

# ENFERMEDAD DE FAHR: causa infrecuente de calcificaciones encefálicas

*SERVICIO DE RADIO-DIAGNOSTICO  
HOSPITAL GENERAL DE AGUDOS JOSE  
MARIA RAMOS MEJIA*

**AUTORES:**

**DR. CAMPO JOSÉ(1) DR. PEREZ SEBASTIAN(2) DR.  
BROUVER HERNAN(3) DR. GONZALEZ JAVIER(4)  
DRA. MIKLASZEWSKI JACQUELINE (5)  
DRA. URDAPILLETA ADRIANA (6)**

**(1)MÉDICO RESIDENTE (2)JEFE DE SERVICIO  
(3,4,5,6)MÉDICOS STAFF.**

# OBJETIVOS

- Describir los hallazgos radiológicos característicos de esta enfermedad en los diferentes métodos diagnósticos.
- Identificar los distintos diagnósticos diferenciales imagenológicos, que simulan esta entidad.

# REVISION DEL TEMA

## RESEÑA

En 1850, Delacour describió calcificaciones vasculares alrededor de los ganglios de la base; en un paciente de 56 años de edad, que presentaba rigidez, debilidad de extremidades inferiores y temblor (1,2).

Finalmente en 1930, Karl Theodor Fahr describió un paciente, con demencia de larga evolución, calcificaciones alrededor de los ventrículos laterales y ganglios de la base. Esta entidad se definió como enfermedad de FAHR (2).

La enfermedad de Fahr, también conocida como calcificaciones idiopáticas de los ganglios basales, calcificación en los núcleos estriado, pálido y dentado o calcinosis *nucleorum*, es una afección secundaria a ferrocalcinosis cerebral de tipo congénito.

Está asociada con una transmisión hereditaria de forma autosómica dominante, localizada en el brazo corto del cromosoma 14(3); que producen calcificaciones en ciertas aéreas cerebrales como la zona periventricular, los ganglios de la base y el cerebelo.

## EPIDEMIOLOGIA

Según la definición de la Unión Europea esta enfermedad está catalogada dentro de las enfermedades raras, minoritarias o huérfanas, de origen genético, con peligro de muerte o de invalidez crónica, que tienen una prevalencia baja, menor de 5 casos por cada 10 000 habitantes en la comunidad(4).

En una revisión de 6348 tomografías computarizadas, 62 veces (0,98%) mostraron la existencia de calcificaciones de los ganglios de la base, pero sólo 31 casos (0,49%) podían ser diagnosticados de síndrome de Fahr (5).

Esta enfermedad está caracterizada por calcificaciones bilaterales y simétricas, en los núcleos de la base o en otras áreas cerebrales asociadas a trastornos neurológicos.

Afecta por igual a ambos sexos y se presenta más frecuentemente hacia la edad media.

# CLINICA

Desde el punto de vista clínico, la enfermedad de Fahr se manifiesta con :

- Movimientos atetósicos.
- Distonías,
- Déficit cognitivo
- Trastornos de conducta (3)
- Convulsiones .

En ocasiones puede cursar con:

- Depresión,
- Síntomas extrapiramidales (temblores y parkinsonismo),
- Trastornos del lenguaje,
- Inestabilidad y
- Crisis de agitación.

Pueden presentar psicosis entre los 20 y los 40 años con cuadros delirantes y psicóticos.

Suele asociarse a microcefalia, glaucoma, atrofia del nervio óptico y retinitis pigmentosa entre otros.

# DIAGNOSTICO

## ■ Radiografía de cráneo

En la radiografía del cráneo las calcificaciones aparecen como grupos de densidades puntiformes distribuidos simétricamente por arriba de la silla turca y laterales a la línea media, mientras que las calcificaciones subcorticales y del cerebelo aparecen onduladas.

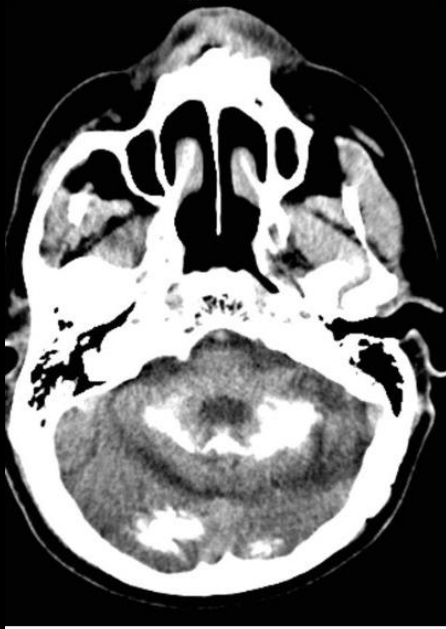


## ■ Tomografía computada de Encéfalo:

Es el método preferido para localizar y evaluar el grado de calcificación cerebral. Con mayor frecuencia la zona afectada es el núcleo lenticular, sobre todo el globo pálido interno.

También pueden verse afectados las circunvoluciones cerebelosas, el tronco cerebral, los centros semiovais, y la sustancia blanca subcortical.

