



## **Enfermedad de Fahr. A propósito de un caso**

Alexander Durán flores<sup>1\*</sup> <https://orcid.org/0000-0003-0550-7997>

Lisbán Rodríguez López<sup>2</sup> <https://orcid.org/0000-0002-1965-0500>

Oneidis Durán Flores<sup>3</sup> <https://orcid.org/0000-0002-8098-8201>

Sandra Rosada Correa<sup>4</sup>

Yuliannis Hernández Romero<sup>1</sup>

\*Correo para la correspondencia: alexliduranflores@gmail.com

<sup>1</sup>Hospital Tiverio Evoli. Melito Porto Salvo. Reggio Calabria. Italia

<sup>2</sup> Policlínico Hermanos Martínez Tamayo. Baracoa. Guantánamo. Cuba.

<sup>3</sup>Hospital Octavio de la Concepción y la Pedraja. Baracoa. Guantánamo. Cuba.

<sup>4</sup>Dirección Municipal de Salud .Baracoa

## **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 presentan 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, adenoma de próstata. Para lo cual lleva tratamiento con Cardicor, Lasix, Plaunac, Duoplavin y Adenuric. Es traído 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 constata disminución de la fuerza muscular en el hemicuerpo derecho a predominio crural. Se diagnostica Enfermedad de Fahr, el paciente evoluciona satisfactoriamente y se egresa a los 5 días de su ingreso.

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

## INTRODUCCIÓN

La afección de Fahr es una entidad poco usual la cual se define por la calcificación en algunas localizaciones 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, también debido a una causa metabólica o infecciosa. Descrita por primera vez por el patólogo alemán Karl Theodor Fahr en el año 1930, en un paciente con demencia de larga evolución que presentaba calcificaciones bilaterales de ventrículos laterales y ganglios de la base.<sup>(1)</sup>

La epidemiología de esta patología ha sido poco publicada en el mundo. Existen algunos estudios que plantean que alrededor del 20% de la población general puede presentar calcificaciones ganglio basales. Plantean 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 el momento de 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.<sup>(2)</sup>

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 conocida como: calcificación ganglio basal idiopática, calcinosis bilateral estriato pálido dentada y calcificación cerebral familiar primaria. Los autores han encontrado necesario socializar el artículo sobre esta enfermedad con el objetivo de familiarizar a la comunidad médica con el comportamiento de esta entidad poco frecuente, para mejorar en la toma de decisiones y diagnóstico oportuno que permita iniciar el tratamiento paliativo precoz en aras de ralentizar las complicaciones en los pacientes víctimas de dicha enfermedad. Se presenta este caso de Enfermedad de Fahr, atendido en el departamento de emergencia del Hospital Tiberio Evoli del municipio Melito Porto Salvo, Reggio Calabria, Italia.

## PRESENTACIÓN DEL CASO

Se presentan 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. Para lo cual lleva tratamiento

con Metformina (500mg) 2 tabletas al día, Cardicor (2,5mg) 2 tab diarias, Lasix (40mg) media tab/ día, Plaunac (20mg) 1 tab/día, Duoplavin (75mg/100mg) 1 tableta al día y Adenuric( 80 mg) 1 tableta al dia . Es traído a emergencias por la ambulancia presentando convulsión tónico-clónica generalizada, de 1 min de duración aproximadamente sin relajación de esfínter, que respondió a la administración de Diazepan 10 mg endovenoso, se constata disminución de la fuerza muscular en el hemicuerpo derecho a predominio crural, que se restableció totalmente 3 horas después del inicio de la convulsión.

### **Hallazgos clínicos del caso en estudio.**

**Aparato respiratorio:** polipnea ligera, frecuencia respiratoria de 22/min.

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

**Sistema nervioso central:** Estado estuporoso, pupilas isocóricas e hiporreactivas a la luz, se aprecia ligera disminución de la fuerza muscular en hemicuerpo derecho a predominio crural, que se restableció totalmente 3 horas después.

