



ENFERMEDAD DE FAHR IDIOPÁTICA DE LARGO EVOLUCIÓN : UN REPORTE DE CASO.



Karolyi Payano-Chumacero^{1,a}, Cintia Armas-Puente^{1,a}

1. Departamento de enfermedades Neurodegenerativas del Instituto Nacional de Ciencias Neurológicas Lima, Perú a. Médica neuróloga

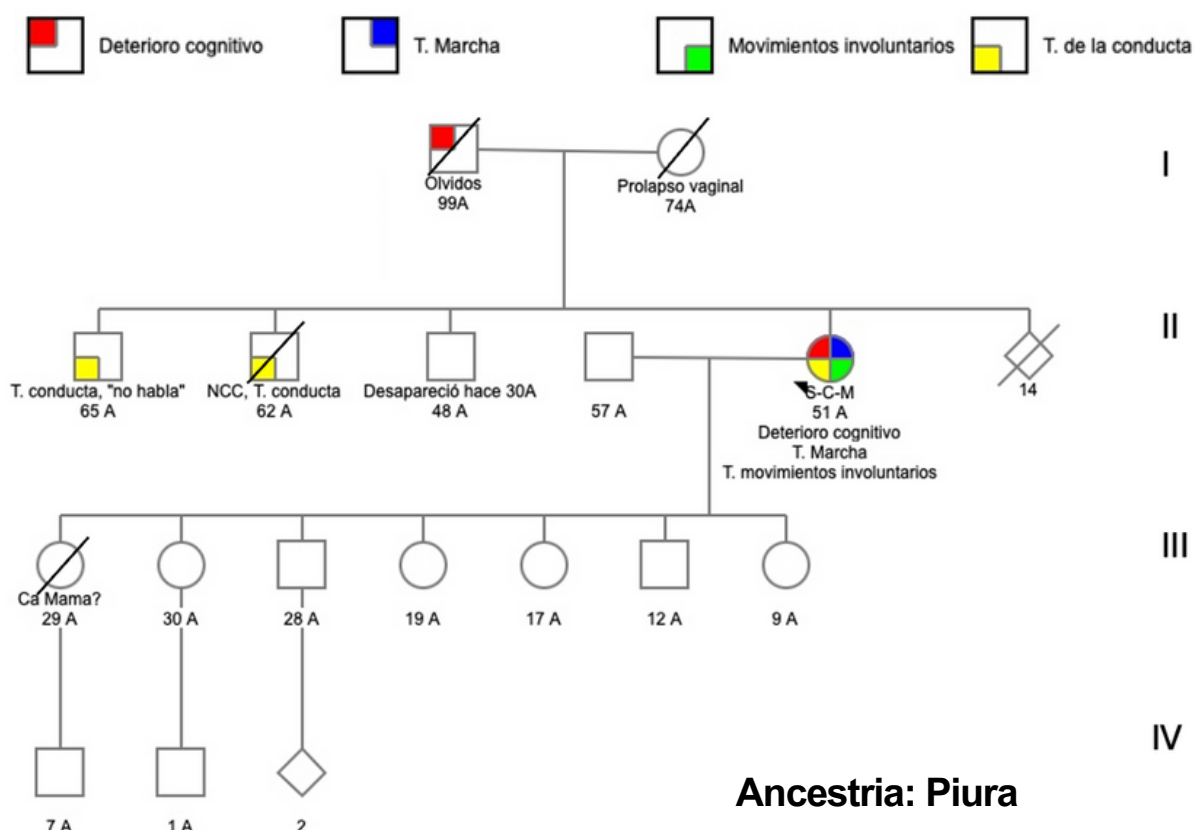
INTRODUCCIÓN

Las calcificaciones en núcleos de la base se han relacionado con diferentes patologías desde metabólicas hasta hereditarias, por su variedad de presentación clínica reciben el nombre de Enfermedad de Fahr (E.F), el cual se debe distinguir del término síndrome de Fahr. Presentamos un caso con clínica y neuroimágenes compatibles con E.F.

PRESENTACIÓN DEL CASO

Mujer de 51 años, natural de Piura con antecedentes de hipertensión arterial y sin antecedentes familiares; hace 17 años presentó disartria, inestabilidad para la marcha, disfagia, hipofonía, síntomas parkinsonianos y labilidad emocional, los cuales progresaron hasta limitar su funcionalidad. En el examen físico presentó rigidez, bradicinesia global, temblor de intención, y movimientos coreiformes de la lengua además de posición distónica de pie izquierdo, apoyo constante para incorporarse con ampliación de base de sustentación además de compromiso cognitivo multidominio.

