

Hipoparatiroidismo y síndrome de Fahr

Estel Pons-Viñas¹, María José González-Merodio¹ , Teresa Osuna-Pulido², Jorge Guibernau-Lisitano³, Patricia García-Morante¹ 

¹Servicio de Medicina Interna, Fundació Salut Empordà, Figueres, Gerona, España

²Servicio de Neurología, Fundació Salut Empordà, Figueres, Gerona, España

³Servicio de Radiología, Fundació Salut Empordà, Figueres, Gerona, España

Recibido: 09/07/2024

Aceptado: 27/06/2025

En línea: 31/08/2025

Citar como: Pons-Viñas E, González-Merodio MJ, Osuna-Pulido T, Guibernau-Lisitano J, García-Morante P. Hipoparatiroidismo y síndrome de Fahr. Rev Esp Casos Clin Med Intern (RECCMI). 2025 (agosto); 10(2): 57-59. doi: <https://doi.org/10.32818/reccmi.a10n2a6>.

Cite this as: Pons-Viñas E, González-Merodio MJ, Osuna-Pulido T, Guibernau-Lisitano J, García-Morante P. *Hypoparathyroidism and Fahr syndrome*. Rev Esp Casos Clin Med Intern (RECCMI). 2025 (August); 10(2): 57-59. doi: <https://doi.org/10.32818/reccmi.a10n2a6>.

Autor para correspondencia: Estel Pons-Viñas. estelpons3@gmail.com

Palabras clave

- ▷ hipocalcemia
- ▷ hipoparatiroidismo
- ▷ síndrome de Fahr
- ▷ calcinosis estriopáldo-dentada bilateral

Keywords

- ▷ hypocalcemia
- ▷ hypoparathyroidism
- ▷ Fahr's syndrome
- ▷ bilateral striopallidodentate calcinosis

Resumen

El síndrome de Fahr es una entidad neurodegenerativa poco frecuente que se caracteriza por la presencia de calcificaciones cerebrales bilaterales en ganglios de la base. Existen diversas etiologías, tanto hereditarias como adquiridas. En este artículo exponemos el caso de un paciente que debuta con clínica neurológica secundaria a hipocalcemia por hipoparatiroidismo y con diagnóstico final de síndrome de Fahr.

Abstract

Fahr's syndrome is a rare neurodegenerative condition characterized by bilateral brain calcification of basal ganglia. Several etiologies have been identified, either inherited or acquired. In this article we present a case of a patient with neurological features due to hypocalcemia and hypoparathyroidism and eventually diagnosed as Fahr's syndrome.

Puntos destacados

- ▷ El síndrome de Fahr se debe a la calcificación cerebral de ganglios de la base y deriva a alteraciones neurológicas y psiquiátricas progresivas.
- ▷ Dentro de las etiologías adquiridas destaca el hipoparatiroidismo.

Introducción

Presentamos el caso de un paciente que requirió hospitalización por una hipocalcemia severa con prolongación del intervalo QT y con posterior diagnóstico de un síndrome de Fahr.

Caso clínico

Antecedentes

Paciente de 46 años sin alergias conocidas, fumador de 5/6 cigarrillos diarios y sin consumo de otros tóxicos. Funciones superiores conservadas, activo y autónomo para las actividades básicas de la vida diaria. Sin antecedentes familiares conocidos.

Como antecedentes patológicos presentaba hipercolesterolemia sin tratamiento específico, pseudohemifrotismo con cariotipo 46XY pendiente de orquiectomía, túnel del carpo con afectación bilateral severa e hipoparatiroidismo

secundario a tiroidectomía total a los 31 años de edad por bocio multinodular tóxico. Tratamiento habitual con levotiroxina y calcio oral, aunque con mala adherencia al tratamiento por lo que había presentado varios episodios de hipocalcemia sintomática con parestesias leves.

Enfermedad actual

Consultó en Urgencias por clínica de un mes de evolución con episodios recurrentes y autolimitados de movimientos orolinguales de 1-2 minutos de duración, junto con parestesias recurrentes en miembros superiores y dolor leve en la parte proximal de las cuatro extremidades.

Exploración física

Hemodinámicamente estable y afebril. Regular estado general. Nivel de consciencia preservado (escala de Glasgow 15), orientado en tiempo, espacio y persona pero con bradipsiquia leve. Movimientos orolinguales y de miembros superiores involuntarios.

Fuerza y sensibilidad preservadas. Marcha lenta, que refería similar a habitual, Romberg negativo sin aumento de base de sustentación. Auscultación cardiorrespiratoria y exploración abdominal sin hallazgos patológicos. Pulsos en miembros inferiores conservados.