### **Exámenes de Laboratorio.**

○ Azotemia	81 (mg/dl)
○ Glicemia	77 (mg/dl)
○ Creatinina	1,5 (mg/dl)
○ Bilirrubina total	0,30 (mg/dl)
○ Bilirrubina directa	0,20 (mg/dl)
○ AST	24 (U/L)
○ ALT	19 (U/L)
○ YGT	28 (U/L)
○ Sodio	137 mmol/L
○ Potasio	4,0 mmol/L
○ Proteina C Reactiva	3,1 (mg/dl)
○ Tiempo de protrombina	90,00 (%)
○ INR	1,12 (INR)
○ Tiempo de tromboplastina	26 (sec)
○ Fibrinógeno	619 ((mg/dl)
○ D-Dimero	1219,00 (ng/ml)
○ Leucocitos	8,96 (%)
○ Neutrófilos	60,2 (%)
○ Linfocitos	26,1 (%)
○ Hematies	3,47 (%)

- Hemoglobina 10,1 (%)
- Hematocrito 28,7 (%)
- Plaquetas 346 (%)

Leyenda: 1 /AST: aspartato aminotransferasa; 2 /ALT: alanina aminotransferasa; 3 /YGT: ganma glutamil transpeptidasa.

### Estudios imagenológicos

Se realiza Tomografía Axial Computarizada de Cráneo sin medio de contraste, negativa para lesiones hemorrágicas e isquémicas, observándose: calcificaciones simétricas bilaterales de los núcleos de la base (fig.1, fig.2 y fig.3), no otras lesiones del parénquima cerebral.



Figura 1. Enfermedad de Fahr



Figura 2. Enfermedad de Fahr

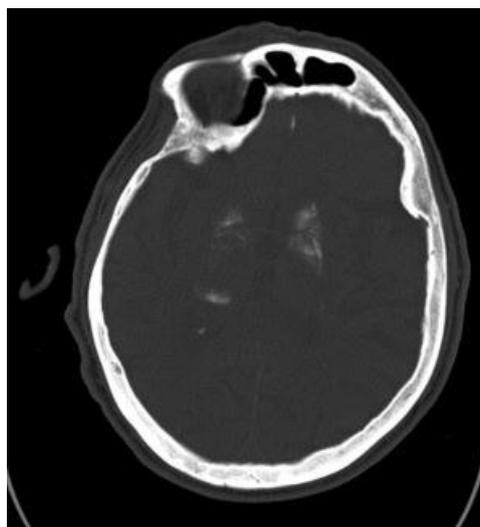


Figura 3. Enfermedad de Fahr

## **DISCUSIÓN**

La existencia de calcificaciones cerebrales que se depositan de manera simétrica y bilateral en los ganglios basales y de 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 se citan alteraciones en la membrana hematoencefálica que permite la entrada excesiva de calcio que es el responsable de los signos radiológicos de la patología aunque también se han descrito la entrada de magnesio, hierro, aluminio y zinc.<sup>(3,)</sup>

Se sabe que la incidencia de la enfermedad es muy baja se platean cifras de un paciente por cada millón de habitantes, afecta a ambos sexos indistintamente, en el 2021 se publicaron estudios de un total de 223 casos el 56.6% eran féminas y el 44.4% fueron hombres. Con una edad media de 44 años.<sup>(4,5)</sup>

Esta patología se caracteriza por la variabilidad síntomas y signos puede ir desde pacientes asintomáticos o presentar, distonías, discinesia, ataxia, disartria, convulsiones, 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.<sup>(6)</sup>

El diagnóstico diferencial se puede realizar con diferentes patologías tales como: disturbios paratiroides, 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.<sup>(7,8,9)</sup>