Gráfico 01: Heredograma de paciente.

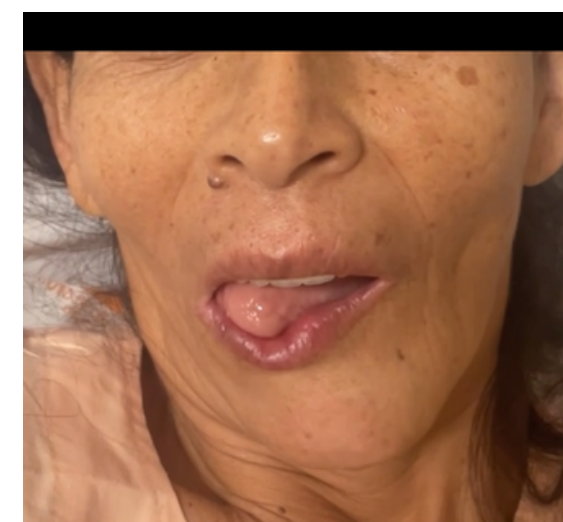


EVOLUCIÓN

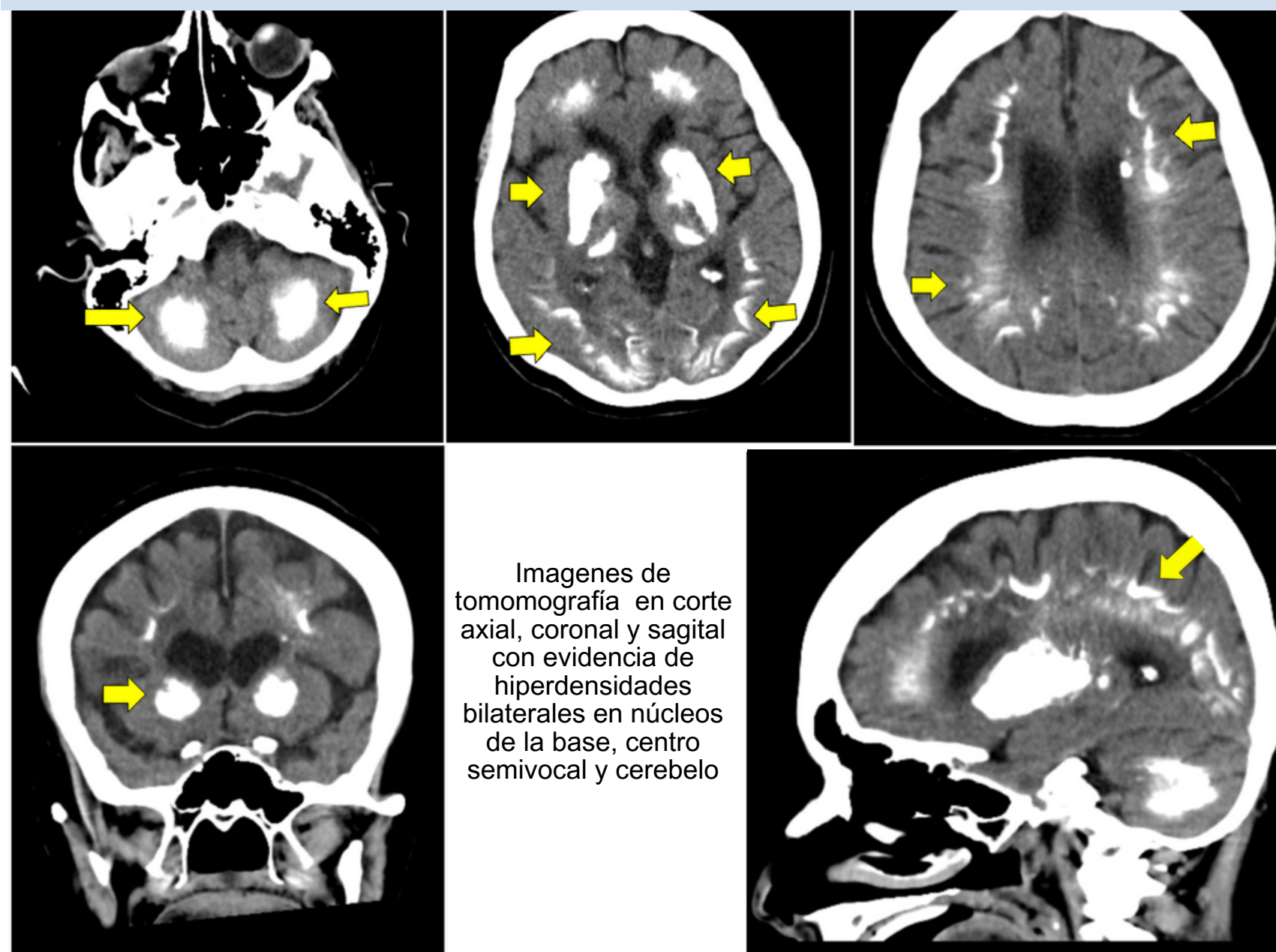
En los estudios bioquímicos, calcio y parathormona con valores normales, pero en las imágenes de resonancia se evidenció calcificaciones cerebrales bilaterales en núcleos de la base, centro semioval y en cerebelo. Se instauró tratamiento farmacológico y se excluyó hipoparatiroidismo asimismo evaluaciones por neurogenética correlacionaron hallazgos con Enfermedad de Fahr pero pendiente estudios genéticos por limitación en nuestro medio.



