

Enfermedad de Fahr. A propósito de un caso

Fahr's syndrome. About a case

Alexander Durán-Flores^{1*}  <https://orcid.org/0000-0003-0550-7997>

Lisbán Rodríguez-López²  <https://orcid.org/0000-0002-1965-0500>

Oneidis Durán-Flores³  <https://orcid.org/0000-0002-8098-8201>

¹ Hospital Tiberio Evoli di Melito di Porto Salvo. Reggio Calabria, Italia.

² Policlínico Docente Hermanos Martínez Tamayo. Baracoa. Guantánamo, Cuba.

³ Hospital General Docente Octavio de la Concepción y la Pedraja. Baracoa. Guantánamo, Cuba.

* Autor para la correspondencia: alexliduranflores@gmail.com

RESUMEN

El síndrome de Fahr, o ferrocálcinosis cerebrovascular, o calcinosis de los núcleos del cerebro, se caracteriza por un depósito anómalo del calcio sin anomalía en el metabolismo del calcio. Se acumula, principalmente, en los ganglios basales, núcleos dentados cerebelosos y sustancia blanca. Es un trastorno neurológico degenerativo asociado a síntomas tales como trastornos del movimiento y síntomas neuropsiquiátricos. Se presenta el caso de un paciente masculino de 65 años de edad, de procedencia rural, viudo, con antecedentes personales de hipertensión arterial, diabetes mellitus tipo 1 y adenoma de próstata, para lo cual lleva tratamiento con Cardicor, Lasix, Plaunac, DuoPlavin y Adenuric. Es llevado a emergencias por la ambulancia presentando convulsiones tónico-clónicas generalizadas sin relajación de esfínter, que respondieron a la administración de diazepam 10 mg endovenoso. Se



diagnosticó enfermedad de Fahr. El paciente evolucionó satisfactoriamente y egresó a los cinco días de su ingreso.

Palabras clave: enfermedad de Fahr; ferrocálcinosis; ganglios basales; núcleos dentados.

ABSTRACT

Fahr's syndrome, or cerebrovascular ferro-calcinosis, or calcinosis of the nuclei of the brain, is characterized by abnormal calcium deposition without abnormality in calcium metabolism. It accumulates mainly in the basal ganglia, cerebellar dentate nuclei and white matter. It is a degenerative neurological disorder associated with symptoms such as movement disorders and neuropsychiatric symptoms. The case of a 65-year-old male patient, from rural origin, widower, with a personal history of high blood pressure, type 1 diabetes mellitus, and prostate adenoma is presented. For this, he is treated with Cardicor, Lasix, Plaunac, DuoPlavin and Adenuric. He was taken to the emergency room by ambulance presenting generalized tonic-clonic seizures without sphincter relaxation, which responded to the administration of intravenous diazepam 10 mg. Fahr's syndrome was diagnosed, the patient progressed satisfactorily and was discharged 5 days after admission.

Key words: Fahr's syndrome; ferro-calcinosis; basal ganglia; dentate nuclei.

Recibido: 08/11/2023.

Aceptado: 25/04/2024.

INTRODUCCIÓN

La afección de Fahr es una entidad poco usual, que se presenta por calcificaciones en algunas zonas del cerebro que causan manifestaciones neurológicas y psiquiátricas. Es una patología hereditaria, transmitida de forma autosómica dominante, con alteración del brazo corto del cromosoma 14, aunque también se debe a alguna causa metabólica o infecciosa. Fue descrita por primera vez en 1930, por el patólogo alemán Karl Theodor Fahr, en un paciente con demencia de larga evolución, que presentaba calcificaciones bilaterales de ventrículos laterales y ganglios de la base.⁽¹⁾

Es una patología progresiva que cursa con un trastorno neurológico degenerativo poco común, con un amplio diagnóstico diferencial, que puede retrasar el diagnóstico precoz de la enfermedad. También es conocida como calcificación ganglio basal idiopática, calcinosis bilateral estriato pálido dentada y calcificación cerebral familiar primaria.

