

REPORTE DE CASO

Fahr's disease in a patient with sensorineural hypoacusia: case report

Enfermedad de Fahr en paciente con hipoacusia neurosensorial: reporte de caso

Maytee Olivera Vega¹  , Lisbel Garzón Cutiño¹  , Deborah Cabrera Rodriguez²  

¹Hospital Clínico Quirúrgico Docente "Dr. Miguel Enríquez". Servicio de Neurología. La Habana, Cuba.

²Universidad de Ciencias Médicas, Facultad de Ciencias Médicas "Miguel Enríquez". La Habana, Cuba.

Citar como: Olivera Vega M, Garzón Cutiño L, Cabrera Rodriguez D. Fahr's disease in a patient with sensorineural hypoacusia: Case report. Rehabilitation and Sports Medicine. 2024; 4:41. <https://doi.org/10.56294/ri202441>

Editor: Prof. Dr. Javier Gonzalez-Argote 

Enviado: 16-08-2023

Revisado: 22-11-2023

Aceptado: 01-02-2024

Publicado: 02-02-2024

Autor para correspondencia: Lisbel Garzón Cutiño 

ABSTRACT

Introduction: Fahr's disease is a rare pathology characterized by idiopathic calcium deposits in basal ganglia and cerebral cortex. They are generally found in individuals with a wide variety of neurological and psychiatric symptoms. Various syndromes, whether metabolic, hereditary or acquired, are among its possible etiologies.

Case report: a 47 - year-old male patient with a personal pathological history of type I diabetes mellitus and hearing loss since the age of 22. It began 2 years ago with psychiatric manifestations characterized by behavioral disorder, aggressiveness and alterations in higher mental functions. These symptoms worsened until psychosis. Given the marked resistance to antipsychotic treatment, a CT scan was performed where calcifications were visualized in the basal ganglia and other areas of the cerebral cortex.

Conclusions: neuroimaging is essential for the detection and treatment of these patients in a relevant and appropriate manner.

Keywords: Fahr's Disease; Calcifications; Basal Ganglia.

RESUMEN

Introducción: la enfermedad de Fahr es una patología infrecuente caracterizada por depósitos idiopáticos de calcio en los ganglios basales y la corteza cerebral. Se encuentran generalmente en individuos con gran variedad de síntomas neurológicos y psiquiátricos. Diversos síndromes ya sean de tipo metabólico, hereditario o adquirido están dentro de sus posibles etiologías.

Reporte de caso: paciente masculino de 47 años de edad con antecedentes patológicos personales de Diabetes Mellitus tipo I y desde los 22 años pérdida de la audición. Comienza hace 2 años con manifestaciones psiquiátricas caracterizadas por trastorno de conducta, agresividad y alteraciones de funciones psíquicas superiores. Estos síntomas fueron empeorando hasta la psicosis. Ante la resistencia marcada al tratamiento antipsicótico se realiza tomografía computarizada donde se observaron calcificaciones en ganglios basales y otras regiones de la corteza cerebral.

Conclusiones: la neuroimagen es esencial para la detección y tratamiento de estos pacientes de forma pertinente y apropiada.

Palabras clave: Enfermedad de Fahr; Calcificaciones; Ganglios Basales.

INTRODUCCIÓN

La calcificación de los ganglios basales se conoce como enfermedad o síndrome de Fahr y su prevalencia es

inferior a 1/1 000 000. Afecta por igual a ambos sexos y se presenta más frecuentemente hacia la edad media.^(1,2)

Karl Theodor Fahr, patólogo alemán, en 1930 describió en el examen postmortem de un paciente calcificaciones alrededor de los ventrículos laterales y ganglios de la base.⁽³⁾

La Enfermedad de Fahr sustenta su etiopatogenia en una barrera hematoencefálica localmente alterada que facilita la precipitación de minerales dentro del tejido cerebral. Dentro de los minerales involucrados, el calcio va a ser el principal elemento presente y responsable del aspecto radiológico de la enfermedad; también se puede encontrar depósito de hierro, aluminio, magnesio y zinc.⁽⁴⁾

Entre las causas menos frecuentes están las collagenopatías, como el neurolupus, la exposición crónica a sustancias tóxicas como el plomo, la necrosis neuronal con exceso de vitamina D, mercurio, radiación ionizante y tratamiento con metotrexato. Por último, causas menos frecuentes son las condiciones neurodegenerativas en las que se incluyen las neuroferritinopatías o varios síndromes como el de Aicardi-Goutières.⁽⁵⁾

