

## PRESENTACIÓN DE CASO

**Enfermedad de *Fahr*. Presentación de caso****Presentation of a *Fahr* disease case**

**Nelsy Ferreiro González<sup>1</sup>, Myrurgia Amieiro Paz<sup>2</sup>, Iván Alejandro Martínez Carvajal<sup>3</sup>, Alfredo Igarza Ferreiro<sup>4</sup>, Zulema Palomo Hernández<sup>1</sup>**

1. Máster en Procederes Diagnósticos en Atención Primaria de Salud. Especialista de Primer Grado en Imagenología. Asistente. Hospital General Docente Universitario Vladimir Ilich Lenin. Holguín. Cuba.
2. Máster en Procederes Diagnósticos en Atención Primaria de Salud. Especialista de Primer Grado en Imagenología. Asistente. Hospital Universitario Clínico Quirúrgico "Lucía Iñiguez Landín". Holguín. Cuba.
3. Doctor en Medicina y Cirugía. Universidad Central del Ecuador. Magisterio en Gerencia de Servicios de la Salud. Residente de Primer año en Servicio de Imagenología. Hospital General Docente Universitario Vladimir Ilich Lenin. Holguín. Cuba.
4. Especialista de Primer Grado en Medicina General Integral. Hospital General Docente Universitario Vladimir Ilich Lenin. Holguín. Cuba.

---

**RESUMEN**

Se presenta un paciente de 87 años con episodios de mareos, inestabilidad para la marcha, y déficit cognitivo de varios meses de evolución, atendido en el Hospital Lenin, de Holguín, Cuba. En el examen físico se encontró: disartria, bradilalia, y ataxia dinámica sin lateralización e hiperreflexia osteotendinosa, en ambos miembros inferiores. Los estudios humorales resultaron normales. La tomografía axial computarizada evidenció: calcificaciones en los ganglios basales y presencia de una sustancia blanca periventricular y en el cerebelo. Se diagnosticó como enfermedad de *Fahr*.

**Palabras clave:** calcificaciones cerebrales y cerebelosas patológicas, TAC, ataxia.

---

## ABSTRACT

We present an 87-year-old patient, with dizziness episodes, walking instability, and a several months' cognitive deficit, attended at the Lenin Hospital, from Holguín, Cuba. Physical examination revealed: dysarthria, bradyllalia, dynamic ataxia without lateralization and osteotendinous hyperreflexia, in both lower limbs. Humoral studies were normal and the computed axial tomography showed calcifications in the basal ganglia and cerebellum, and a periventricular white matter. It was diagnosed as a *Fahr's* disease.

**Keywords:** pathological cerebral and cerebellar calcifications, CT, ataxia.

---

## INTRODUCCION

En el año 1930, *Karl Theodor Fahr* describió un paciente con demencia de larga evolución, y calcificaciones alrededor de los ventrículos laterales y ganglios de la base. La definió como enfermedad de *Fahr*,<sup>1</sup> caracterizada por calcificaciones bilaterales, generalmente simétricas, con mayor incidencia sobre los ganglios de la base.

La enfermedad de *Fahr* se conoce como calcinosis estriopálda dentada idiopática (calcificaciones cerebrales idiopáticas, no arteriosclerótica o calcificación ganglio basal idiopática).<sup>1, 2</sup>

Actualmente, se reportan casos familiares esporádicos. Desde el punto de vista clínico, la enfermedad de *Fahr* se manifiesta con movimientos atetósicos, distonías, déficit cognitivo, trastornos de la conducta y, en ocasiones, crisis convulsivas.<sup>3</sup>

Para su diagnóstico, la correlación clínico-radiológica es fundamental. Las lesiones calcificadas cursan con niveles séricos normales de calcio.<sup>4</sup> Con frecuencia, las lesiones cálcicas aparecen en neuro-imágenes, sin implicación clínica, con una evidente relación con el envejecimiento, y su incidencia es del 0,2 al 3,6%. Sin embargo, en diversas patologías ocurren calcificaciones intracraneales como: tumores, afecciones vasculares, e infecto-contagiosas como: la toxoplasmosis, neurocisticercosis, neurobrucelosis, VIH, esclerosis tuberosa, encefalopatías

mitocondriales, distrofia muscular miotónica post-anoxia, hemocromatosis idiopática, con tratamientos como: metrotexate y radioterapia.<sup>3-5</sup>

La enfermedad de *Fahr* es poco frecuente con una prevalencia aún desconocida y, su heterogeneidad clínica provoca errores en su diagnóstico. En Cuba, existen muy pocas publicaciones al respecto.

