

# Crisis de ansiedad como primera manifestación de la enfermedad de Fahr

## Anxiety crises as first manifestation of Fahr's disease

Gladys Mendoza-Suárez<sup>1</sup>

### RESUMEN

Mujer de 50 años que ingresó al servicio de Emergencia por una crisis de ansiedad y agitación psicomotriz, y que fue estabilizada con benzodiacepina. La tomografía cerebral mostró calcificaciones bilaterales y simétricas en los ganglios basales consistentes con enfermedad de Fahr.

**PALABRAS CLAVE:** enfermedad de Fahr, calcificación, ganglios basales, tomografía cerebral, ansiedad.

### ABSTRACT

A 50 year-old woman who entered to the Emergency Room with an anxiety attack and psychomotor agitation, and she was stabilized with benzodiazepine. The CT scan revealed bilateral symmetrical basal ganglia calcification consistent with Fahr's disease.

**KEY WORDS:** Fahr's disease, calcification, basal ganglia, cerebral CT scan, anxiety.

### INTRODUCCIÓN

La enfermedad de Fahr (EF), también llamada calcinosis idiopática estriopálido-dentada, calcificación cerebral no aterosclerótica y calcificación idiopática de los ganglios basales, es una entidad clínica rara caracterizada por trastornos del movimiento, demencia y trastornos conductuales relacionados con calcificaciones bilaterales y simétricas de los ganglios basales.<sup>1,2</sup> Casos esporádicos y familiares han sido reportados.<sup>1,4</sup> La EF debe diferenciarse del síndrome de Fahr (SF) el cual se define como calcificaciones bilaterales y simétricas

de los ganglios basales asociados a manifestaciones neuropsiquiátricas que ocurren preferentemente en pacientes con trastornos paratiroideos, especialmente hipoparatiroidismo.<sup>2</sup>

En 1850, Delacour describió por primera vez las calcificaciones vasculares de los ganglios basales y Bamberger describió la histopatología de la entidad.<sup>5</sup> Sin embargo, la EF debe su nombre al patólogo alemán Theodor Fahr, a pesar de que él no fue el primero en describir la calcificación en el cerebro.<sup>6</sup> En 1930, Fahr describió un caso de un hombre de 81 años con crisis epilépticas y calcificación difusa en vasos cerebrales y núcleos basales, probablemente relacionados a hipoparatiroidismo, por tanto, idiopática, pero recientes estudios suponen como etiología una alteración autosómica dominante.<sup>7,8</sup> El término EF se asocia con todas las formas de calcificaciones bilaterales en ganglios basales y otras partes del cerebro.

La fisiopatología se encuentra aún en estudio. Se ha planteado que los depósitos anómalos de calcio y otros minerales en el espacio perivascular y extracelular se deben a disrupción de la barrera hematoencefálica, alteración del metabolismo del calcio en las estructuras

1. Médica neuróloga, Hospital San Juan de Lurigancho, Lima.

neurogliales, así como disminución marcada del flujo sanguíneo en los ganglios basales, comprobada en estos pacientes mediante estudios con tomografía por emisión de fotón único (SPECT).<sup>9,10</sup> Las manifestaciones clínicas son las siguientes:

- Manifestaciones metabólicas: trastornos del metabolismo del calcio y del fósforo e hipoparatiroidismo. El calcio sérico disminuido produce las manifestaciones neurológicas, incluidas las crisis convulsivas.
- Manifestaciones neurorradiológicas: calcificaciones bilaterales que comprometen ganglios basales, parénquima adyacente y cerebelo.<sup>7</sup>
- Manifestaciones neurológicas: cefalea, confusión, corea, crisis convulsivas, demencia, déficit de atención, síndrome extrapiramidal y alteraciones de la marcha.<sup>11</sup>
- Manifestaciones psiquiátricas: delusiones, paranoia, crisis de ansiedad, trastornos obsesivos compulsivos.<sup>12,13</sup>

Hay escasa literatura sobre los primeros síntomas de presentación de la EF y aún menos si son síntomas psiquiátricos, por tal motivo, se publica el presente caso.