PRESENTACIÓN DE CASO

Paciente masculino de 47 años de edad con antecedentes patológicos personales de Diabetes Mellitus tipo I desde los 19 años, y desde los 22 años pérdida de la audición. No antecedentes familiares de interés. Comienza hace 2 años con manifestaciones psiquiátricas caracterizadas por trastorno de conducta, agresividad y alteraciones de funciones psíquicas superiores. Estos síntomas fueron empeorando hasta la psicosis. Ante la resistencia marcada al tratamiento antipsicótico se ingresa en el servicio de Neurología para su estudio.

Hallazgos al examen físico. Exploración neurológica: alucinaciones auditivas y visuales, ausencia de lenguaje espontáneo, marcha a pequeños pasos; hipoacusia neurosensorial bilateral, Oído derecho > Oído izquierdo; rigidez axial marcada y de los 4 miembros; bradicinesia; debilidad de la musculatura faríngea con sialorrea concluyéndose alteración de los pares craneales VIII, IX y X, Arreflexia generalizada.

Exámenes de laboratorio: Hemoquímica dentro de parámetros normales, CK Fósforo, Factor Reumatoideo, PCR y Calcio dentro de valores normales.

Exámenes imagenológicos: Ultrasonido de tiroides y paratiroides: Glándula tiroidea no homogénea. Lóbulo Tiroideo Derecho: 16.4 x 14 x 31.5 mm, Lóbulo Tiroideo Izquierdo: 11.9 x 14.6 x 23.5 mm Istmo normal. No nódulos ni quistes.

Se realiza tomografía computarizada de cráneo simple donde se observaron gruesas imágenes de calcificaciones en ganglios basales (putamen, globos pálidos, caudado) y calcificaciones cerebelosas (figura 1).



Figura 1. Tomografía computarizada de cráneo simple

Se concluye dados los elementos clínicos encontrados en el interrogatorio y el examen físico, los estudios complementarios normales que descartan otras patologías y los resultados encontrados en la tomografía de cráneo simple el diagnóstico de: Enfermedad de Fahr. Se inicia tratamiento con Levodopa más Carbidopa (250/ 25 mg) 1 tableta cada 8 horas y Entacapone (200 mg) ½ tableta cada 12 horas logrando mejoría de las manifestaciones clínicas.

DISCUSIÓN

Se ha descrito que esta enfermedad presenta una transmisión hereditaria autosómica dominante con mutación en el brazo corto del cromosoma 14, aunque se pueden presentar casos esporádicos como el reportado; donde no se evidenció antecedentes familiares de este trastorno.^(1,6)

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.⁽⁶⁾

Sousa et al.⁽⁷⁾ presentaron el caso de un paciente masculino de 47 años de edad que comienza con rigidez y trastorno de las funciones psíquicas superiores. Tenía diagnóstico de hipoparatiroidismo primario familiar desde los 18 años asociados a hipoacusia bilateral y simétrica e hipoplasia renal izquierda y antecedentes de retraso psicomotor leve y crisis tónico clónicas generalizadas al año de edad. La tomografía computarizada cerebral se observaron calcificaciones bilaterales de los ganglios de la base, sustancia blanca cortical adyacente y cerebelo.

Chepuri et al.⁽⁸⁾ estudiaron un paciente diagnosticado con síndrome de Fahr con una presentación atípica caracterizada por hemiplejía y pérdida de consciencia; el diagnóstico etiológico fue hipoparatiroidismo.

Por otro lado Dembélé et al.⁽⁹⁾ afirman que el síndrome de Fahr puede asociarse con hiperparatiroidismo y reportan un caso donde coexiste además con una miopatía.

CONCLUSIONES

La neuroimagen es esencial para la detección y tratamiento de estos pacientes de forma pertinente y apropiada. Es interesante que este paciente tenía antecedentes de hipoacusia neurosensorial desde los 22 años, lo cual no es usual en esta enfermedad ni se encontraron elementos de trastornos de la paratiroides.

