



## Informe de un caso con enfermedad de Fahr

### Report of a case with Fahr disease

Junior Vega Jiménez<sup>1,2,3\*</sup> <https://orcid.org/0000-0002-6801-5191>

Lisneybi González González<sup>3</sup> <https://orcid.org/0009-0003-0734-2847>

Daniel Naranjo del Pino<sup>3</sup> <https://orcid.org/0009-0004-2951-5566>

Humberto Alexis López González<sup>3</sup> <https://orcid.org/0000-0002-8474-3842>

Eliany León Figueredo<sup>4</sup> <https://orcid.org/0009-0001-9063-4466>

María del Carmen Díaz de Armas<sup>1</sup> <https://orcid.org/0000-0001-8367-8578>

<sup>1</sup>Hospital Militar “Dr. Mario Muñoz Monroy”. Matanzas, Cuba.

<sup>2</sup>Academia de Ciencias de Cuba. Habana, Cuba.

<sup>3</sup>Universidad de Ciencias Médicas de Matanzas. Matanzas, Cuba.

<sup>4</sup>Universidad de Ciencias Médicas de Cienfuegos. Cienfuegos, Cuba.

\*Autor para la correspondencia: [drjrvega@gmail.com](mailto:drjrvega@gmail.com)

## RESUMEN

**Introducción:** La enfermedad de Fahr es un trastorno neurodegenerativo poco común caracterizado por un depósito anormal de calcio en los ganglios basales y la corteza cerebral.

**Objetivo:** Describir la presentación inusual de un paciente con la enfermedad de Fahr.

**Caso Clínico:** Paciente masculino de 30 años de edad con crisis epilépticas de inicio focal en el miembro superior izquierdo de un mes de evolución, acompañado de bradipsiquia. Se realizó una tomografía computarizada de cráneo, que informó presencia de múltiples imágenes hiperdensas con densidad cálcica en ambos hemisferios cerebrales con topografía nucleocapsular bilateral y en la sustancia gris, así como en ambos hemisferios cerebelosos; hallazgos en relación con la enfermedad de Fahr. Luego de descartar

<http://scielo.sld.cu>

<https://revmedmilitar.sld.cu>



otras etiologías, se inició tratamiento para el alivio sintomático y medicación anticomicial con evolución y resultados favorables.

**Conclusiones:** La enfermedad de Fahr es un diagnóstico a considerar en pacientes jóvenes con crisis epilépticas focales y calcificaciones bilaterales de los ganglios basales.

**Palabras clave:** calcinosis; enfermedades neurodegenerativas; epilepsia parcial motora, trastornos del metabolismo del calcio.

## ABSTRACT

**Introduction:** Fahr's disease is a rare neurodegenerative disorder characterized by abnormal calcium deposits in the basal ganglia and cerebral cortex.

**Objective:** To describe the unusual presentation of a patient with Fahr's disease.

**Clinical Case:** A 30-year-old male patient with focal onset epileptic seizures in the left upper limb of one month's duration, accompanied by bradypsychia. A computed tomography of the head was performed, which reported the presence of multiple hyperdense images with calcium density in both cerebral hemispheres with bilateral nucleocapsular topography and in the gray matter, as well as in both cerebellar hemispheres; findings related to Fahr's disease. After ruling out other etiologies, treatment was started for symptomatic relief and anticonvulsant medication with favorable evolution and results.

**Conclusions:** Fahr's disease is a diagnosis to consider in young patients with focal epileptic seizures and bilateral calcifications of the basal ganglia.

**Keywords:** calcinosis; calcium metabolism disorders; epilepsy partial motor; neurodegenerative diseases.

Recibido: 18/06/2024

Aceptado: 30/11/2024



## INTRODUCCIÓN

La enfermedad de Fahr (EF), también conocida como calcinosis bilateral estriato-pálido-dentada; fue descrita en 1930 por el neuropatólogo alemán Karl Theodor Fahr. Es un trastorno neurodegenerativo poco común causado por calcificaciones bilaterales y simétricas de los ganglios basales. Los depósitos compuestos de carbonato y fosfato de calcio; pueden extenderse a otras ubicaciones, como el tálamo, el hipocampo, el núcleo dentado, la corteza cerebral y la sustancia blanca subcortical cerebelosa.<sup>(1,2)</sup>

Tiene una prevalencia estimada de 4,5 por cada 10 000 personas. Por lo general presenta una herencia autosómica dominante y su edad media de expresión clínica es alrededor de los 40 o 50 años, aunque los síntomas pueden manifestarse a cualquier edad. Los pacientes con EF pueden ser asintomáticos, sin embargo, es posible que presenten deterioro cognitivo, trastornos del movimiento entre ellos el parkinsonismo y trastornos psiquiátricos como ansiedad, la depresión u otros síntomas psicóticos.<sup>(1,3,4)</sup>

Por los elementos antes detallados, se decide describir la presentación inusual de un paciente con la enfermedad de Fahr.