## REPORTE DEL CASO

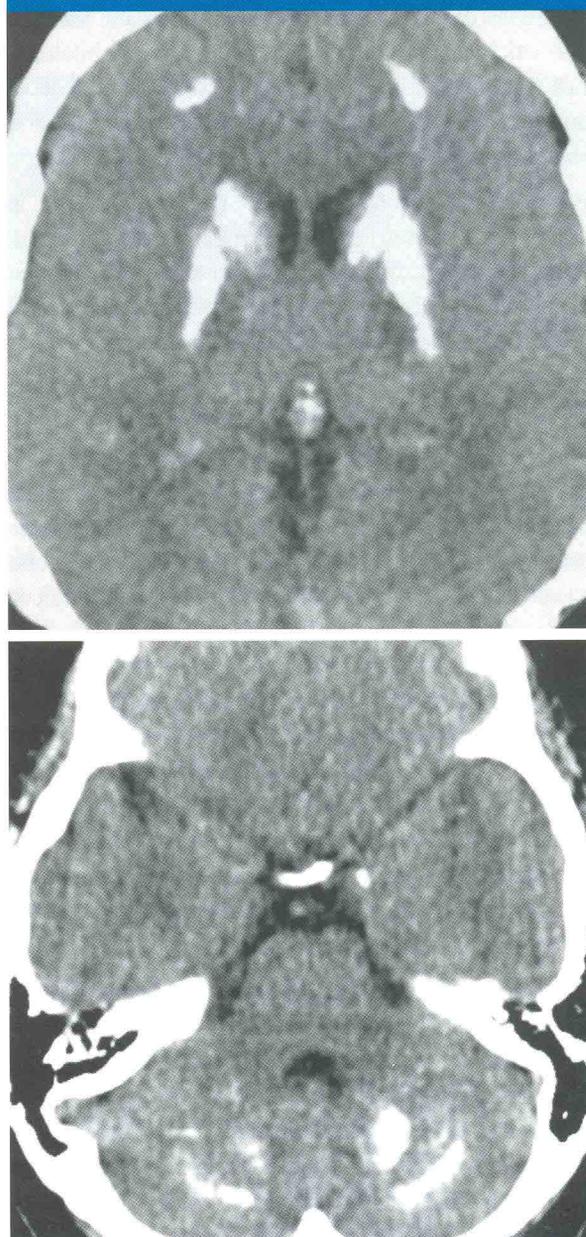
Paciente mujer de 50 años, natural y procedente de Lima, de ocupación ama de casa, soltera, aparentemente sin patología conocida. Presenta en forma brusca ansiedad generalizada, alteración del contenido de la conciencia (desconocía a sus familiares), luego se agregó agitación psicomotor por lo cual fue llevada al servicio de Emergencia y se le administró diazepam, 10 mg, por vía endovenosa, con lo cual los síntomas desaparecieron, al comprobar resultados de exámenes de laboratorio y tomografía con hallazgo de EF fue dada de alta para su posterior evaluación por consulta externa de neurología.

La paciente refirió que seis meses antes presentó temblor en ambas manos, en forma constante que estaba presente en todas sus actividades y que aumentaba con el estrés. Tres meses antes del ingreso presentó parestesias en las manos, recibió el diagnóstico de artritis reumatoidea, pero no siguió alguna indicación médica. Al examen, la paciente estuvo orientada en tiempo, espacio y persona; memoria reciente y anterógrada conservadas, pares craneales dentro de los límites normales, fuerza muscular y sensibilidad conservada en las cuatro extremidades, signos de Phallen y de Tinel positivos bilateral. Resto del examen sin alteraciones.

Se realizó pruebas de T4 libre, TSH, T3, calcio y fósforo séricos, hormona paratiroidea (PTH) y factor reumatoideo aparte de los exámenes rutinarios. Todos los resultados estuvieron dentro de los límites normales.

La electromiografía confirmó el síndrome del túnel del carpo bilateral. Se realizó evaluación psicológica para trastorno de personalidad, pero no se encontró alteración, solo ansiedad leve. La tomografía cerebral mostró calcificaciones en ganglios basales, en áreas subcorticales y en el cerebelo (Figura 1).

Figura 1. Tomografía cerebral: calcificaciones, en ganglios basales, regiones subcorticales y cerebelo, bilaterales y simétricas.





## DISCUSIÓN

La expresión clínica de la EF es muy variable, incluye convulsiones, síndrome extrapiramidal, trastornos psiquiátricos y diferentes alteraciones neurológicas, aunque es rara la asociación con enfermedades inmunológicas como el lupus eritematoso sistémico y el lupus cerebral.<sup>14</sup>

La EF requiere para su confirmación diagnóstica la evidencia de calcificaciones intracerebrales patológicas, para lo cual la tomografía cerebral es un examen fácil de alta sensibilidad y permite el diagnóstico, lo que contribuye a tratamiento precoz de muchas etiologías del SF.<sup>7</sup> Es un raro síndrome caracterizado por calcificación intracraneal, simétrica y bilateral. Los ganglios basales son el sitio más común de la presentación y la mayoría de los casos se presentan con síntomas extrapiramidales.<sup>15</sup>

En el caso presentado, por las características de la tomografía cerebral, no atribuibles a hipoparatiroidismo, pseudohipoparatiroidismo o alguna otra alteración metabólica, se llegó a confirmar el diagnóstico de EF de etiología idiopática, aunque en la literatura existe registro de enfermedades inmunológicas asociadas, pero sin mayor alteración neuropsicológica.<sup>16</sup>

