



Enfermedad de Fahr una rara manifestación de una enfermedad metabólica

Fahr's disease: a rare manifestation of a metabolic disease

Teudis Vidal García^{1*} <https://orcid.org/0009-0000-8173-8805>

Ariagna Ponce Sanchez² <https://orcid.org/0009-0004-5961-9956>

¹ Centro de Investigaciones Médico Quirúrgicas. La Habana, Cuba.

² Clínica Internacional Siboney. La Habana, Cuba.

*Autor para la correspondencia. Correo electrónico: teudisvidal629@gmail.com

RESUMEN

Introducción: La enfermedad de Fahr es un trastorno neurológico poco frecuente caracterizado por calcificaciones cerebrales bilaterales y simétricas, principalmente en los ganglios basales, que pueden asociarse con manifestaciones neurológicas y neuropsiquiátricas. Su diagnóstico requiere excluir causas secundarias de calcificación cerebral y alteraciones metabólicas.

Objetivo: Presentar un caso de calcificación cerebral bilateral compatible con enfermedad

<http://revcimeq.sld.cu/index.php/imq>
revinmedquir@infomed.sld.cu

de Fahr, manifestada clínicamente por crisis convulsiva.

Caso clínico: Paciente femenina de 62 años, con antecedentes de hipertensión arterial y diabetes mellitus tipo 2, en tratamiento con enalapril, hidroclorotiazida y metformina, que acudió al servicio de urgencias después de presentar una convulsión tónico-clónica generalizada de resolución espontánea. Al examen físico se constató estado estuporoso, miosis bilateral arreactiva, hemiparesia

Bajo licencia Creative Commons





derecha y mioclonía en miembro superior izquierdo. Los estudios de laboratorio no evidenciaron alteraciones metabólicas relevantes, excepto hiperglucemia. La tomografía computarizada de cráneo sin contraste mostró calcificaciones bilaterales y simétricas en los ganglios basales, regiones periventriculares, cerebelo y otras estructuras encefálicas, sin lesiones hemorrágicas ni isquémicas. Tras excluir causas secundarias, se estableció el diagnóstico de enfermedad de Fahr. La paciente recibió tratamiento anticonvulsivante y evolucionó favorablemente, con mejoría de las manifestaciones neurológicas, por lo que egresó a los siete días y se indicó seguimiento ambulatorio.

ABSTRACT

Introduction: Fahr disease is a rare neurological disorder characterized by bilateral and symmetrical cerebral calcifications, mainly involving the basal ganglia, which may be associated with neurological and neuropsychiatric

<http://revcimeq.sld.cu/index.php/img>

revinmedquir@infomed.sld.cu

Conclusiones: La enfermedad de Fahr debe considerarse en el diagnóstico diferencial de pacientes con manifestaciones neurológicas de causa no precisada y calcificaciones cerebrales bilaterales y simétricas. La tomografía computarizada de cráneo constituye una herramienta para su identificación, mientras que la exclusión de causas metabólicas y secundarias es esencial para establecer el diagnóstico.

Palabras clave: convulsiones; trastornos del movimiento; trastorno neurológico.

manifestations. Its diagnosis requires exclusion of secondary causes of cerebral calcification and metabolic abnormalities.

Objective: To present a case of bilateral cerebral calcification compatible with Fahr disease, clinically manifested by a seizure.

Bajo licencia Creative Commons





Clinical case: A 62-year-old woman with a history of arterial hypertension and type 2 diabetes mellitus, treated with enalapril, hydrochlorothiazide, and metformin, was admitted to the emergency department after a generalized tonic-clonic seizure that resolved spontaneously. Physical examination revealed stupor, bilateral nonreactive miosis, right hemiparesis, and myoclonus of the left upper limb. Laboratory tests showed no relevant metabolic abnormalities, except hyperglycemia. Non-contrast computed tomography of the brain revealed bilateral and symmetrical calcifications involving the basal ganglia, periventricular regions, cerebellum, and other brain structures, with no evidence of hemorrhagic or ischemic lesions. After secondary causes were excluded, a diagnosis of Fahr disease was

established. The patient received anticonvulsant treatment and showed favorable clinical progression, with improvement of the neurological manifestations. She was discharged seven days after admission and scheduled for outpatient follow-up.