Las calcificaciones en putamen, tálamo, caudado y núcleo dentado también son comunes. De vez en cuando los depósitos de calcio comienzan o predominan en regiones fuera de los ganglios basales.



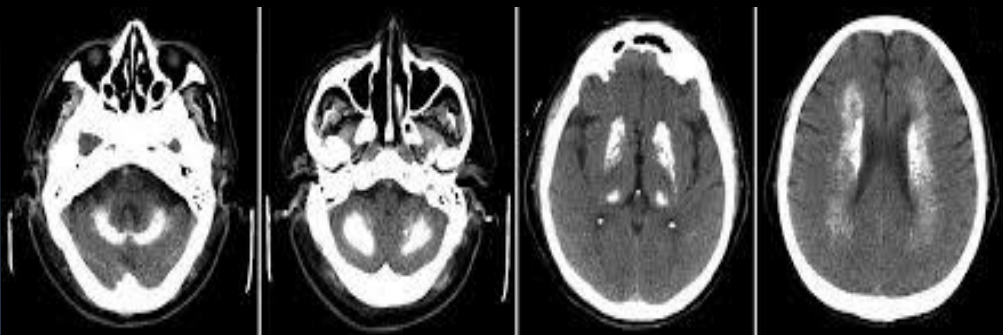
### TC Encéfalo sin contraste EV:

Imágenes hiperdensas, con densidad cálcica, simétricas, bilaterales a nivel ganglio basal y sustancia blanca subcortical cerebral y cerebelosa.



Las calcificación parece ser progresiva y gradual. Esta calcinosis de los núcleos estriado, pálido y dentado es detectable en entre 0.7 y 1.2% de los estudios de tomografía computada cerebral realizados como rutina, (6) por lo que siempre se deberá correlacionar con los datos clínicos para poder dar este diagnóstico como una posibilidad.

El diagnóstico es realizado con TC cerebral sin contraste EV, caracterizado por presencia de calcificaciones simétricas y bilaterales, en los núcleos caudados, pálidos, putamen, tálamo, dentado del cerebelo y sustancia blanca subcortical.



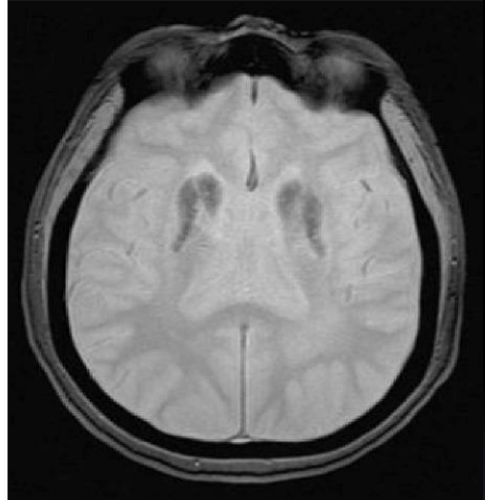
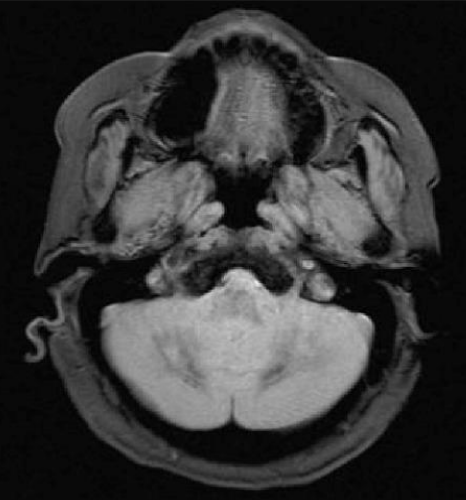
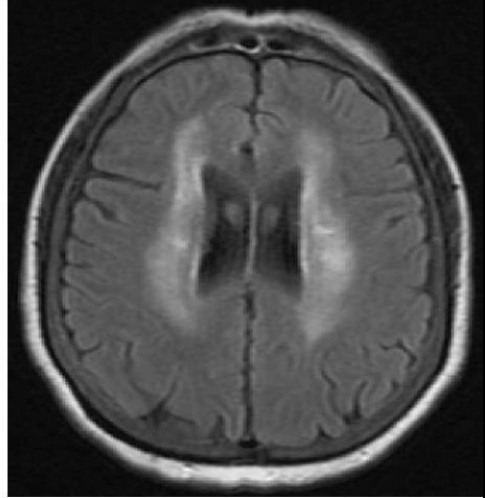
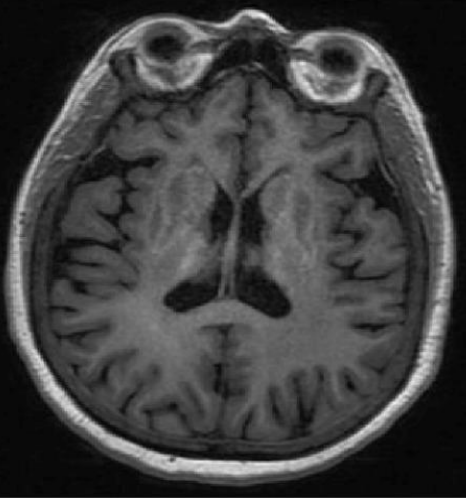
## ■ Resonancia magnética de Encéfalo:

La RM tiene menor sensibilidad para la detección de calcificaciones en técnicas convencionales, aunque con secuencias especiales de susceptibilidad magnética tiene gran sensibilidad (SWI)(4).