Por lo general, la EF tiene una agregación familiar y presenta un patrón hereditario, que sugiere una herencia autosómica dominante, y se manifiesta clínicamente entre los 30 y 60 años.<sup>9</sup> En este caso no hubo antecedentes de familiares con síntomas neurológicos o psiquiátricos. Las manifestaciones psiquiátricas de la EF son variadas, las más comunes son los trastornos del estado de ánimo, que se producen en un quinto a un tercio de los pacientes. Los trastornos de ansiedad son también frecuentes en un tercio de los pacientes con EF y asociado con trastornos obsesivo-compulsivo. Otras manifestaciones incluyen trastornos cognitivos, que aparece generalmente como demencia subcortical progresiva y psicosis con características atípicas, tales como distorsiones de la percepción.<sup>(12)</sup>

La paciente presentó crisis de ansiedad como primera manifestación, lo cual ha sido descrito en pacientes con EF aunque no existen muchos reportes al respecto. Los síntomas psicóticos en la EF incluyen alucinaciones auditivas y visuales, distorsiones perceptuales complejas, delirios y estados de fuga.<sup>13</sup> No se puede afirmar ni negar la presencia de estos síntomas en la paciente al ingreso a su ingreso por no haber sido

evaluada por un médico psiquiatra. Es importante tomar en cuenta que en los casos de psicosis o de alguna alteración neurológica o psiquiátrica de inicio brusco el papel de la neuroimagen es determinante para descartar causas estructurales de estos síntomas y su rápido manejo.

## AGRADECIMIENTO

Al Dr. Juan Fuentes, médico radiólogo, por la imágenes de tomografía.

## REFERENCIAS BIBLIOGRÁFICAS

1. Kummer A, Castro M, Carameli P, Cardoso F, Teixeira AL. Alterações comportamentais graves em paciente com doença de Fahr. *Arq Neuropsiquiatr*. 2006;64:645-649.
2. Chevalier D, Tillon J. A cause of cerebral calcifications not to be ignored: Fahr syndrome. *Rev Med Interne*. 2005;26:668-677.
3. Manyam BV. What is and what is not "Fahr's disease". *Parkinsonism Relat Disorder*. 2005;11:73-80.
4. Pamo-Reyna OG, Cumpa-Quiroz R, Rosales-Mendoza K, Cabellos D. Enfermedad de Fahr. *Rev Soc Peru Med Interna*. 2013;26(1):50.
5. Morgante L, Trimarchi F, Benvenega S. Fahr's disease. *Lancet*. 2002;359:759.
6. Mookerjee A, Mehta A, Chaddha U, Desai S. Fahr's disease. *BMJ Case Rep*. 2013. Disponible en: <http://casereports.bmj.com/content/2013/bcr-2013-201556.long>
7. Faria AV, Pereira IC, Nanni L. Computerized tomography findings in Fahr's syndrome. *Arq Neuropsiquiatr*. 2004;62:789-792.
8. Geschwind DH, Logvinov M, Stern JM. Identification of a locus on chromosome 14q for idiopathic basal ganglia calcification (Fahr's disease). *Am J Hum Genet*. 1999;65:764-772.
9. Cartier L, Passig C, Gormaz A, López J. Neuropsychological and neurophysiological features of Fahr's disease. *Rev Med Chil*. 2002;130(12):1383-90.
10. Uygur GA, Liu Y, Hellman RS, Tikofsky RS, Collier BD. Evaluation of regional cerebral blood flow in massive intracerebral calcifications. *J Nucl Med*. 1995;36(4):610-12.
11. Vega MG, de Sousa AA, de Lucca Júnior F, Purich S, Tenassi ML. Extrapiramideal syndrome and hypoparathyroidism. On the identity of Fahr disease. *Arq Neuropsiquiatr*. 1994;52(3):419-426.
12. Shakibai SV, Johnson JP, Bourgeois JA. Psychosomatics. Paranoid delusions and cognitive impairment suggesting Fahr's disease. 2005;46(6):569-572.
13. Lauterbach EC, Cummings JL, Duffy J, Coffey CE, Kaufner D, Lovell M, Malloy P, Reeve A, Royall DR, Rummans TA, Salloway SP. Neuropsychiatric correlates and treatment of lenticulostratial diseases: a review of the literature and overview of research opportunities in Huntington's, Wilson's disease, and Fahr's diseases. *J Neuropsychiatry Clin Neurosci*. 1998;10:249-266.
14. Daud AB, Nuruddin RN. Solitary paraventricular calcification in cerebral lupus erythematosus: a report of two cases. *Neuroradiology*. 1988;30:84-85.
15. Lam JS, Fong SY, Yiu GC, Wing YK. Fahr's disease: a differential diagnosis of frontal lobe syndrome. *Hong Kong Med J*. 2007;13(1):75-77.
16. Martinovic-Kaliterna D, Radic M, Radic J, Kovascic V, Fabijanic D. Massive cerebral calcifications (Fahr's disease) in a patient with systemic lupus erythematosus and no major neuropsychological abnormality. *Isr Med Assoc J*. 2013;15(10):654-655.

Correspondencia a: Dra. Gladys Mendoza-Suárez  
mendozanh97@hotmail.com

Fecha de recepción: 7 de setiembre de 2014.

Fecha de aprobación: 21 de setiembre de 2014.