacientes com doenças como esquizofrenia, demência, Alzheimer e lesões traumáticas no cérebro (SHAH *et al.,* 2023).

O diagnóstico da síndrome é clínico, baseado na observação dos sintomas e no histórico médico do paciente. Os principais sintomas incluem a crença persistente de que as pessoas ao redor foram substituídas por impostores, ansiedade, desconfiança e, em alguns casos, comportamento agressivo. A diferenciação de outras condições psiquiátricas, como a esquizofrenia paranoide, é fundamental para o diagnóstico. Exames neurológicos, como ressonância magnética e tomografia cerebral, podem ser úteis para identificar lesões associadas à síndrome. O tratamento depende da condição subjacente e pode envolver o uso de antipsicóticos, estabilizadores de humor ou reabilitação cognitiva. Além disso, o suporte psicológico e familiar é essencial para melhorar a qualidade de vida do paciente (SHAH *et al.,* 2023).

CONCLUSÃO

O estudo das síndromes neuropsiquiátricas raras, como Cotard, Ekbom, Munchausen, Capgras, Fregoli, Síndrome da Mão Alienígena, Síndrome de Alice no País das Maravilhas, Koro e Diógenes, revela a complexidade do diagnóstico e manejo dessas condições. O diagnóstico precoce dessas síndromes continua sendo um desafio, dada a sobreposição de sintomas com outras condições psiquiátricas e neurológicas. A identificação precisa é essencial para evitar tratamentos inadequados e dar suporte adequado aos pacientes.

São necessários maiores investimentos em pesquisas para compreensão dos mecanismos subjacentes a essas condições, incluindo fatores neurobiológicos, genéticos e ambientais. A Síndrome de Alice no País das Maravilhas tem sido correlacionada com enxaqueca, epilepsia e infecções virais, indicando um possível componente neurológico que poderia guiar novas abordagens terapêuticas. A abordagem multidisciplinar se mostra essencial no cuidado desses pacientes. A colaboração entre médicos psiquiatras, neurologistas, psicólogos e outros profissionais da saúde é fundamental para fornecer um atendimento integral.

Por fim, as síndromes raras na psiquiatria ainda representam um impasse significativo na medicina, tanto por sua complexidade biológica quanto pelas implicações clínicas e tabus vinculados. Apesar dos avanços notórios nas últimas décadas, é necessário haver maior conscientização, melhores ferramentas de diagnóstico e mais pesquisas dedicadas aos mecanismos específicos dos transtornos supracitados. Pesquisas futuras devem se concentrar em adaptar o desenvolvimento de modelos de tratamento integrados para melhorar os resultados do tratamento para indivíduos. Frente a isso, o número limitado de estudos pode contribuir para alta heterogeneidade, tornando desafiador tirar conclusões consistentes e confiáveis sobre a eficácia das intervenções estudadas.

REFERÊNCIAS BIBLIOGRÁFICAS

APA - AMERICAN PSYCHIATRIC ASSOCIATION**.** Manual Diagnóstico e Estatístico de Transtornos Mentais - DSM-5-TR: Texto Revisado. 5. ed. Porto Alegre: Grupo A, 2023.

ANSARI, M.N. & BRAGG, B.N**.** Delusions of Parasitosis. In: StatPearls [Internet]. Treasure Island (FL): StatPearls Publishing, 2025.

ASSAL, F. Diogenes Syndrome. Frontiers of Neurology and Neuroscience, v. 41, p. 90, 2017. https://doi.org/10.1159/000475688.

BLOM, J.D. Alice in Wonderland syndrome: A systematic review. Neurology: Clinical Practice, v.6, n. 3, p. 259, 2016. https://doi.org/10.1212/CPJ.0000000000000251.

FITZEK, M.P. *et al.* Alice in Wonderland Syndrome (AIWS): prevalence and characteristics in adults with migraine. Journal of Neurology, v. 271, n. 8, p. 5146, 2024. doi:10.1007/s00415-024-12471-5.

HERNÁNDEZ-FIGAREDO, P. & RAMÍREZ-DURÁN, I. Síndrome de Ekbom o delirio parasitario. A propósito de un caso. Archivos Médicos de Camagüey [Internet], v. 24, n. 6, 2020.

ITO, K. *et al.* Diogenes syndrome in a 10-year retrospective observational study: An elderly case series in Tokyo. International Journal of Geriatric Psychiatry, v. 37, n. 1, 2021. doi:10.1002/gps.5635.

KOHORST, J.J. *et al.* Prevalence of Delusional Infestation—A Population-Based Study. JAMA Dermatology, v. 154, n. 5, p. 615, 2018. https://doi.org/10.1001/jamadermatol.2018.0004.

PEREZ-GARCIA, L. *et al.* Infectious causes of Alice in Wonderland syndrome. Journal of NeuroVirology, v. 27, n. 4, p. 550, 2021. doi:10.1007/s13365-021-00988-8.

PROCTOR, C. & RAHMAN, S. Diogenes Syndrome: Identification and Distinction from Hoarding Disorder. Case Reports in Psychiatry, v. 2021, p. e2810137, 2021. doi:10.1155/2021/2810137.

TROVATO, D. *et al.* Síndrome de Diógenes. Fronteras en Medicina, v. 14, n. 4, p. 199, 2019. https://DOI.org/10.31954/RFEM/201904/0199-0202.

SHAH, K.P. *et al.* Capgras Syndrome. [Atualizado em 29 maio 2023]. In: statpearls. Treasure Island (FL): StatPearls Publishing, 2025.

STROBBE-BARBAT, M. *et al.* Síndrome de Capgras: una revisión breve / Capgras syndrome: a brief review. Revista Neuropsiquiatría, v. 82, n. 1, p. 37, 2019. http://dx.doi.org/10.20453/rnp.v82i1.3484.

VARGAS, C.D. *et al.* Delirio de parasitosis o síndrome de Ekbom. Revista Médica La Paz [Internet], v. 26, n. 1, p. 46, 2020.