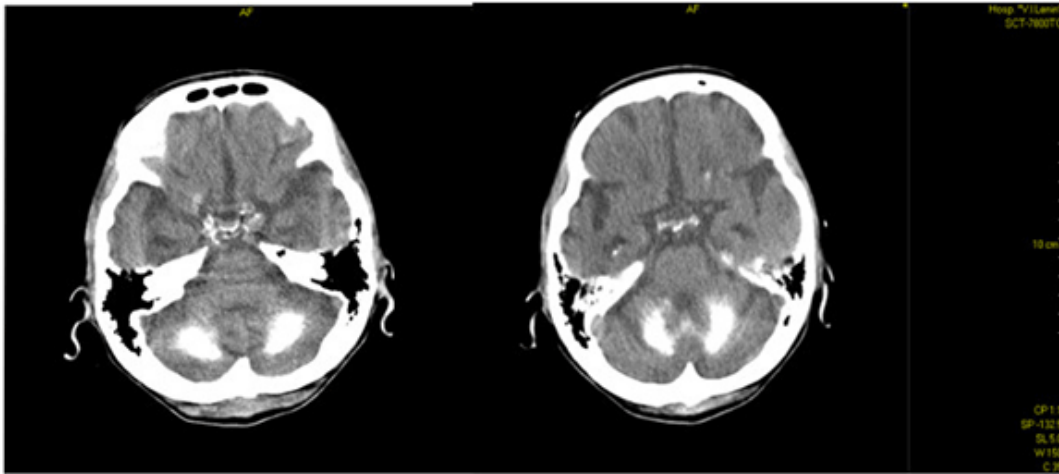
## PRESENTACIÓN DEL CASO

Paciente masculino, de la raza blanca, de 87 años de edad, con antecedentes de hipertensión arterial e hipotiroidismo, somnolencia, apatía y bradilalia, diagnosticado por la clínica. Recibió tratamiento con hormonas tiroideas (levotiroxina sódica: 2 tabletas diariamente). Seis meses antes del ingreso, refirió episodios de mareos, interpretados como insuficiencia vertebrobasilar secundaria, osteoartrosis degenerativa de la columna cervical. Ingresó por presentar inestabilidad para la marcha.

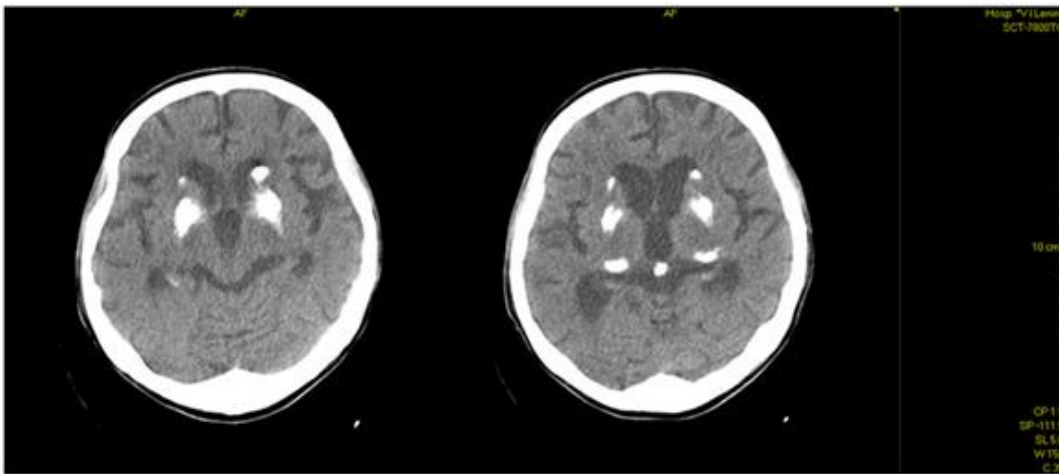
En el examen físico encontramos: disartria, bradilalia, ataxia dinámica sin lateralización e hiperreflexia osteotendinosa, con predominio en ambos miembros inferiores. No hubo signos de *Babinsky*, y el resto del examen neurológico no arrojó elementos de interés. El examen neuropsicológico (*minimal test*) reveló un déficit cognitivo.

Se realizaron los siguientes exámenes complementarios: hemograma completo, eritrosedimentación, glicemia, creatinina, TGP, TGO, bilirrubina, colesterol, triglicéridos, ácido úrico, urea, ionograma (Na, K, Cl), además de calcio sérico y hormona tiroideas (T3, T4 y TSH), todos dentro de los límites normales. El electrocardiograma mostró un bloqueo incompleto de la rama derecha.