Conclusions: Fahr disease should be considered in the differential diagnosis of patients with neurological manifestations of unclear etiology and bilateral symmetrical cerebral calcifications. Brain computed tomography is a tool for its identification, while exclusion of metabolic and secondary causes is essential for establishing the diagnosis.

Keywords: seizures; movement disorders; neurological disorder.

Recibido: 16/02/2026

Aceptado: 21/08/2026

<http://revcimeq.sld.cu/index.php/img>
revinmedquir@infomed.sld.cu

Bajo licencia Creative Commons





INTRODUCCIÓN

La enfermedad de Fahr es una enfermedad poco frecuente, que se presenta por calcificaciones en algunas zonas del cerebro, simétricas y bilaterales, que causan manifestaciones neurológicas y psiquiátricas. Es hereditaria, transmitida de forma autosómica dominante con penetrancia incompleta y está relacionada con la edad, pero también puede transmitirse como un rasgo autosómico recesivo u ocurrir esporádicamente y cerca del 46 % de casos tienen una mutación desconocida.⁽¹⁾

Fue descrita por primera vez en 1930, por el patólogo alemán Karl Theodor Fahr, en un paciente de 81 años con demencia de larga evolución e inmovilidad sin parálisis que presentaba calcificaciones bilaterales de ventrículos laterales y ganglios de la base.⁽²⁾

Es progresiva y cursa con un trastorno neurológico degenerativo poco común, que puede retrasar el diagnóstico precoz de la enfermedad. También es conocida como calcificación ganglio basal idiopática, término que respalda la terminología genética. Existen al menos 35 nombres adicionales en la literatura para describir la misma condición. Otros términos comunes son calcinosis bilateral estriato pálido dentada, calcificación cerebral familiar primaria y ferrocalcinosis.⁽³⁾

Si bien síndrome y enfermedad de Fahr suelen usarse de forma indistinta, los criterios diagnósticos del síndrome de Fahr son calcificación bilateral de los ganglios basales, disfunción neurológica progresiva, ausencia de anomalías bioquímicas y antecedentes familiares compatibles con herencia autosómica dominante ; mientras que el termino enfermedad de Fahr se utiliza cuando existe un componente heredo - familiar, ya sea autosómico dominante o recesivo, y que a su vez se haya descartado secundarismo.⁽¹⁾

<http://revcimeq.sld.cu/index.php/imq>

revinmedquir@infomed.sld.cu

Bajo licencia Creative Commons





La epidemiología de esta enfermedad no cuenta con muchas publicaciones. Existen algunos estudios que plantean que alrededor del 20 % de la población general puede presentar calcificaciones ganglio basales, y que la edad de inicio oscila entre los 30 y 60 años, con una progresión ascendente; no se ha demostrado la prevalencia de un sexo sobre otro.⁽⁴⁾

El objetivo de este trabajo es presentar un caso de calcificación cerebral bilateral compatible con enfermedad de Fahr, manifestada clínicamente por crisis convulsiva.

CASO CLÍNICO

Se presenta el caso de una paciente femenina de 62 años de edad, raza blanca, de procedencia urbana con antecedentes personales de hipertensión arterial y diabetes mellitus tipo 2. Debido a sus enfermedades, lleva tratamiento con metformina, enalapril e hidroclorotiazida. Es traída al servicio de urgencias luego de presentar convulsión tónico-clónica generalizada en el área de salud que cedió de forma espontánea. No se aportaron datos desencadenantes.

