

# ENFERMEDAD DE FAHR:

## REPORTE DE UN CASO

Diego Andrés Osorno Chica (\*)  
Leonardo Velasco (\*\*)

---

### Introducción

Algunos de los parkinsonismos secundarios son extremadamente comunes y con frecuencia son confundidos con la Enfermedad de Parkinson, mientras que algunos de ellos son extremadamente raros a tal punto que su reporte en la literatura es exótico dada la baja prevalencia e incidencia de los mismos, motivo por el cual el hallazgo de un caso de estos motiva a comunicarlo con la finalidad de sensibilizar a los colegas en su búsqueda y detección.

### Descripción del caso

Paciente de 75 años de edad, de sexo femenino, procedente del municipio de Miranda, Cauca, que ingresa al servicio de urgencias del Hospital Universitario de la ciudad de Popayán, remitida de su localidad con un diagnóstico de Meningitis.

Al momento del ingreso 5 días de evolución de cuadro clínico consistente en cefalea global gravativa, tratada de manera empírica en casa sin mejoría y posteriormente por médico general de su pueblo de origen con analgésicos varios sin resultados positivos.

Asociado a lo anterior, la paciente tuvo disminución del estado de conciencia en su domicilio relacionada con episodios de agitación psicomotora junto a alucinaciones visuales y auditivas complejas y heteroagresividad; progresivamente la marcha se hace dificultosa razón por la cual la paciente permanece inmóvil en silla o en cama.

Más tarde aparece fiebre, escalofríos y la paciente manifiesta dolor abdominal hipogástrico junto a una orina fétida y colúrica con aumento de la frecuencia miccional asociada a incontinencia fecal y urinaria.

Nuevamente es llevada a institución de salud de nivel I donde realizan un uroanálisis encontrándose una infección urinaria para la cual inician terapia con gentamicina parenteral.

---

(\*) Especialista en Medicina Interna y Geriátrica, Profesor Departamento de Medicina Interna de la F.C.S de la Universidad del Cauca, Popayán, Cauca, Colombia.

(\*\*) Estudiante Internado Rotatorio F.C.S de la Universidad del Cauca

**Recibido:** Octubre 8 de 2006.

**Aceptado para publicación:** Octubre 13 de 2006.

**Correspondencia:** laura46@emtel.net.co

Progresivamente el estado neurológico se hace mucho más comprometido evidenciándose alteración del lenguaje (Disfasia) y mayor hipoactividad que motivan la remisión a nivel superior, donde al ingreso se encuentra en franco Delirium hipoactivo.

En la historia previa las hijas de la paciente refieren que desde aproximadamente 20 años han advertido ocasionalmente episodios que describen como desmayos con pérdida del conocimiento de corta duración (3-5 segundos), sin características epilépticas y de 5 a 8 años atrás habían aparecido cambios en el comportamiento prevaleciendo la agresividad y la impaciencia acompañadas de labilidad emocional y afectiva con llanto fácil y risas inmotivadas asociadas a comportamientos bizarros.

Igualmente la familia manifestó que la marcha progresivamente se hizo dificultosa en la paciente casi al mismo tiempo de la aparición de los síntomas comportamentales, siendo torpe y a pequeños pasos con caídas y casi caídas frecuentes además con dificultad para agarrar objetos con la mano y temblor epiléptico de las extremidades superiores.

En los últimos meses previos al ingreso la paciente ha mostrado importantes dificultades con la memoria episódica y de trabajo y han sido frecuentes los cuadros de alucinaciones predominantemente visuales.

El examen físico de ingreso mostró, como datos positivos, una paciente somnolienta, disártrica, confusa, desorientada, facies hipomímica y perpleja con franco parkinsonismo rígido simétrico y marcada sarcopenia con positividad para reflejos de liberación frontal. Se realizó el CAM, siendo positivo para Delirium (motivo por el cual no se realizó minimental). Al interrogar a la familia para obtener información con relación a las escalas de funcionalidad, se encontró una importante alteración en el puntaje de la escala de Lawton (previo a la hospitalización) y un Barthel previo de 70/100.

Los paraclínicos practicados en la hospitalización mostraron una infección urinaria (uroanálisis) y calcificación simétrica de los ganglios basales en la tomografía craneal simple (Figura 1). Otros exámenes realizados no mostraron otras alteraciones.