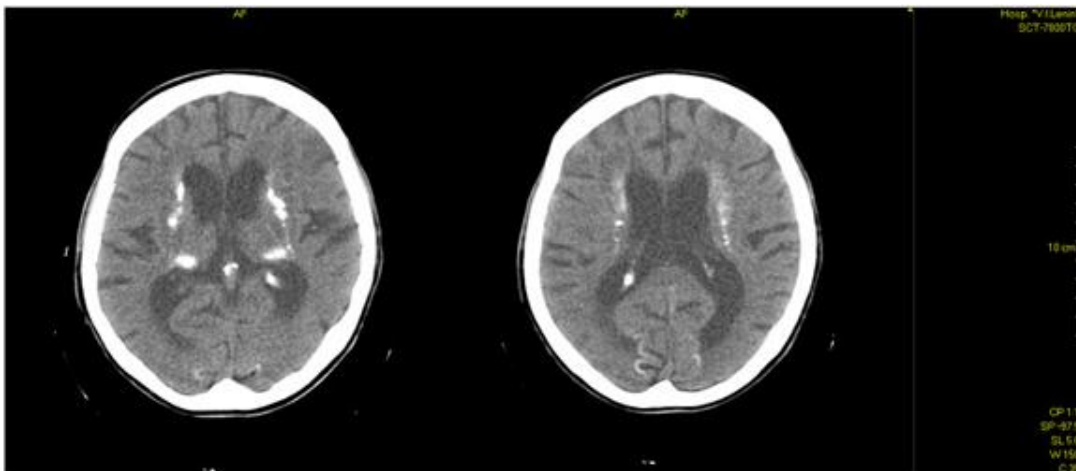
Se realizó un TAC de cráneo simple, con muestras de los diferentes cortes tomográficos, de imágenes hiperdensas calcificadas bilaterales, a nivel del cerebelo ([fig.1](#)), los ganglios basales y la sustancia blanca cerebral ([fig.2](#)), y las calcificaciones periventriculares irradiadas ([fig. 3](#)).



**Fig. 1.** TAC simple de cráneo. Se observan calcificaciones groseras, simétricas y bilaterales cerebelosas, sin comprometer el IV ventrículo



**Fig. 2.** TAC simple de cráneo, que muestra imágenes hiperdensas bilaterales, simétricas en los ganglios basales y sustancia blanca cerebral



**Fig.3** TAC simple de cráneo muestra calcificaciones periventriculares irradiadas

## DISCUSION

La enfermedad de *Fahr* se asocia con una transmisión hereditaria, de forma autosómica dominante, localizada en el brazo corto del cromosoma 14; por lo que este caso, dado el antecedente de su padre fallecido, con síndrome de *Parkinson* mal definido, pudo haber ocurrido una transmisión familiar; si se tiene en cuenta que esta patología constituye uno de los principales diagnósticos diferenciales. No obstante, en la bibliografía, se reportan casos esporádicos.<sup>6</sup>

El síndrome de *Parkinson* se diferencia del síndrome de *Fahr*, por la presencia de calcificaciones bilaterales de los ganglios basales, asociadas a manifestaciones neuropsiquiátricas, en pacientes con otras patologías como: enfermedades de las paratiroides (hipoparatiroidismo, pseuhipoparatiroidismo) y, con menor frecuencia, enfermedades del tejido conectivo y de etiología toxica, con plomo y cobre. Dicha enfermedad afecta ambos sexos por igual, especialmente durante la mediana edad.

Su mecanismo fisiopatológico no está completamente definido. Las alteraciones anatomopatológicas se encuentran en los pequeños vasos, la región perivascular, las neuroglías y neuronas. *Kobayashi*<sup>7</sup> en sus estudios de microscopia electrónica plantea, como daño inicial, la acumulación de mucopolisacáridos en el citoplasma, seguido del depósito de minerales. *Hagiwara*<sup>8</sup> sugiere, anomalías del metabolismo intracraneal del oxígeno, como consecuencia de los niveles elevados de lactato, a nivel del líquido cefalorraquídeo, en los casos estudiados.

Los síntomas fundamentales se desarrollan, cuando estos depósitos acumulados afectan los ganglios basales, y producen un deterioro progresivo de las funciones mentales como: pérdida de la capacidad motora, parálisis espástica y atetosis.<sup>1</sup>

Los síntomas neuropsiquiátricos pueden ser la manifestación más frecuente, con un debut en la alteración del pensamiento, sensopercepción, el compromiso de la atención, los cambios en la personalidad o el comportamiento, la demencia, psicosis o desorientación. El paciente presentó somnolencia, apatía, bradipsiquia y alteraciones cognitivas, producto de una desconexión corticosubcortical del ganglio basal (específicamente frontoestriatal), y el circuito límbico,<sup>2, 9, 10</sup> todas reflejadas en el *minimental test*. Además, se observó una paresia crural bilateral con hiperrreflexia; la cual, probablemente, se relaciona con la afectación del sistema motor frontoestriatal. *Weisman* et al.<sup>9</sup> reportaron un caso de enfermedad de *Fahr* con déficit motor crural, cuya autopsia reveló la degeneración walleriana del tracto corticoespinal, y las calcificaciones típicas de la enfermedad.

