



Medicina de Familia. SEMERGEN

<http://www.elsevier.es/semergen>



423/53 - HALLAZGO CASUAL: SÍNDROME DE FAHR

V. Correa Gómez¹, S. Gómez Rodríguez²

Medicina Familiar y Comunitaria. Centro de Salud de Úbeda, Jaén. ²Residente de Medicina Familiar y Comunitaria. Centro de Salud Ribera del Muelle Puerto Real. Cádiz. Andalucía.

Resumen

Descripción del caso: Aviso a 061. Motivo de consulta: convulsión. Mujer de 71 años con antecedentes personales de hipertensión arterial e hipoparatiroidismo primario, en seguimiento por endocrino y con mal cumplimiento terapéutico. Sin hábitos tóxicos ni alergias medicamentosas. Sin antecedentes familiares destacables. En tratamiento habitual con enalapril 20 mg/hidroclorotiacida 12,5 mg/24h, propranolol 10 mg/24h, calcitriol 0,25 µg/12h y carbonato cálcico 5 g/24h. A nuestra llegada la paciente está consciente pero desorientada. Es el marido quien nos informa, refiere presencia de crisis tónica de 1-2 minutos de duración, con pérdida de consciencia y relajación de esfínteres. Es el primer episodio. Comenta que en los últimos días no ha tomado su tratamiento habitual de calcio. Desde hace unos años presenta temblor de reposo, parestesias de piernas con el apoyo plantar, cefaleas frecuentes y deterioro cognitivo leve.

Exploración y pruebas complementarias: Desorientada, exploración de pares craneales normales, sin focalidad neurológica, con leve hipertonia espástica generalizada, no signos meníngeos, marcha normal. Toma de constantes dentro de la normalidad. Se deriva al hospital para realizar pruebas complementarias. Allí se realiza analítica de rutina, sin hallazgos destacables, pero evidenciamos en analíticas anteriores cifras de parathormona, calcio y vitamina D disminuida (confirmando una hipocalcemia por hipoparatiroidismo primario). En el TC de cráneo se aprecian grandes calcificaciones bilaterales y simétricas que afectan a los ganglios basales, tálamo, núcleo dentado y centros semioviales, todo ello compatible con el síndrome de Fahr.

Juicio clínico: Síndrome de Fahr en el contexto de hipocalcemia por hipoparatiroidismo primario con mal cumplimiento terapéutico. Tras recuperación de crisis tónica de la paciente se da de alta con revisión en consultas externas de neurología y endocrinología. Iniciará tratamiento con levetiracetam 500 mg y se insiste en la necesidad del cumplimiento terapéutico de tratamiento habitual.

Diagnóstico diferencial: Causas que produzcan calcificaciones cerebrales son la enfermedad de Fahr, hipoparatiroidismo, pseudohipoparatiroidismo, hiperparatiroidismo, calcificación senil, síndrome de Cockayne, secuela de quimioterapia intratecal y radioterapia cerebral, enfermedad del tejido conectivo o toxicidad por plomo o cobre.

Comentario final: La enfermedad de Fahr es una ferocalcinosiis cerebrovascular idiopática que produce calcificación estriopálido-dentada bilateral. El depósito de calcio se debe a un defecto en el

trasporte del hierro, provocando daño tisular y posteriormente calcificación. En el síndrome de Fahr las calcificaciones de los ganglios basales son secundarias a otros desordenes como el hipoparatiroidismo. Suele ser hallazgo casual en un TC cerebral. La clínica suele presentarse a los 30-60 años, los síntomas predominantes son los neuropsiquiátricos, incluyendo disartria, espasticidad, epilepsia, parkinsonismo, coreo-atetosis, déficit cognitivos y trastornos de la conducta. No existe tratamiento específico para frenar la progresión de los depósitos de calcio. El tratamiento será sintomático.

Bibliografía

Lacoma Latre E. Sanchez Lalana E. y Rubio Barlés P. Enfermedad de Fahr. Imagen Diagn. 2016;7(2):74-5.

Sucre-Grimaldo FM, Casares-Cruz K, Sandoval-Paredes J. Calcinosis bilateral en los núcleos estriado, pálido y dentado e hipoparatiroidismo: a propósito de un caso. Anales de Radiología México. 2015;14:285-91.

Andreu Arasa C, et al. Síndrome de Fahr. Med Gen y Fam (digital) 2012;1(5):258-9.