Pruebas complementarias

Análiticamente destacaba una hipocalcemia severa con calcio corregido por albúmina de 5,5 mg/dL (8,4-10,2 mg/dL), hiperfosfatemia de 6,7 mg/dL (2,5-4,5 mg/dL) y parathormona (PTH) inhibida inferior a 4 pg/mL (15-68,2 pg/mL), resto de analítica dentro la normalidad incluyendo vitamina D 25OH-colecalciferol de 30,1 ng/mL (30-60 ng/mL), magnesio de 1,79 mg/dL (1,5-2,2 mg/dL) y TSH de 2,43 mcIU/mL (0,35-4,94 mcIU/mL). Electrocardiograma (ECG) con ritmo sinusal a 40 lpm con ondas T negativas en cara lateral y QT corregido con la fórmula Bazget de 484 ms. Radiografía de tórax sin alteraciones destacables.

Evolución

El paciente permaneció con monitorización y recibió tratamiento endovenoso (EV) con gluconato cálcico hasta mejoría de las parestesias de miembros superiores y movimientos orolinguales y mejoría del QT en el ECG. Se inició tratamiento con suplementos de calcio orales, calcitriol y dosis bajas de tiazida. Durante el ingreso en planta presentó episodios fluctuantes de bradipsiquia, movimientos anómalos en miembros superiores y alteración de la marcha pese la corrección de la calcemia.

Diagnóstico

Se realizó una tomografía cerebral (TC) (**figuras 1 y 2**) que mostró numerosas calcificaciones parenquimatosas dispersas en sustancia blanca subcortical y periventricular así como en regiones gangliobasales de ambos hemisferios cerebrales. Además de la afectación supratentorial también se encontraban en el cerebelo. Los hallazgos eran compatibles con un síndrome de Fahr.

Se orientó como un síndrome de Fahr, en un paciente con hipocalcemia de larga evolución, secundaria a hipoparatiroidismo con mala adherencia al tratamiento. No se pudo realizar estudio familiar por no tener familiares directos.

Fue dado de alta cuatro días después del ingreso con medicación oral y seguimiento en Hospital de día de Medicina interna, con seguimiento también errático.



Figura 1. Tomografía cerebral 1.



Figura 2. Tomografía cerebral 2.

Discusión y conclusiones

El síndrome de Fahr, también conocido como calcificación idiopática de los ganglios de la base o calcinosis estriopálido-dentada bilateral, es una entidad neurodegenerativa poco frecuente que se caracteriza por la calcificación bilateral del parénquima cerebral, sobre todo los ganglios basales¹. Fue descrita por primera vez por el médico alemán Karl Theodor Fahr en 1930 y se calcula que tiene una prevalencia menor de 1/1.000.000.

La enfermedad de Fahr se considera una enfermedad huérfana, registrada en el portal ORPHA.net de enfermedades raras con el número 1980².

Característicamente a nivel radiológico aparecen unas calcificaciones que afectan el núcleo *striatum*, *pallidum* y dentado³. Cabe mencionar que el hallazgo incidental de calcificaciones cerebrales es relativamente común y se describe hasta en un 2 % de las TC cerebrales. La gran mayoría de casos son calcificaciones pequeñas, simétricas y limitadas al *globus pallidus*, siendo relacionables con la edad².

En cuanto a la etiología, se pueden clasificar en dos grandes grupos: hereditaria y adquirida⁴. La forma hereditaria se conoce como enfermedad de Fahr. La más frecuente es de transmisión autosómica dominante localizada en el locus 14q48. También se han descrito casos de herencia recesiva, de aparición esporádica y otras en relación a enfermedades genéticas raras como el síndrome de Cockayne, la esclerosis tuberosa o el síndrome de Aicardi-Goutières, entre otras.

En las formas adquiridas predominan las alteraciones del metabolismo del calcio como hipo e hiperparatiroidismo, pseudohipoparatiroidismo y pseudopseudohipoparatiroidismo. La causa más frecuente de hipoparatiroidismo en el síndrome de Fahr es idiopática, que incluye ausencia o atrofia de las glándulas paratiroides, seguido de la forma postquirúrgica que aparece como complicación en un 0,9-5 % de las tiroidectomías.

En estos casos el síndrome de Fahr se suele desarrollar de media unos 30 años después de la cirugía. Las enfermedades infiltrativas por depósito también son causa de hipoparatiroidismo adquirido debido a la destrucción glandular.

Otras etiologías adquiridas del síndrome de Fahr son debido a meningoencefalitis por virus de Epstein-Barr, toxoplasma, *Brucella*, rubeola, citomegalovirus o herpes, sobre todo intrauterinas o perinatales. También hay casos relacionados con tumores cerebrales y enfermedades sistémicas como lupus eritematoso sistémico.

