

Síndrome de Fahr en el anciano Fahr's syndrome in the elderly

Vitorino Modesto dos Santos¹; Kin Modesto Sugai²; Rafael Campos Nunes³

1 Hospital de las Fuerzas Armadas, Departamento de Medicina. Brasília-DF, Brasil.

2 Universidad de Brasília-DF, Posgrado en Gestión, Tecnología y Seguridad de la Información. Brasília-DF, Brasil.

3 Universidad de Brasília-DF, Licenciatura en Ciencias de la Computación. Brasília-DF, Brasil.

Sr. Editor: Hemos leído el reciente artículo publicado por Damián-Mucha y colegas en esta revista, el cual se centra en los puntos principales de la enfermedad de Fahr en un adulto mayor ⁽¹⁾. El diagnóstico fue incidental por imágenes de tomografía cerebral sin contraste durante la evaluación de una caída accidental, mostrando las típicas calcificaciones en ganglios basales con predominio lenticular. Debido a sus múltiples comorbilidades, el paciente recibió atención multidisciplinaria durante 41 días de hospitalización y permaneció con atención médica domiciliar especializada para adultos mayores ⁽¹⁾. Los autores enfatizaron el papel de la evaluación clínica integral, las pruebas de laboratorio y de imágenes y el asesoramiento geriátrico para brindar atención de calidad a estos pacientes ⁽¹⁾, asimismo, resaltaron los puntos principales de la enfermedad de Fahr: disfunción neurológica progresiva, calcificaciones en los ganglios basales, ausencia de cambios endocrinos o mitocondriales, toxinas o traumatismos, además de que ningún familiar tenía la herencia autosómica dominante ⁽¹⁾. Por ello, los siguientes comentarios pretenden resaltar la importancia del artículo en referencia.

Esta entidad fue descrita primero (1930) en un hombre de 55 años con desmayos, visión doble y debilidad en las piernas, quien de repente se volvió disneico y experimentó rigidez en las extremidades ⁽²⁾. El paciente perdió el conocimiento y falleció, y la etiología no pudo ser determinada mediante los estudios de autopsia. La consistencia del bulbo raquídeo era peculiar, presentando una ligera resistencia a la incisión, y al tocar sus superficies con los dedos, la sensación era similar a la de una densa acumulación de espinas, lo cual pudo observarse en la sustancia gris, especialmente en los ganglios basales mayores ⁽²⁾. El autor concluyó que no había datos suficientes para establecer la etiología, ya que la calcificación vascular cerebral no tuvo un papel relevante, quedando pendientes evidencias futuras que aportaran mayor claridad ⁽²⁾.

Hace una década, autores brasileños describieron un síndrome de Fahr clásico en una mujer de 76 años que había sido sometida a una tiroidectomía total treinta años antes; seis años después, tuvo convulsiones tónico-clónicas, manifestaciones extrapiramidales y cambios cognitivos y del humor ⁽³⁾. Usaba hidrocloruro de amilorida para la hipertensión arterial; en los resultados de las pruebas de laboratorio realizadas, tuvo hipocalcemia, hipocalcemia e hiponatremia leves, así como elevación de creatinina, urea y parathormona ⁽³⁾. Estudios de imagen revelaron calcificaciones bilaterales en los ganglios basales, el tálamo, los núcleos cerebelosos dentados y el centro semioval, típicas del síndrome de Fahr, que cursó con buena evolución. Los autores destacaron las manifestaciones tardías de este síndrome, que se desarrolló como consecuencia del hipoparatiroidismo iatrogénico secundario al antecedente de tiroidectomía total; esta entidad inusual puede ser subestimada y no sospechada, lo que ocasiona errores en el diagnóstico ⁽³⁾.

Un estudio de revisión sistemática de 54 pacientes con una edad media de 65 (47-71) años, con un 56 % de mujeres, evaluó infecciones relacionadas con calcificaciones de ganglios basales (BGC) en esta población ⁽⁴⁾. Se detectaron anticuerpos de infecciones previas por toxoplasmosis y rubéola, pero se consideraron incidentales porque estas enfermedades pueden causar BGC cuando se contraen de forma congénita; por otro lado, la totalidad del grupo positivo de individuos presentó inicio de los síntomas en la edad adulta ⁽⁴⁾. Los autores concluyeron, basándose en el conjunto de datos evaluados de las once series de casos, seis estudios transversales y cuatro de cohorte, además de dos revisiones sistemáticas, que no hay evidencia convincente de que las infecciones adquiridas posnatalmente originen BGC en adultos ⁽⁴⁾.

