111

Enfermedad de Fahr

Autores: Vena, Maria, Bermudez Torres, Fidela Maria, Ruiz Rosety, Jose Maria

Introducción:

La enfermedad de Fahr en un síndrome de etiología desconocida caracterizado por la presencia de calcificaciones idiopáticas bilaterales en ganglios basales y manifestaciones clínicas de tipo neuropsiquiátrico. Deben excluirse trastornos endocrinos, infecciones, anoxia cerebral y lesiones ocupantes.

Descripción sucinta del caso:

Presentamos el caso de un varón de 75 años, con antecedente de hipoparatiroidismo resuelto y actualmente sin tratamiento, habito enólico esporádico, que avisa por deterioro de la marcha súbito, del lenguaje y pérdida de conocimiento brusca con leve traumatismo craneoencefálico, que tras pocos segundos ha recuperado el conocimiento de forma espontanea. En la exploración física destacan: paciente consciente, orientado, colaborador, habla coherente pero con dificultad para la vocalización correcta, movimientos coreaticos de las 4 extremidades, marcha atáxica, sin pérdida de fuerza ni asimetría de reflejos tendinosos. Gran rigidez de manos y antebrazos. Se realiza tomografía craneal, donde se aprecia calcificaciones bilaterales en ganglios basales. El análisis de sangre no muestra ninguna alteración. Tras iniciar tratamiento con anticholinergicos se aprecia mejoría clínica.

Estrategia practica:

La enfermedad de Fahr o ferrocalcinosis cerebral familiar es una enfermedad hereditaria rara, que se manifiesta en edad adulta. Puede presentarse con un cuadro clínico variado como estados psicóticos, síndrome demencial, movimientos involuntarios y parkinsonismo. El diagnostico se realiza mediante tomografía axial computarizada, donde se evidencian lesiones en los ganglios basales, paraventriculares, sustancia blanca y cerebelo. Los estudios de laboratorio complementarios descartan otras causas. El diagnostico diferencial debe hacerse con metabolopatías y cuadros infecciosos. El pronóstico depende del grado de incapacidad que produzca. El tratamiento es sintomático.

Palabras clave: Enfermedad de Fahr, demencia, calcificación ganglios basales.

Bibliografía:

1. Pérez Maciá V, Martínez Cortes M, Pecino Esquerdo B, García Fernández L. Presentación atípica de síntomas psiquiátricos. Psiq Biol. 2012;19(4):137-138.
2. **Polo Verbel M, Torres Zambrano M, et al. Fahr disease an infrequent cause of brain calcifications. Acta Neurol Colomb 2011;27:124-128**
3. Arranz P, Ergueta M, Gonzáles S, Maranon G. Enfermedad de Fahr y Síndrome Hipocalcémico. A Propósito de un Caso Clínico. *Ann Med Intern* 1992; 10: 495 –497.