## CASO CLÍNICO

Paciente masculino de 30 años de edad, oficial de policía, con antecedentes de salud aparente. Refiere que desde 1 mes antes del ingreso presentaba eventos que describió como temblores y que iniciaban en el miembro superior izquierdo, con una duración aproximada de 1 minuto, sin asociarse con otra manifestación clínica, los cuales luego de su valoración médica fueron interpretados como crisis epilépticas de inicio focal, aunque no se constató trastornos del movimiento en el momento del debut.

En el examen físico inicial solo se constató bradipsiquia sin otros hallazgos relevantes.

Como parte del estudio de evaluación de la función cognitiva se aplicó el test de MoCA (*Montreal Cognitive Assessment*),<sup>(5)</sup> con una puntuación de 26, que se corresponde con un resultado normal.

Se indicaron estudios complementarios para descartar la presencia de enfermedades endocrino-metabólicas, infecciosas o de otra etiología que justificara la sintomatología del paciente. Se evaluaron los valores de calcio: 8,4 mg/dL (valor de referencia (VR): 9,0-11,0); parathormona intacta PTH (I): 22,1



pg/dL (VR: 15,0-65,0) y 25-hidroxi vitamina D: 26 ng/dL (VR: 25-85). Las dosificaciones de fósforo, magnesio, fosfatasa alcalina, calcitonina, ácido láctico, creatina fosfoquinasa, metales pesados (plomo, talio) en sangre y orina no mostraron alteraciones.

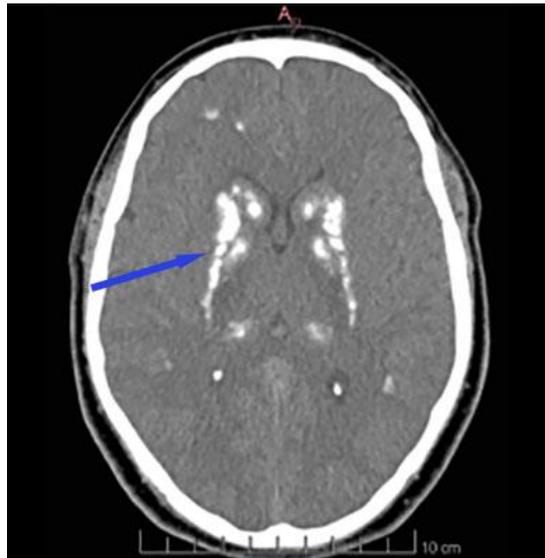
Las pruebas dirigidas a enfermedades infecciosas como las causadas por *Toxoplasma gondii*, *Mycobacterium tuberculosis*, *Brucella sp.*, citomegalovirus, virus de la rubéola, herpes virus humano tipo 6 y 8 y virus de inmunodeficiencia humana, resultaron negativas. El resto de la analítica sanguínea fue normal.

El estudio del líquido cefalorraquídeo y el electroencefalograma no informaron alteraciones.

Dada la presentación clínica y los hallazgos neurológicos del paciente, se realizó una tomografía computarizada (TC) de cráneo simple, que informó: en ambos hemisferios cerebrales se visualizan múltiples imágenes hiperdensas con densidad cálcica en topografía nucleocapsular bilateral y en la sustancia gris, así como en ambos hemisferios cerebelosos. Además, calcificaciones (hiperdensidad de 125 UH) menores de 5 mm en sustancia blanca yuxtacortical de la región frontal derecha. Hallazgos en relación con enfermedad de Fahr. (Fig. 1 y Fig. 2).



**Fig. 1** – Tomografía computarizada de cráneo en corte axial: se observó calcificaciones cerebelosas bilaterales en proyección de las tonsilas y el lóbulo biventre (ver flecha azul).