La tomografía de cráneo simple mostró imágenes hiperdensas calcificadas bilaterales, a nivel de los ganglios basales, una sustancia blanca periventricular y en el cerebelo; por lo que concluimos que; dados los elementos clínicos encontrados en el interrogatorio y el examen físico, los estudios humorales normales que descartan otras patologías, y los resultados tomográficos, el diagnóstico es de: enfermedad de *Fahr*.

## REFERENCIAS BIBLIOGRAFÍAS

1. Kummer A, Castro M, Carameli P, Cardoso F, Teixeira AL. Alterações comportamentais graves em paciente com doença de Fahr. Arq Neuro Psiquiatr. 2006[citado 1 jun 2018];64 (3A) :645-649. Disponible en: [http://www.scielo.br/scielo.php?script=sci\\_arttext&pid=S0004-282X2006000400024&lng=en&nrm=iso&tlng=pt](http://www.scielo.br/scielo.php?script=sci_arttext&pid=S0004-282X2006000400024&lng=en&nrm=iso&tlng=pt)
2. Chevalier D, Marie I, Tillon J, Lévesque H. A cause of cerebral calcifications not to be ignored: Fahr syndrome. Rev Med Interne. 2005[citado 5 jun 2017];26(8):668-677. Disponible en: <http://linkinghub.elsevier.com/retrieve/pii/S0248866305001633>
3. Tedrus GMAS, Fonseca LC, Nogueira EJ. Calcificação nos núcleos da base natomografia computadorizada: correlação clínica em 25 pacientes consecutivos. Arq Neuro Psiquiatr 2006[citado 1 jun 2018];64(1):645-649. Disponible en: [http://www.scielo.br/scielo.php?script=sci\\_arttext&pid=S0004-282X2006000100021&lng=pt&tlng=pt](http://www.scielo.br/scielo.php?script=sci_arttext&pid=S0004-282X2006000100021&lng=pt&tlng=pt)
4. Shakibai SV, Johnson JP, Bourgeois JA. Paranoid delusions and cognitive impairment suggesting Fahr's disease. Psychosomatics. 2005[citado 1 jun 2018]; 46(6):569-572. Disponible en: <https://www.sciencedirect.com/science/article/pii/S0033318205700438>
5. Faria AV, Pereira IC, Nanni L. Computerized tomography findings in Fahr's syndrome. Arq Neuro Psiquiatria. 2004[citado 1 jun 2018];62(3b):789-792. Disponible en: <http://dx.doi.org/10.1590/S0004-282X2004000500009>
6. 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[citado 1 jun 2018];65(3):764-772. Disponible en: <https://www.sciencedirect.com/science/article/pii/S0002929707623295>
7. Kobayashi S, Yamadori I, Ohmori M. Idiopathic nonatherosclerotic cerebral calcification (Fahr's disease): an electron microscopic study. Acta Neuropathol. 1987;73(1):62-66.

8. Hagiwara N, Ooboshi H, Ishibashi M, Kurushima H, Kitazono T, Ibayashi S, *et al.* Elevated cerebrospinal fluid lactate levels and the pathomechanism of calcification in Fahr's disease. *Eur J Neurol.* 2006;13(5):539-543.
  
9. Weissman DC, Yaari R, Hansen LA, Thal LJ. Density of the brain, decline of the mind (an atypical case of Fahr disease). *Arch Neurol.* 2007[citado 1 jun 2018]; 64(5):756-757. Disponible en: <https://jamanetwork.com/journals/jamaneurology/article-abstract/793811?redirect=true>
  
10. Schimdt U, Mursch K, Halatsch ME. Symmetrical intracerebral and intracerebellar calcification ("Fahr's disease"). *Funct Neurol.* 2005;20(1):15.

Recibido: 12 de enero de 2018

Aprobado: 12 de enero de 2018

MSc. *Nelsy Ferreiro González*. Hospital General Docente Universitario Vladimir Ilich Lenin. Holguín.  
Correo electrónico: [nelsyf@nauta.cu](mailto:nelsyf@nauta.cu)