REFERENCIAS BIBLIOGRÁFICAS

1. 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. *Cureus*. 2023; 15: e51065. <https://www.cureus.com/articles/199636#!/>
2. Mendoza Cáceres M A, Rozo Ortiz E J, Noguera Fonseca J, Márquez Rosales BA, Vargas Rodríguez LJ. Síndrome de Fahr e hipoparatiroidismo. *Revista Ecuatoriana de Neurología*. 2023; 32 (2). <https://www.google.com/url?sa=t&source=web&rct=j&opi=89978449&url=https://ciencialatina.org/index.php/cienciala/article/view/3186/4867&ved=2ahUKEwi9jujimpvWGAXWjTDABHSJ0BMA4FBAWegQIFBAB&usg=AOvVaw148pOGBA8-PxO8ATIPrMdg>
3. Gómez R., Velasco Martínez F. I, Delgado Acelas J, Mogollon Y. D. Síndrome de Fahr reporte de caso en adulta mayor con convulsiones y deterioro neurocognitivo de inicio tardío. *Ciencia Latina Revista Científica Multidisciplinar*. 2022; 6 (5): 1691-1703. https://doi.org/10.37811/cl_rcm.v6i5.3186
4. León CR, Real CRM, Domínguez G W H, Linares SEY, Durán TG, Gómez VN. Síndrome de Fahr por hipoparatiroidismo secundario. *Revista Cubana de Neurología y Neurocirugía*. 2020; 10(1). <https://www.medigraphic.com/cgi-bin/new/resumen.cgi?IDARTICULO=97355&id2=>
5. Halili G, Papajani M, Grabova S, Rroji A, Kruja J. Fahr syndrome: A case series analysis. *J Neurol Sci*. 2019; 405:355. https://www.researchgate.net/publication/338180770_Fahr_syndrome_A_case_series_analysis
6. Kumar S, Gaad AA, Irshad Abbasi M, Afzal M, Shah S, Kumar D. Association of fahr disease with Rhabdomyolysis and hypoparathyroidism. *Pakistan Journal of Neurological Sciences (PJNS)*. 2018; 13(4):27-30. <https://ecommons.aku.edu/pjns/vol13/iss4/8>
7. Sousa J, Sopena B, Gimena B, Rodriguez- Rodriguez M, Argibay A B, Maure B. Hipoparatiroidismo primario familiar, sordera neurosensorial y displasia renal. *Endocrinología y Nutrición*. 2006; 53(9): 596-572. [https://doi.org/10.1016/S1575-0922\(06\)71150-0](https://doi.org/10.1016/S1575-0922(06)71150-0).
8. Chepuri VR, Panta H. A case of Fahr's syndrome with rare atypical presentation as hemiplegia. *NUJHS*. 2015; 5(4):77-9. <https://pdfs.semanticscholar.org/e017/5bb7f5ddf3ea4eea7bf7abd9c47c1a74bb06.pdf>
9. Dembélé K, Cissé L, Djimé S, Coulibaly Y, Diarra S, Yalcouyé A, et al. Fahr's syndrome with hyperparathyroidism revealed by seizures and proximal weakness. *eNeurologicalSci*. 2019; 15: 100192. <https://pubmed.ncbi.nlm.nih.gov/31080899/>

CONSENTIMIENTO INFORMADO

Los autores declaran que han obtenido permiso para usar las imágenes diagnósticas incluidas en este artículo.

FINANCIACIÓN

No existe financiación para el presente trabajo.

CONFLICTO DE INTERESES

Los autores declaran no tener ningún conflicto de intereses.

CONTRIBUCIÓN DE AUTORÍA

Conceptualización: Maytee Olivera Vega, Lisbel Garzón Cutiño

Curación de datos: Maytee Olivera Vega, Lisbel Garzón Cutiño, Deborah Cabrera Rodríguez.

Análisis formal: Lisbel Garzón Cutiño, Maytee Olivera Vega

Investigación: Maytee Olivera Vega, Lisbel Garzón Cutiño

Metodología: Lisbel Garzón Cutiño

Administración del proyecto: Maytee Olivera Vega

Recursos: Lisbel Garzón Cutiño, Maytee Olivera Vega

Software: Lisbel Garzón Cutiño, Deborah Cabrera Rodríguez.

Supervisión: Lisbel Garzón Cutiño

Validación: Lisbel Garzón Cutiño, Maytee Olivera Vega.

Visualización: Maytee Olivera Vega, Lisbel Garzón Cutiño,

Redacción - borrador original: Maytee Olivera Vega, Lisbel Garzón Cutiño, Deborah Cabrera Rodríguez.

Redacción - revisión y edición: Maytee Olivera Vega, Lisbel Garzón Cutiño, Deborah Cabrera Rodríguez.