**Fig. 2** - Tomografía computarizada de cráneo en corte axial: se evidencian calcificaciones a nivel de los núcleos de la base bilaterales, putamen, globo pálido, tálamos (ver flecha azul).

Después de plantearse el diagnóstico de la enfermedad de Fahr, se inició tratamiento para el alivio sintomático. Se indicó suplementos de calcitriol y tratamiento anticomicial con levetiracetam (500 mg), administrado por vía oral 2 veces al día. No se emplearon los neurolépticos para prevenir la aparición de los síntomas extrapiramidales.

La respuesta del paciente a este régimen de tratamiento fue monitoreada durante un año y las crisis epilépticas de inicio focal se controlaron durante su seguimiento.

## COMENTARIOS

La enfermedad de Fahr, calcificación idiopática de los ganglios basales o calcificación cerebral familiar primaria es un trastorno infrecuente, en el cual los pacientes suelen presentar síntomas extrapiramidales o neuropsicológicos. Las crisis epilépticas son una de las manifestaciones más raras que pueden revelar esta enfermedad.<sup>(2,6)</sup> Las crisis focales se presentan con mayor frecuencia en los portadores del síndrome de Fahr sobre todo en los asociados a hipoparatiroidismo. Por ende, en la literatura revisada no se encontraron datos relacionados con su incidencia exacta a escala poblacional.<sup>(1,3,6,7)</sup>

<http://scielo.sld.cu>

<https://revmedmilitar.sld.cu>



Se reportan algunos artículos<sup>(7,8,9)</sup> sobre pacientes cuya edad al momento del diagnóstico oscila entre los 20 a 30 años. Sus presentaciones clínicas varían desde la esquizofrenia<sup>(8)</sup> hasta un individuo masculino con lupus eritematoso sistémico<sup>(9)</sup> que tuvo un infarto cerebral como manifestación inicial y se le diagnosticó vasculitis cerebral de grandes vasos y síndrome de Fahr.

Esta heterogeneidad clínica pudiera explicarse por la división de los ganglios basales en sistemas dorsal y ventral. El cuerpo estriado dorsal está asociado con funciones motoras y cognitivas, mientras que el cuerpo estriado ventral es responsable de las funciones motivacionales.<sup>(1,4)</sup>

En cuanto a los estudios de neuroimagen, la tomografía computarizada cerebral sin contraste es el examen más confiable para el diagnóstico, puede discriminar la deposición de calcio mejor que la resonancia magnética cerebral.<sup>(1,6)</sup>

A diferencia de otras enfermedades neurodegenerativas, esta se manifiesta de forma radiológica con un depósito intenso de calcio en varias áreas cerebrales, pero sin evidencia de disfunción neurológica. Esta discrepancia resulta ser problemática para el asesoramiento genético, ya que la enfermedad se diagnostica mediante la calcificación en una TC de cráneo en sujetos asintomáticos y en la actualidad no se conocen factores pronósticos para predecir el desarrollo futuro de síntomas neurológicos y psiquiátricos.<sup>(6)</sup>

Hasta la fecha, se relacionan 7 genes con la EF; sin embargo, solo alrededor del 50 % de los casos llegan a tener un diagnóstico genético.<sup>(3)</sup>

El tratamiento de la EF es sintomático. En la actualidad no hay terapias disponibles; no obstante, el tratamiento con bifosfonatos parece prometedor. Los antipsicóticos y antidepresivos se utilizan para los trastornos neuropsiquiátricos y en pacientes con parkinsonismo se emplea L-Dopa con respuesta variable.<sup>(6,10,11)</sup>

La enfermedad de Fahr es un diagnóstico a considerar en pacientes jóvenes con crisis epilépticas focales y calcificaciones bilaterales de los ganglios basales. El caso actual destaca la presentación única de un paciente joven con enfermedad de Fahr, desafía los perfiles demográficos convencionales y enfatiza la necesidad de evaluaciones individualizadas para el diagnóstico y la intervención de los pacientes.



### Ética y Consentimiento

Los autores presentan el consentimiento informado del paciente para la publicación de la investigación. Se adjunta como archivo complementario.

### Agradecimientos

A Aida Jiménez Bosco y Reinaldo Peña Santana; por la revisión del presente informe investigativo.