Hasta la fecha no existe un tratamiento específico estandarizado que permita aplazar o retornar el progreso de la Enfermedad de Fahr, solo se manejan los síntomas acompañantes con que llega el paciente a los servicios médicos, se han usado con buenos resultados, anticonvulsivos, antipsicóticos y antidepresivos.<sup>(6,10)</sup>

## **CONCLUSIONES**

La Enfermedad de Fahr es una patología poco frecuente que necesita de un alto índice de sospecha en pacientes con síntomas neurológicos, con hallazgos radiológicos de calcificaciones ganglio basales y de otras estructuras del cerebro. Es responsabilidad médica realizar un diagnóstico precoz para poder ofrecer un tratamiento sintomático adecuado, brindarle una correcta asesoría al paciente de manera tal que pueda continuar realizando sus actividades de la vida diaria con normalidad.

## BIBLIOGRAFIA

1. Dávila Hernández CA, Bendezú Ramos GF, Torres Luján M, del Rosario Cárdenas Trejo JE, Picoy Romero DE. Calcificaciones cerebrales: enfermedad o síndrome de Fahr. spmi [Internet]. 2021 [citado 17 Oct 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, Beltrán Carrascal EJ, Sánchez Martínez SM. Movimientos coreiformes y calcificaciones ganglio basales como presentación de la enfermedad de Fahr. Acta Med Col [Internet]. 2022 [citado 17 Oct 2023]; 48(1). 1-10 Disponible en: <http://www.actamedicacolombiana.com/ojs/index.php/actamed/article/view/2635>
3. Méndez H, Pinzón Tovar A, Jiménez Salazar S, Oviedo Cali M, Buitrago Toro K. Espectro clínico del síndrome de Fahr: reporte de dos casos. Rev Colomb Endocrinol Diabet Metab. 2022; 9(3): e752. <https://doi.org/10.53853/encr.9.3.752>
4. Gómez R, Velasco Martínez FI, Delgado Acelas EJ, Mogollon YD. Síndrome de Fahr reporte de caso en adulta mayor con convulsiones y deterioro neurocognitivo de inicio tardío. Ciencia Latina [Internet]. 2022 [citado 17 Oct 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. SPMI [Internet]. 2022 [citado 17 Oct 2023]; 35(1): 23-6. Disponible en: <https://www.revistamedicinainterna.net/index.php/spmi/article/view/652>
6. Cadena Martínez A, Gonzalez 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 Oct 2023]; 31(2): 84-90. Disponible en: [http://scielo.senescyt.gob.ec/scielo.php?script=sci\\_arttext&pid=S2631-25812022000200084&lng=es](http://scielo.senescyt.gob.ec/scielo.php?script=sci_arttext&pid=S2631-25812022000200084&lng=es).
7. Navas Campo DR, Moreno Caballero DL, Ramón Y, Cajal Calvo DJ, Ortiz Giménez DR, Sáez Valero DE, Gimeno Peribáñez DMJ. Enfermedad o Síndrome de Fahr. Lo que el radiólogo debe saber. SERAM [Internet]. 2021 [citado 17 Oct 2023]; 1(1): 1-9. 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 Oct 2023]; 28(2): 115-119. Disponible en: [http://scielo.senescyt.gob.ec/scielo.php?script=sci\\_arttext&pid=S2631-25812019000200115&lng=es](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, Rodas Restrepo V. Fahr syndrome with hypoparathyroidism causing refractory epilepsy. Rev. ACE [Internet]. 2022 [cited 17 Oct 2023]; 8(4): 1-8. Available from: <https://revistaendocrino.org/index.php/rcedm/article/view/717>

10. Guerra Garijo DT, Castaño Yubero DC, Guerra Garijo SM. Cuando el cerebro tiene demasiado calcio. Enfermedad de Fahr. SERAM [Internet]. 2022 [citado 17 Oct 2023]; 1(1): 1-9. Disponible en: <https://piper.espacio-seram.com/index.php/seram/article/view/9488>