



## 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 Vega<sup>1</sup>  , Lisbel Garzón Cutiño<sup>1</sup>  , Deborah Cabrera Rodriguez<sup>2</sup>  

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

<sup>2</sup>Universidad 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. Interdisciplinary Rehabilitation / Rehabilitacion Interdisciplinaria. 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 m1s frecuentemente hacia la edad media.<sup>(1,2)</sup>

Karl Theodor Fahr, pat3logo alem1n, en 1930 describi3 en el examen postmortem de un paciente calcificaciones alrededor de los ventr3culos laterales y ganglios de la base.<sup>(3)</sup>

La Enfermedad de Fahr sustenta su etiopatogenia en una barrera hematoencef1lica localmente alterada que facilita la precipitaci3n de minerales dentro del tejido cerebral. Dentro de los minerales involucrados, el calcio va a ser el principal elemento presente y responsable del aspecto radiol3gico de la enfermedad; tambi3n se puede encontrar dep3sito de hierro, aluminio, magnesio y zinc.<sup>(4)</sup>

Entre las causas menos frecuentes est1n las collagenopat3as, como el neurolupus, la exposici3n cr3nica a sustancias t3xicas como el plomo, la necrosis neuronal con exceso de vitamina D, mercurio, radiaci3n ionizante y tratamiento con metotrexato. Por 1ltimo, causas menos frecuentes son las condiciones neurodegenerativas en las que se incluyen las neuroferritinopat3as o varios s3ndromes como el de Aicardi-Gouti3res.<sup>(5)</sup>

### PRESENTACI3N DE CASO

Paciente masculino de 47 a1os de edad con antecedentes patol3gicos personales de Diabetes Mellitus tipo I desde los 19 a1os, y desde los 22 a1os p3rdida de la audici3n. No antecedentes familiares de inter3s. Comienza hace 2 a1os con manifestaciones psiqui1tricas caracterizadas por trastorno de conducta, agresividad y alteraciones de funciones ps3quicas superiores. Estos s3ntomas fueron empeorando hasta la psicosis. Ante la resistencia marcada al tratamiento antipsic3tico se ingresa en el servicio de Neurolog3a para su estudio.

Hallazgos al examen f3sico. Exploraci3n neurol3gica: alucinaciones auditivas y visuales, ausencia de lenguaje espont1neo, marcha a peque1os pasos; hipoacusia neurosensorial bilateral, O3do derecho > O3do Izquierdo; rigidez axial marcada y de los 4 miembros; bradicinesia; debilidad de la musculatura far3ngea con sialorrea concluy3ndose alteraci3n de los pares craneales VIII, IX y X, Arreflexia generalizada.

Ex1menes de laboratorio: Hemoqu3mica dentro de par1metros normales, CK F3sforo, Factor Reumatoideo, PCR y Calcio dentro de valores normales.

Ex1menes imagenol3gicos: Ultrasonido de tiroides y paratiroides: Gl1ndula tiroidea no homog3nea. L3bulos Tiroideo Derecho: 16.4 x 14 x 31.5 mm, L3bulos Tiroideo Izquierdo: 11.9 x 14.6 x 23.5 mm Istmo normal. No n3dulos ni quistes.

Se realiza tomograf3a computarizada de cr1neo simple donde se observaron gruesas im1genes de calcificaciones en ganglios basales (putamen, globos p1lidos, caudado) y calcificaciones cerebelosas (figura 1).

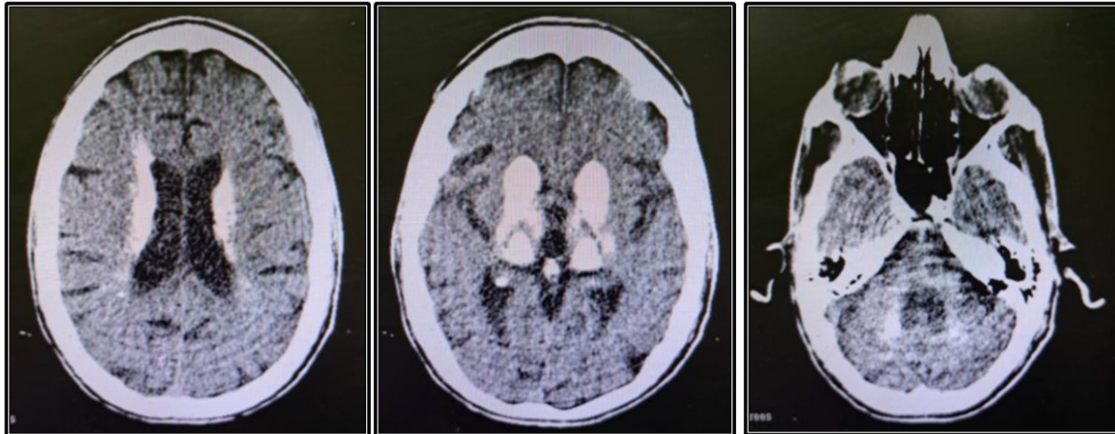


Figura 1. Tomograf3a computarizada de cr1neo simple

Se concluye dados los elementos cl3nicos encontrados en el interrogatorio y el examen f3sico, los estudios complementarios normales que descartan otras patolog3as y los resultados encontrados en la tomograf3a de cr1neo simple el diagn3stico de: Enfermedad de Fahr. Se inicia tratamiento con Levodopa m1s Carbidopa (250/ 25 mg) 1 tableta cada 8 horas y Entacapone (200 mg) 1/2 tableta cada 12 horas logrando mejor3a de las manifestaciones cl3nicas.

### DISCUSI3N

Se ha descrito que esta enfermedad presenta una transmisi3n hereditaria autos3mica dominante con mutaci3n en el brazo corto del cromosoma 14, aunque se pueden presentar casos espor1dicos como el reportado; donde no se evidenci3 antecedentes familiares de este trastorno.<sup>(1,6)</sup>

Los s3ntomas neuropsiqui1tricos pueden ser la manifestaci3n m1s frecuente, con un debut en la alteraci3n del pensamiento, sensopercepci3n, el compromiso de la atenci3n, los cambios en la personalidad o el comportamiento, la demencia, psicosis o desorientaci3n.<sup>(6)</sup>

Sousa et al.<sup>(7)</sup> 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.<sup>(8)</sup> 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.<sup>(9)</sup> 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&usq=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](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](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, Rodriguz- 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.