La epidemiología de esta patología ha sido poco publicada. Existen algunos estudios



que plantean que alrededor del 20 % de la población general puede presentar calcificaciones ganglio basales, y que la edad de inicio oscila entre los 30 y 60 años, con una progresión ascendente; no se ha demostrado la prevalencia de un sexo sobre otro. Hasta la presentación de este caso, no se recogieron estudios recientes de esta patología en la región de Calabria ni en Italia, que puedan corroborar cómo es la incidencia de esta enfermedad en este país.⁽²⁾

Los autores han encontrado necesario socializar el caso con el objetivo de familiarizar a la comunidad médica con el comportamiento de esta entidad poco frecuente, para mejorar la toma de decisiones y diagnóstico oportuno, que permita iniciar el tratamiento paliativo precoz, en aras de ralentizar las complicaciones en los pacientes. Se presenta este caso de enfermedad de Fhar, atendido en el Departamento de Emergencia del Hospital Tiberio Evoli di Melito di Porto Salvo, Reggio Calabria, Italia.

PRESENTACIÓN DEL CASO

Se presenta el caso de un paciente masculino de 65 años de edad, raza blanca, de procedencia rural, jubilado, viudo, con antecedentes personales de hipertensión arterial, diabetes mellitus tipo 2, adenoma de próstata e hiperuricemia. Debido a sus enfermedades, lleva tratamiento con metformina (500 mg), 2 tab./día; Cardicor (2,5 mg), 2 tab./día; Lasix (40 mg) 1/2 tab./día; Plaunac (20 mg), 1 tab./día; DuoPlavin (75 mg/100 mg), 1 tab./día, y Adenuric (80 mg), 1 tab./día.

Es traído a emergencias por la ambulancia, presentando convulsión tónico-clónica generalizada, dada por mirada fija, pupilas dilatadas, espasmos musculares de moderada intensidad y amplitud con flexión de ambos brazos y extensión de las piernas, de 1 minuto de duración aproximadamente sin relajación de esfínter, que respondió a la administración de diazepam (10 mg) endovenoso. No se aportaron datos desencadenantes, continúa con una fase postictal con flaccidez muscular y, al cabo de una hora, el paciente vuelve a tener conocimiento, niega recordar el evento sucedido, refiere cefalea frontal moderada y vuelve a dormirse.

Hallazgos clínicos del caso

Aparato respiratorio: polipnea ligera, frecuencia respiratoria de 22 por minuto.

Aparato cardiovascular: ruidos cardiacos taquicárdicos; frecuencia cardiaca: 110 por minuto.

Sistema nervioso central: estado estuporoso, pupilas con midriasis bilateral ligera e hiporreactivas a la luz, cefalea frontal moderada.

Exámenes de laboratorio: glicemia: 185 mg/dl. Resto de los exámenes, dentro de valores normales.

Estudios imagenológicos



Se realiza tomografía axial computarizada (TAC) de cráneo sin medio de contraste (figura), negativa para lesiones hemorrágicas e isquémicas, observándose calcificaciones simétricas bilaterales de los núcleos de la base. No aparecen otras lesiones del parénquima cerebral.

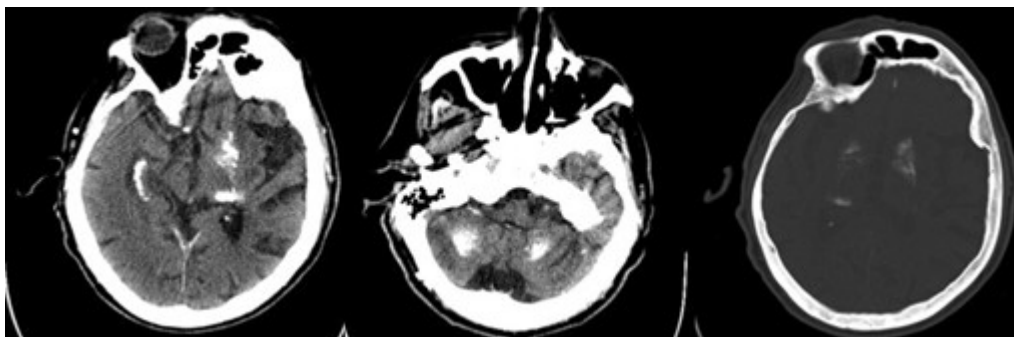


Fig. Enfermedad de Fahr.