La clínica de presentación es variable desde pacientes asintomáticos a alteraciones severas. Dentro de las formas hereditarias se han descrito tres variantes según la edad de presentación: forma infantil, forma precoz sobre la tercera década de la vida y forma tardía a partir de los cincuenta años de edad¹.

Los síntomas más frecuentes son los trastornos del movimiento como parkinsonismo, corea, distonía, ataxia, disartria y disfagia⁵. Es frecuente también las crisis epilépticas, sobre todo tónico-clónicas generalizadas, sobre todo en el contexto de hipocalcemia³. Otros síntomas son la alteración cognitiva subcortical, trastornos de la marcha y trastornos psiquiátricos como ansiedad, depresión o cuadros psicóticos, que suelen predominar en las formas hereditarias precoces.

En la mayoría de casos el diagnóstico es tardío con una media de 10 años desde la aparición del primer síntoma al diagnóstico de síndrome de Fahr³.

No se ha descrito ningún tratamiento específico para revertir o evitar la progresión del síndrome de Fahr. Las estrategias actuales se centran en el tratamien-

to sintomático de la enfermedad. Parece ser que, en los casos adquiridos, un tratamiento precoz del hipoparatiroidismo comportaría un menor índice de desarrollo de síndrome de Fahr y una mejoría de la sintomatología si ya ha aparecido². Se requiere de más estudios para confirmar esta hipótesis y también para el desarrollo de tratamientos eficaces.

En conclusión, el síndrome de Fahr es una entidad neurodegenerativa poco frecuente y de múltiples etiologías. Aunque no se pudo realizar un estudio familiar, en este caso pensamos que se trata de una forma adquirida, secundaria a hipoparatiroidismo y de aparición relativamente precoz ya que se da 15 años después de la tiroidectomía.

El paciente tenía un mal control de su hipoparatiroidismo con frecuentes episodios de hipocalcemia sintomática, probablemente debido a una mala adherencia a la medicación e infratratamiento de su hipoparatiroidismo ya que no se encontraba en tratamiento habitual con calcitriol.

Este mal control mantenido puede tener algún papel en la aparición más precoz del síndrome, aunque faltan estudios en este aspecto.

También llama la atención la extensa afectación parenquimatosa en la neuroimagen y la poca expresividad clínica del paciente, con episodios de bradipsiquia y trastorno del movimiento de predominio a extremidades superiores. El seguimiento ambulatorio del paciente fue errático por lo que lamentablemente no fue posible realizar estudio de función cognitiva ni valorar la patología neurológica y psiquiátrica evolutiva del caso.

Consideramos que es interesante conocer esta enfermedad como complicación a largo plazo del hipoparatiroidismo y que serían necesarios más estudios para conocer el síndrome y mejorar el pronóstico de estos pacientes.

Financiación, conflicto de intereses y consentimiento informado

El presente trabajo no ha recibido ayudas específicas provenientes de agencias del sector público, sector comercial o entidades sin ánimo de lucro. Los autores declaran carecer de conflicto de intereses y disponen de la autorización o consentimiento informado de los involucrados en este caso y la identidad de la paciente ha sido mantenida en el anonimato a lo largo del informe.

Bibliografía

1. Savino E, Soavi C, Capatti E, Borrelli M, Vigna GB, *et al.* Bilateral strio-pallido-dentate calcinosis (Fahr's disease): report of seven cases and revision of literature. *BMC Neurol.* 2016; 16(1): 165. doi: <https://doi.org/10.1186/s12883-016-0693-1> (último acceso jul. 2025).
2. Saleem S, Aslam HM, Anwar M, Anwar S, Saleem M, *et al.* Fahr's syndrome: literature review of current evidence. *Orphanet J Rare Dis.* 2013; 8: 156. doi: <https://doi.org/10.1186/1750-1172-8-156> (último acceso jul. 2025).
3. Kalampokini S, Georgouli D, Dadouli K, Ntellas P, Ralli S, *et al.* Fahr's syndrome due to hypoparathyroidism revisited: A case of parkinsonism and a review of all published cases. *Clin Neurol Neurosurg.* 2021; 202:106514. doi: <https://doi.org/10.1016/j.clineuro.2021.106514> (último acceso jul. 2025).
4. Perugula ML, Lippmann S. Fahr's disease or Fahr's syndrome? *Innov Clin Neurosci.* 2016; 13(7-8): 45-46. Accesible en: <https://pmc.ncbi.nlm.nih.gov/articles/PMC5022990/> (último acceso jun. 2025).
5. León Castellón R, Real Cancio RM, Domínguez González WH, Linares Sosa EY, Durán Torres G, Gómez Viera N. Síndrome de Fahr por hipoparatiroidismo secundario. *Rev Cubana Neurol Neurocir.* 2020; 10 (1). Accesible en: <https://revneuro.sld.cu/index.php/neu/article/view/354>. (último acceso jun. 2025).