Manifestaciones clínicas de distonía en pie izquierdo y movimientos linguales coreiformes.



NEUROIMAGENES



Imágenes de tomografía en corte axial, coronal y sagital con evidencia de hiperdensidades bilaterales en núcleos de la base, centro semioval y cerebelo

DISCUSIÓN

Las calcificaciones cerebrales en la Enfermedad de Fahr representan el resultado final de alteraciones en la homeostasis calcio-fósforo y el metabolismo neuronal, aunque se asocian a hipoparatiroidismo, pueden observarse en pacientes con estudios bioquímicos normales, como en este caso, sugiriendo un trasfondo genético con mutaciones que afectan proteínas relacionadas al transporte iónico y al metabolismo mineral; este depósito cálcico se centra en núcleos basales, tálamo, núcleos dentados y sustancia blanca, interfiriendo en los circuitos cortico-subcorticales que regulan el movimiento, la cognición y la conducta

CONCLUSIONES

- La enfermedad de Fahr es una enfermedad rara, caracterizada por la calcificación estriato-pálido-dentada bilateral y el trastorno del movimiento, las características clínicas, laboratoriales (perfil fosfo- cálcico) y radiológicas son realmente importantes para realizar el diagnóstico adecuado.
- En nuestro país no se puede realizar pruebas genéticas en EF familiar, lo cual no permite establecer la prevalencia de determinados genes en nuestro medio.
- El tratamiento es sintomático y multidisciplinario, así mismo es importante la consejería genética en los casos sospechosos.

BIBLIOGRAFÍA

- Iqbal S, Nassar M, Chung H, Shaukat T, Penny JE 2nd, Rizzo V. Fahr's Disease With Late Onset: A Case Report. Cureus. 2022 Mar 19;14(3):e23316. doi: 10.7759/cureus.23316. PMID: 35464530; PMCID: PMC9015056.
- Dávila-Hernández C, Bendezu-Ramos G, Torres-Luján M, Cárdenas-Trejo J, Picoy-Romero D. Calcificaciones cerebrales: enfermedad o síndrome de Fahr. Rev Soc Peru Med Interna. 2021;34(1): 12-14. <https://doi.org/10.36393/spmi.v34i1.579>.
- Amisha F, Munakomi S. Fahr Syndrome. [Updated 2023 Aug 13]. In: StatPearls [Internet]. Treasure Island (FL): StatPearls Publishing; 2024 Jan-.
- Antonio Orlacchio. Brain Calcifications: Genetic, Molecular, and Clinical Aspects. Int J Mol Sci. 2023 May; 24(10): 8995.
- Alexander Balck et al. Genotype-phenotype relations in primary familial brain calcification (PFBC): Systematic MDSGene Review. Volume36, Issue11 November 2021 Pages 2468-2480
- Iqbal S, Nassar M, Chung H, Shaukat T, Penny JE 2nd, Rizzo V. Fahr's Disease With Late Onset: A Case Report. Cureus. 2022 Mar 19;14(3):e23316. doi: 10.7759/cureus.23316. PMID: 35464530; PMCID: PMC9015056.
- Nienke M.S. Golu'ke y et al. Amount and Distribution of Intracranial Calcification in Symptomatic and Asymptomatic Primary Familial Brain Calcification. Neurology: Clinical Practice 2023;13:e200163. doi:10.1212/CPJ.000000000000200163
- 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>

Información de contacto : karolyi.jks@gmail.com, +51 948508667