Aspectos positivos encontrados en el examen físico:

- Aparato respiratorio: polipnea ligera, frecuencia respiratoria de 22 por minuto.
- Aparato cardiovascular: ruidos cardíacos taquicárdicos; frecuencia cardíaca: 110 por minuto.
- Sistema nervioso central: estado estuporoso, pupilas con miosis bilateral arreactivas a la luz, hemiparesia derecha, mioclonia en miembro superior izquierdo.

Exámenes de laboratorio: glicemia: 170 mg/dl. Resto de los exámenes, dentro de valores normales.

<http://revcimeq.sld.cu/index.php/img>

revinmedquir@infomed.sld.cu

Bajo licencia Creative Commons



Estudios imagenológicos:

Se realizó tomografía axial computarizada (TAC) de cráneo sin medio de contraste (Fig. 1), negativa para lesiones hemorrágicas e isquémicas. Se observaron calcificaciones simétricas bilaterales de los núcleos de la base, regiones periventriculares, cerebelo y otras estructuras.

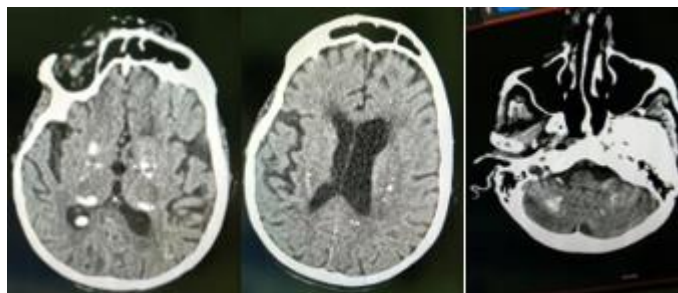


Fig 1. Se observan calcificaciones simétricas bilaterales de los núcleos de la base, regiones periventriculares, cerebelo y otras estructuras

Tras excluir causas bioquímicas, metabólicas y otros trastornos sistémicos de los síntomas presentados por la paciente y tomando como base los hallazgos encontrados en la TAC de cráneo simple, se plantea el diagnóstico de enfermedad de Fahr. Se ingresa a la paciente con tratamiento anticonvulsivante con fenitoina, anticoagulación con heparina de bajo peso molecular cuando se descartó la presencia de sangrado y luego antiagregación con aspirina al comenzar a utilizarse la vía oral con respuesta satisfactoria. Se reajustó la dosis de hipoglucemiantes orales. Se egresó siete días después y se indicó consulta externa de seguimiento a las dos semanas, en la cual se constató mejoría del cuadro clínico inicial.

<http://revcimeq.sld.cu/index.php/img>

revinmedquir@infomed.sld.cu

Bajo licencia Creative Commons





COMENTARIOS

La existencia de calcificaciones cerebrales que se depositan de manera simétrica y bilateral en los ganglios basales y en otras estructuras vecinas se denomina enfermedad de Fahr. Tiene un factor genético mayormente ligado a un patrón autosómico dominante. La hipótesis más descrita para explicar el depósito de calcio plantea un metabolismo anormal en el cerebro o un depósito metastásico debido a una alteración en la barrera hematoencefálica.⁽¹⁾

El transporte defectuoso de hierro y la producción de radicales libres causan daño tisular, lo que inicia la calcificación alrededor de un nido compuesto por mucopolisacaridos y sustancias relacionadas. El depósito de calcio comienza dentro de la pared del vaso y el espacio perivascular y se extiende lentamente hasta afectar a toda la neurona. La calcificación progresiva comprime los vasos cercanos, lo que reduce el flujo sanguíneo y, por lo tanto, continua el círculo vicioso de disminución del flujo sanguíneo, lesión tisular y depósito mineral.^(1, 5)

Se sabe que la incidencia de la enfermedad es muy baja; se platean cifras de un paciente por cada millón de habitantes, y afecta a ambos sexos indistintamente. En 2021 se publicaron estudios de 223 casos: 56,6 % eran mujeres y 44,4 %, hombres, con una edad media de 44 años.^(6,7)