## REFERENCIAS BIBLIOGRÁFICAS

1. Magalhães M, Alves M, Paulino Ferreira L, Alves J, Durães D. Basal Ganglia Calcification: A Case Report of Two Siblings with Fahr's Disease [Internet]. *Cureus*. 2024;16(2):e53434. DOI: [10.7759/cureus.53434](https://doi.org/10.7759/cureus.53434)
2. Amisha F, Munakomi S. Fahr Syndrome. [Actualizado el 13 de agosto de 2023]. En: StatPearls [Internet]. Treasure Island (FL): StatPearls Publishing; 2024. [acceso: 30/07/2024]. Disponible en: <https://www.ncbi.nlm.nih.gov/books/NBK560857/>
3. Chen SY, Ho CJ, Lu YT, Lin CH, Lan MY, Tsai MH. The Genetics of Primary Familial Brain Calcification: A Literature Review [Internet]. *Int J Mol Sci*. 2023; 24(13):10886. DOI: [10.3390/ijms241310886](https://doi.org/10.3390/ijms241310886)
4. Casanova D, Ferreira AL, Sá A, Trindade I, Cotter J. Fahr Syndrome: When Dysarthria Doesn't Mean a Stroke [Internet]. *Cureus*. 2023; 15(12):e50616. DOI: [10.7759/cureus.50616](https://doi.org/10.7759/cureus.50616)
5. Mahendran R, Chua J, Feng L, Kua EH, Preedy VR. Chapter 109 - The Mini-Mental State Examination and Other Neuropsychological Assessment Tools for Detecting Cognitive Decline. [Internet] En: Martin CR, Preedy VR. *Diet and Nutrition in Dementia and Cognitive Decline*. Oxford: Academic Press; 2015. p. 1159-74. [acceso: 30/07/2024] DOI: [10.1016/B978-0-12-407824-6.00109-9](https://doi.org/10.1016/B978-0-12-407824-6.00109-9)
6. Carecchio M, Mainardi M, Bonato G. The clinical and genetic spectrum of primary familial brain calcification [Internet]. *J Neurol*. 2023; 270(6):3270-7. DOI: [10.1007/s00415-023-11650-0](https://doi.org/10.1007/s00415-023-11650-0)



7. Adhikari S, Bhate A, Patil S, Kalawatia M, Sangoi R, Palande A, et al. A Case Report of Fahr's Disease and Its Clinical Heterogeneity [Internet]. *Cureus*. 2023; 15(12):e51065. DOI: [10.7759/cureus.51065](https://doi.org/10.7759/cureus.51065)
8. Li WC, Hsieh YC, Chen PT, Lee CN, Tsai TY. Idiopathic young-onset Fahr's disease with schizophrenia-like presentation: a case report [Internet]. *Front Psychiatry*. 2024; 15:1391607. DOI: [10.3389/fpsy.2024.1391607](https://doi.org/10.3389/fpsy.2024.1391607)
9. Jiang W, Mei S, Deng Q, Lei C, Pang A. A Case of Cerebral Large-Vessel Vasculitis Concomitant Fahr Syndrome in Systemic Lupus Erythematosus [Internet]. *Neurologist*. 2024; 29(1):17-21. DOI: [10.1097/NRL.0000000000000520](https://doi.org/10.1097/NRL.0000000000000520)
10. Snijders BMG, Peters MJL, van den Brink S, van Trijp M, de Jong PA, Vissers L, et al. Infectious Diseases and Basal Ganglia Calcifications: A Cross-Sectional Study in Patients with Fahr's Disease and Systematic Review [Internet]. *J Clin Med*. 2024; 13(8):2365. DOI: [10.3390/jcm13082365](https://doi.org/10.3390/jcm13082365)
11. Peters MEM, de Brouwer EJM, Bartstra JW, Mali W, Koek HL, Rozemuller AJM, et al. Mechanisms of calcification in Fahr disease and exposure of potential therapeutic targets [Internet]. *Neurol Clin Pract*. 2020; 10(5):449-57. DOI: [10.1212/CPJ.0000000000000782](https://doi.org/10.1212/CPJ.0000000000000782)

### **Conflictos de interés**

Los autores declaran que no existen conflictos de interés.

### **Información financiera**

No se declaran fuentes de financiamiento.

### **Disponibilidad de datos**

Los datos utilizados para la presentación del caso corresponden al Hospital Militar Principal/IS; Luanda; Angola.