La enfermedad de Fahr es considerada una entidad rara (4,5 por 10 000), pero evaluaciones genéticas y de imagen actuales indican de 2,1 a 6,6 por 1000 habitantes, lo que sugiere que existe subdiagnóstico debido a la heterogeneidad o ausencia de síntomas y al limitado conocimiento

Correspondencia:

Vitorino Modesto dos Santos
vitorinomodesto@gmail.com

Recibido: 23/3/2025

Evaluado: 31/3/2025

Aprobado: 2/4/2025



Esta obra tiene licencia de Creative Commons. Artículo en acceso abierto. Atribución 4.0 Internacional. (<http://creativecommons.org/licenses/by/4.0/>)

Copyright © 2025, Revista Horizonte Médico (Lima). Publicado por la Universidad de San Martín de Porres, Perú.

médico ⁽⁵⁾. Otra preocupación es la ausencia de fármacos modificadores de la enfermedad, principalmente porque no se ha aclarado el fenómeno que causa calcificaciones de pequeñas arterias del sistema nervioso ⁽⁵⁾. El etidronato es un bifosfonato de primera generación que se puede utilizar para el tratamiento de enfermedades óseas asociadas con una resorción excesiva, como ocurre en la osteoporosis ⁽⁵⁾. El estudio CALCIFADE es un ensayo aleatorizado, controlado con placebo y doble ciego para conocer el efecto del etidronato durante un año sobre el volumen de las calcificaciones, el estado cognitivo, la movilidad, los síntomas neuropsiquiátricos, la dependencia en las actividades comunes diarias y la calidad de vida de los pacientes con diagnóstico establecido de enfermedad o de síndrome de Fahr ⁽⁵⁾. Los criterios de inclusión fueron los siguientes: tener 18 años de edad o más, diagnóstico de enfermedad o síndrome de Fahr y calcificaciones bilaterales de los ganglios basales no debidas al proceso normal de envejecimiento; los autores citan este como el primer ensayo, visando un posible tratamiento para estas alteraciones ⁽⁵⁾.

En conclusión, los estudios de casos de enfermedades poco frecuentes pueden contribuir a aumentar la tasa de sospecha clínica entre los profesionales sanitarios no especializados, favoreciendo diagnósticos más precoces y medidas terapéuticas que puedan mejorar la sintomatología clínica.

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 (Lima) [Internet]. 2025;25(1):e2855. Disponible en: <https://doi.org/10.24265/horizmed.2025.v25n1.14>
2. Fahr T. Idiopathische Verkalkung der Hirngefäße. In: Dictionnaire des maladies éponymiques et des observations princeps [Internet]. Paris: Bibliothèque numérique Medic@; 1930-1931. p. 129-33. Disponible en: <https://goo.su/lfsy>
3. Dos Santos VM, da Mata AMF, Ribeiro KRA, Calvo ICS. Fahr's syndrome and secondary hypoparathyroidism. Rom J Intern Med [Internet]. 2016;54(1):63-5. Disponible en: <https://doi.org/10.1515/rjim-2016-0007>
4. Snijders BMG, Peters MJL, van den Brink S, van Trijp MJCA, de Jong PA, Vissers LATM, et al. Infectious diseases and basal ganglia calcifications: a cross-sectional study in patients with Fahr's disease and systematic review. J Clin Med [Internet]. 2024;13(8):2365. Disponible en: <https://doi.org/10.3390/jcm13082365>
5. Snijders BMG, Mathijssen G, Peters MJL, Emmelot-Vonk MH, de Jong PA, Bakker S, et al. The effects of etidronate on brain calcifications in Fahr's disease or syndrome: rationale and design of the randomised, placebo-controlled, double-blind CALCIFADE trial. Orphanet J Rare Dis [Internet]. 2024;19(1):49. Disponible en: <https://doi.org/10.1186/s13023-024-03039-7>