En un registro diseñado para pacientes con calcinosis estriopalidodentada bilateral, se estudiaron 38 pacientes y 30 tenían herencia autosómica dominante. Los autores informaron que la edad media de sus pacientes fue 43 ± 21 años y encontraron que la edad media de los casos publicados era de 38 ± 17 años. La proporción de hombre a mujeres fue de 2:1. En los datos combinados 32 pacientes estaban asintomáticos.⁽³⁾

<http://revcimeq.sld.cu/index.php/img>

revinmedquir@infomed.sld.cu

Bajo licencia Creative Commons





Esta enfermedad se caracteriza por la variabilidad de síntomas y signos: puede ir desde pacientes asintomáticos o presentar distonías, discinesia, parkinsonismo, coreoatetosis, mioclono, síntomas piramidales, convulsiones, ataxia, trastornos del habla, trastornos esquizofrénicos dados por labilidad afectiva, cambios de personalidad, trastornos obsesivos compulsivos, depresión, demencia principalmente fronto-ejecutiva, alteraciones cognitivas, incluso se puede observar una evolución heterogénea en pacientes dentro de la misma familia.^(1,8) La paciente de estudio mostró convulsiones, hemiparesia, mioclonia y miosis arreactiva.

Además, en este caso no se encontraron antecedentes familiares de la enfermedad. Se realizaron exámenes de laboratorio que descartaron anormalidades bioquímicas que sugirieran otras patologías endocrinas, mitocondriales o sistémicas; solo se evidenció hiperglucemia relacionada con su enfermedad de base. La TAC de cráneo simple fue de vital importancia para el diagnóstico, pues presentó lesiones hiperdensas, bilaterales y simétricas en ganglios basales, signos inequívocos de la enfermedad de Fahr.

El diagnóstico diferencial se puede realizar con diferentes patologías, como disturbios paratiroides, enfermedad mitocondrial, procesos degenerativos por la edad -como las calcificaciones seniles-, encefalopatía VIH, síndrome de Cockayne, secuelas secundarias a quimioterapia intratecal y radioterapia cerebral y, sobre todo, el más parecido es el síndrome de Fahr, donde es preciso tener en cuenta la etiología de la enfermedad y las lesiones radiográficas para su identificación.^(9,10,11)

Hasta la fecha, no existe un tratamiento específico estandarizado que permita aplazar o retornar el progreso de esta enfermedad, solo se manejan los síntomas acompañantes con que llega el paciente

<http://revcimeq.sld.cu/index.php/img>

revinmedquir@infomed.sld.cu

Bajo licencia Creative Commons





a los servicios médicos. Se han utilizado anticonvulsivos, antipsicóticos y antidepresivos, con buenos resultados.^(8,12)

En esta paciente luego del tratamiento antes mencionado se observó una recuperación progresiva con desaparición de las manifestaciones neurológicas. Se indicaron, además, estudios de genética molecular, para determinar si la paciente presentaba una forma de presentación esporádica de la enfermedad o si estaba ligada a una herencia autosómica dominante o recesiva. Se explicó la necesidad de ofrecer asesoría genética a los familiares directos. Existen estudios que aconsejan realizar TAC de cráneo simple como tamizaje a los familiares directos de los pacientes diagnosticados con la enfermedad de Fahr.

REFERENCIAS BIBLIOGRÁFICAS

1. Damián Mucha M, Takami Angeles G, Arroyo Zevallos C, Gamarra Samaniego M, Torres Salinas C. Enfermedad de Fahr en un adulto mayor, una visión geriátrica. Horiz Med [Internet]. 2025 [acceso: 21/02/2026]; 25(1): 2855. Disponible en: http://www.scielo.org.pe/scielo.php?script=sci_arttext&pid=S1727-558X2025000100015&lng=es
2. Dávila Hernández CA, Bendezú Ramos GF, Torres Luján M, et al. Calcificaciones cerebrales: enfermedad o síndrome de Fahr. Rev Soc Peru Med Interna. 2021;34(1):12-4. DOI: <https://doi.org/10.36393/spmi.v34i1.579>
3. Tai XY, Batla A. Fahr's disease: current perspectives. Orphan Drugs: Research and Reviews [Internet]. 2015; 5:43-49. DOI: <https://doi.org/10.2147/ODRR.S63388>