Tras excluir causas bioquímicas, metabólicas y otros trastornos sistémicos de los síntomas presentados por el paciente y tomando como base los hallazgos encontrados en la TAC de cráneo simple, se plantea el diagnóstico de enfermedad de Fahr. Se ingresa al paciente con tratamiento de fenitoína a dosis de 15 mg por kg de peso, con respuesta satisfactoria al fármaco, se reajustó la dosis de hipoglucemiantes orales. Egresó cinco días después con tratamiento de eupamin (100 mg): 1 cápsula 3 veces al día. Se indicó consulta externa de seguimiento al mes, donde se constató mejoría del cuadro clínico inicial.

DISCUSIÓN

La existencia de calcificaciones cerebrales que se depositan de manera simétrica y bilateral en los ganglios basales y en otras estructuras vecinas se denomina enfermedad de Fahr. Tiene un factor genético mayormente ligado a un patrón autosómico dominante. Los mecanismos involucrados en esta entidad tienen alteraciones en la membrana hematoencefálica, permitiendo la entrada excesiva de calcio. Este es el responsable de los signos radiológicos de la patología, aunque también se han descrito la entrada de magnesio, hierro, aluminio y zinc.⁽³⁾

Se sabe que la incidencia de la enfermedad es muy baja; se plantean cifras de un paciente por cada millón de habitantes, y afecta a ambos sexos indistintamente. En 2021 se publicaron estudios de 223 casos: 56,6 % eran mujeres y 44,4 %, hombres, con una edad media de 44 años.^(4,5)

Esta patología se caracteriza por la variabilidad de síntomas y signos: puede ir desde



pacientes asintomáticos o presentar distonías, discinesia, ataxia, disartria, trastornos esquizofrénicos dados por labilidad afectiva, cambios de personalidad, trastornos obsesivos compulsivos, alteraciones cognitivas, incluso se puede observar una evolución heterogénea en pacientes dentro de la misma familia.⁽⁶⁾ El paciente de estudio solo mostró convulsiones.

Además, en este caso no se encontraron antecedentes familiares de la enfermedad. Se realizaron exámenes de laboratorio que descartaron anormalidades bioquímicas que sugirieran otras patologías endocrinas, mitocondriales o sistémicas; solo se evidenció hiperglucemia relacionada con su enfermedad de base. La TAC de cráneo simple fue de vital importancia para el diagnóstico, pues presentó lesiones hiperdensas, bilaterales y simétricas en ganglios basales, signos inequívocos de la enfermedad de Fahr.

El diagnóstico diferencial se puede realizar con diferentes patologías, como disturbios paratiroideos, enfermedad mitocondrial, procesos degenerativos por la edad —como las calcificaciones seniles—, encefalopatía VIH, síndrome de Cockayne, secuelas secundarias a quimioterapia intratecal y radioterapia cerebral y, sobre todo, el más parecido es el síndrome de Fahr, donde es preciso tener en cuenta la etiología de la enfermedad y las lesiones radiográficas para su identificación.⁽⁷⁻⁹⁾

Hasta la fecha, no existe un tratamiento específico estandarizado que permita aplazar o retornar el progreso de esta enfermedad, solo se manejan los síntomas acompañantes con que llega el paciente a los servicios médicos. Se han utilizado anticonvulsivos, antipsicóticos y antidepresivos, con buenos resultados.^(6,10)

En el caso presentado, al paciente solo se le puso tratamiento anticonvulsivante con eupamin cap. (100 mg), debido a que no presentó ningún otro síntoma neuropsiquiátrico. Se indicaron, además, estudios de genética molecular, para observar si el paciente presentaba una aparición esporádica de la enfermedad o si estaba ligada a una herencia autosómica dominante o autosómica recesiva. Se explicó la necesidad de ofrecer asesoría genética a los familiares directos, debido a la expresión genética de esta patología. Existen estudios que aconsejan realizar TAC cráneo simple como tamizaje a los familiares directos de los pacientes diagnosticados con la enfermedad de Fahr.