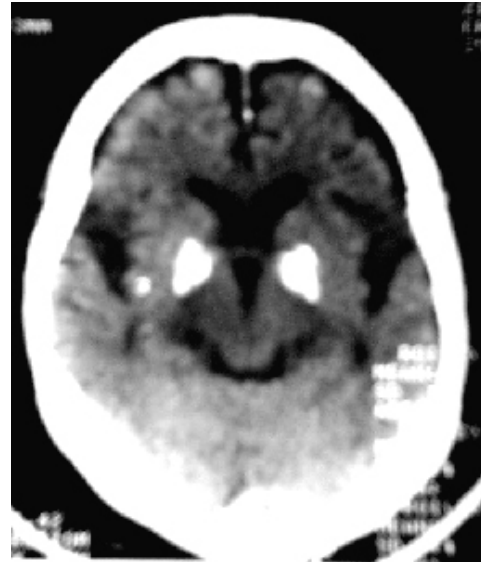


Figura 1.

## Discusión del caso

La Enfermedad de Fahr es una causa poco frecuente de Parkinsonismo atípico con demencia. Es conocida también como calcinosis estriado pálido dentada o calcificación idiopática de los ganglios basales.

Se caracteriza por acumulación idiopática de depósitos de calcio a nivel de los ganglios basales, y clínicamente se manifiesta como una coreoatetosis con o sin demencia o un parkinsonismo rígido simétrico akinético con o sin demencia asociado a caídas y alteraciones de la sensopercepción (como en el caso de la paciente en cuestión). El deterioro clínico en la enfermedad es progresivo ocasionando severas dificultades en las habilidades motoras y relacionadas con la memoria procedimental, llevando a la inmovilidad y a complicaciones asociadas a ésta y a un compromiso del tracto óptico con amaurosis severa secundaria.

La mayoría de los casos de enfermedad de Fahr reportados tiene una agregación familiar con un patrón de herencia autosómico dominante y algunos casos menos frecuentes (posiblemente el de esta paciente) de manera esporádica. Algunos autores clasifican como enfermedad de Fahr de manera errónea la calcificación de los ganglios basales secundaria a un hiperparatiroidismo y debe ser diferenciada de los depósitos ferruginosos que ocurren en la enfermedad de Hallervorden-Spatz.

El diagnóstico de la entidad se hace de manera fácil frente a una persona que se presenta a la consulta con un parkinsonismo atípico o una coreoatetosis con o sin demencia asociados a la evidente calcificación gangliobasal demostrada por imagenología. La demencia generalmente tiene un perfil subcortical a la cual con frecuencia se asocian trastornos sensorceptivos importantes y la presencia de afecto pseudobulbar como manifestación gangliobasal predominante.

Se ha considerado como una enfermedad degenerativa primaria sin tratamiento en la cual se ha identificado un gen asociado a la susceptibilidad de padecerla en el Cro 1, que se ha denominado: **IBGC-1**.

La paciente presentada en este artículo ingresó por un cuadro clínico altamente sugestivo de un Delirium hipoaditivo secundario a una infección de vías urinarias teniendo como factor predisponente a la enfermedad de Fahr que en este caso se asocia a demencia.

Desafortunadamente el tratamiento a ofrecer no sobrepasa el manejo del Delirium y los síntomas sensorceptivos previos con neurolépticos atípicos dado que la enfermedad al igual que los demás parkinsonismos atípicos, se asocia a una especial susceptibilidad a impregnación y reacciones adversas extrapiramidales generadas por drogas de generaciones tempranas.

## Conclusión

La presencia de síntomas neurológicos en ancianos no necesariamente se debe correlacionar con neuroinfección dado que la neurodegeneración es un importante predisponente de Delirium y manifestaciones sensorceptivas variadas. El médico debe estar atento, sobre todo el especialista, a la detección de las manifestaciones parkinsonianas y las neurodegenerativas sin calificar las mismas como enfermedad de parkinson dado que las medicaciones utilizadas para dicha enfermedad pueden traer reacciones adversas en el caso de los parkinsonismos atípicos. El diagnóstico de entidades como la presentada en este trabajo, permite mostrar lo anteriormente expuesto y la optimización de la pericia de los colegas en relación al conocimiento de las enfermedades neurodegenerativas manifestadas con parkinsonismos atípicos.

## Bibliografía

1. DeLong Mahlon R, Juncos Jorge L. Other Parkinsonian disorders. Harrison's Principles of internal medicine 16<sup>th</sup> Ed. McGraw Hill. 2005; 2413-2415.
2. Fahn Stanley. Parkinson's Disease and related disorders. Principles of geriatric medicine and gerontology. 5<sup>th</sup> ed. McGraw Hill. 2003; 1409-1419.
3. Osorno Chica D, Ocampo José M, Arango Victoria E. Síndromes Parkinson plus o parkinsonismos atípicos. Rev. Asoc. Colomb. Gerontol. Geriatr. Vol. 19 N 4/2005; 859-864.