<http://revcimeq.sld.cu/index.php/img>
revinmedquir@infomed.sld.cu

Bajo licencia Creative Commons





4. Montenegro Pérez JA, Franco Torres VJ, Vargas Tobios RC, et al. Movimientos coreiformes y calcificaciones ganglio basales como presentación de la enfermedad de Fahr. Acta Med Colomb [Internet]. 2022;48(1):1-4. Disponible en: <http://www.actamedicacolombiana.com/ojs/index.php/actamed/article/view/2635> .
5. Méndez H, Pinzón Tovar A, Jiménez Salazar S, et al. Espectro clínico del síndrome de Fahr: reporte de dos casos. Rev Colomb Endocrinol Diabet Metab. 2022; 9 (3): e752. DOI: <https://doi.org/10.53853/encr.9.3.752>
6. Gómez R, Velasco Martinez FI, Delgado Acelas EJ, et al. Síndrome de fahr reporte de caso en adulta mayor con convulsiones y deterioro neurocognitivo de inicio tardío. Ciencia Latina [Internet]. 2022; 6 (5): 1691-703. Disponible en: <https://ciencialatina.org/index.php/cienciala/article/view/3186>
7. Mesía Ángeles D, Anticona Sayán M. Síndrome de Fahr y síndrome poliglandular tipo 4 en un paciente con secreción inadecuada de hormona antidiurética. Rev Soc Peru Med Interna [Internet]. 2022;35(1):23-6. Disponible en: <https://www.revistamedicinainterna.net/index.php/spmi/article/view/652>
8. Cadena Martínez A, González Acosta CA, Rojas Cerón CA. Calcificaciones ganglio basales simétricas bilaterales (enfermedad de Fahr) en pediatría: reporte de caso. Rev Ecuat Neurol [Internet]. 2022;31(2):84-90. Disponible en: http://scielo.senescyt.gob.ec/scielo.php?script=sci_arttext&pid=S2631-25812022000200084&lng=es

<http://revcimeq.sld.cu/index.php/img>
revinmedquir@infomed.sld.cu

Bajo licencia Creative Commons





9. Navas Campo R, Moreno Caballero L, Cajal Calvo JR, et al. Enfermedad o Síndrome de Fahr. Lo que el radiólogo debe saber. Seram [Internet]. 2021;1(1). Disponible en: <https://www.piper.espacio-seram.com/index.php/seram/article/view/4463>
10. Ros Forteza FJ. Síndrome de Fahr secundario a hiperparatiroidismo primario e isquemia cerebral: a propósito de un caso. Rev Ecuat Neurol [Internet]. 2019; 28 (2): 115-9. Disponible en: http://scielo.senescyt.gob.ec/scielo.php?script=sci_arttext&pid=S2631-25812019000200115&lng=es
11. Mora Garzón ER, Restrepo Valencia CA, Parra Santacruz CP, et al. Fahr syndrome with hypoparathyroidism causing refractory epilepsy. Rev ACE [Internet]. 2022;8(4). Disponible en: <https://revistaendocrino.org/index.php/rcedm/article/view/717>
12. Guerra Garijo T, Castaño Yubero C, Guerra Garijo M. Cuando el cerebro tiene demasiado calcio. Enfermedad de Fahr. Seram [Internet]. 2022; 1 (1). Disponible en: <https://piper.espacio-seram.com/index.php/seram/article/view/9488>

Conflictos de intereses

Los autores no refieren conflictos de intereses.

<http://revcimeq.sld.cu/index.php/img>
revinmedquir@infomed.sld.cu

Bajo licencia Creative Commons