REFERENCIAS BIBLIOGRÁFICAS

1. Dávila Hernández CA, Bendezú Ramos GF, Torres Luján M, et al. Calcificaciones cerebrales: enfermedad o síndrome de Fahr. Rev Soc Peru Med Interna [Internet]. 2021 [citado 17/10/2023];34(1):12-4. Disponible en: <https://revistamedicinainterna.net/index.php/spmi/article/view/579>
2. Montenegro Pérez JA, Franco Torres VJ, Vargas Tobios RC, et al. Movimientos coreiformes y calcificaciones ganglio basales como presentación de la enfermedad de Fahr. Acta Med Colomb [Internet]. 2022 [citado 17/10/2023];48(1). Disponible en: <http://www.actamedicacolombiana.com/ojs/index.php/actamed/article/view/2635>



3. Méndez H, Pinzón Tovar A, Jiménez Salazar S, et al. Espectro clínico del síndrome de Fahr: reporte de dos casos. Rev Colomb Endocrinol Diabet Metab. 2022;9(3):e752. DOI: 10.53853/encr.9.3.752.
4. Gómez R, Velasco Martínez FI, Delgado Acelas EJ, et al. Síndrome de Fahr reporte de caso en adulta mayor con convulsiones y deterioro neurocognitivo de inicio tardío. Ciencia Latina [Internet]. 2022 [citado 17/10/2023];6(5):1691-703. Disponible en: <https://ciencialatina.org/index.php/cienciala/article/view/3186>
5. Mesía Ángeles D, Anticona Sayán M. Síndrome de Fahr y síndrome poliglandular tipo 4 en un paciente con secreción inadecuada de hormona antidiurética. Rev Soc Peru Med Interna [Internet]. 2022 [citado 17/09/2023];35(1):23-6. Disponible en: <https://www.revistamedicinainterna.net/index.php/spmi/article/view/652>
6. Cadena Martínez A, González Acosta CA, Rojas Cerón CA. Calcificaciones ganglio basales simétricas bilaterales (enfermedad de Fahr) en pediatría: reporte de caso. Rev Ecuat Neurol [Internet]. 2022 [citado 17/09/2023];31(2):84-90. Disponible en: http://scielo.senescyt.gob.ec/scielo.php?script=sci_arttext&pid=S2631-25812022000200084&lng=es
7. Navas Campo R, Moreno Caballero L, Cajal Calvo JR, et al. Enfermedad o Síndrome de Fahr. Lo que el radiólogo debe saber. Seram [Internet]. 2021 [citado 17/09/2023];1(1). Disponible en: <https://www.piper.espacio-seram.com/index.php/seram/article/view/4463>
8. Ros Forteza FJ. Síndrome de Fahr secundario a hiperparatiroidismo primario e isquemia cerebral: a propósito de un caso. Rev Ecuat Neurol [Internet]. 2019 [citado 17/09/2023];28(2):115-9. Disponible en: http://scielo.senescyt.gob.ec/scielo.php?script=sci_arttext&pid=S2631-25812019000200115&lng=es
9. Mora Garzón ER, Restrepo Valencia CA, Parra Santacruz CP, et al. Fahr syndrome with hypoparathyroidism causing refractory epilepsy. Rev ACE [Internet]. 2022 [citado 17/09/2023];8(4). Disponible en: <https://revistaendocrino.org/index.php/rcedm/article/view/717>
10. Guerra Garijo T, Castaño Yubero C, Guerra Garijo M. Cuando el cerebro tiene demasiado calcio. Enfermedad de Fahr. Seram [Internet]. 2022 [citado 17/09/2023];1(1). Disponible en: <https://piper.espacio-seram.com/index.php/seram/article/view/9488>

Conflicto de intereses

Los autores declaran que no existe conflicto de intereses.



Contribución de autoría

Alexander Durán-Flores: conceptualización, análisis formal, investigación, metodología, administración del proyecto, supervisión, visualización, redacción del borrador original, revisión y edición.

Lisbán Rodríguez-López: análisis formal, investigación, metodología, visualización, redacción del borrador original, revisión y edición.

Oneidis Durán-Flores: curación de datos, análisis formal, metodología y supervisión.

Editor responsable: Silvio Soler-Cárdenas.

CÓMO CITAR ESTE ARTÍCULO

Durán-Flores A, Rodríguez-López L, Durán-Flores O. Enfermedad de Fahr. A propósito de un caso. Rev Méd Electrón [Internet]. 2024. [citado: fecha de acceso]; 46:e5420.

Disponible en:

<http://www.revmedicaelectronica.sld.cu/index.php/rme/article/view/5420/5828>