Las áreas calcificadas en los ganglios basales dan una señal de baja intensidad en las secuencias T<sub>2</sub> y en las de susceptibilidad magnética (T<sub>2</sub>\* o eco gradiente);<sup>9</sup> señales de baja o de alta intensidad en T<sub>1</sub>. Las lesiones del cerebelo tienden a ser más heterogéneas.

T1

SECUENCIA FLAIR



SECUENCIA GRE

## RM Encefalo sin contraste EV:

Hipointensidad de los núcleos basales en T1, hiperintensidad en FLAIR en ambos centros semiovais, con señal de susceptibilidad magenta hipointensa en ganglios basales y núcleos dentados.

# Criterios Diagnósticos De Manyam

- Calcificación bilateral de los ganglios basales con la posibilidad de encontrar calcificaciones en otras áreas del cerebro.
- Disfunción neurológica progresiva que generalmente incluye desórdenes de movimiento o manifestaciones psiquiátricas.
- La edad de aparición es entre las cuarta y quinta décadas de la vida; sin embargo, también puede observarse en la infancia.
- Ausencia de anomalías bioquímicas y somáticas que sugieran enfermedad mitocondrial, metabólica o cualquier otro desorden sistémico.
- Ausencia de infecciones, traumatismos o causas tóxicas.
- Historia familiar de herencia autosómica dominante.

## DIAGNOSTICO DIFERENCIAL

El diagnóstico diferencial de las calcificaciones de los ganglios basales debe apoyarse también en los antecedentes clínicos e incluye (8).:

- Citomegalovirus,
- Neurocisticercosis
- Neurobruselosis
- Toxoplasmosis
- Tuberculosis inmunodeficiencias,
- Infartos calcificados,
- Astrocitomas
- Intoxicación con plomo
- Pseudohipoparatiroidismo,
- Hiperparatiroidismo,
- Hipervitaminosis D
- Encefalopatía mitocondrial
- Leucodistrofias
- Radioterapia
- Lupus
- Esclerosis tuberosa

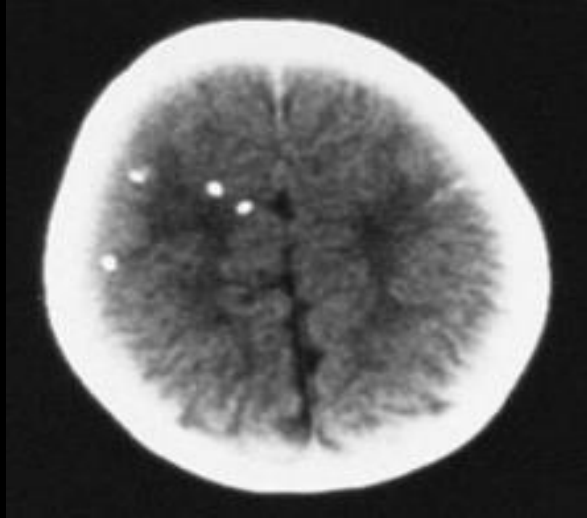
# PATRÓN DE CALCIFICACION EN NUEROCISTICERCOSIS

×

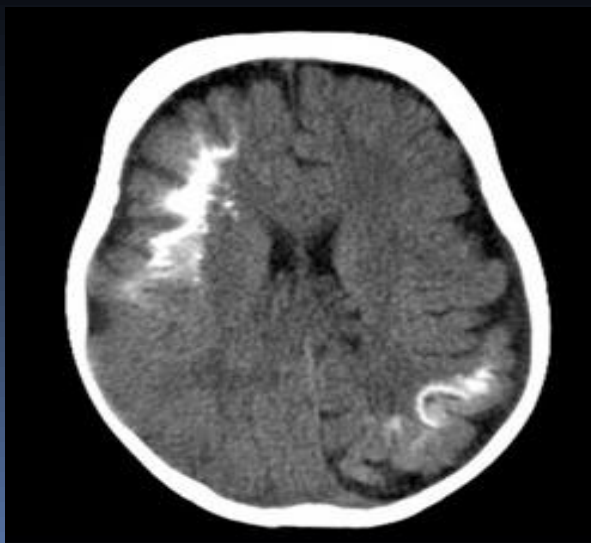
< >



# PATRÓN DE CALCIFICACION EN TOXOPLASMOSIS



# PATRÓN DE CALCIFICACION EN SXX STURGE WEBER



**TABLA 3 . ENFERMEDAD DE FAHR VS. OTROS SÍNDROMES  
DEMENCIALES.**

**Diagnósticos Diferenciales**

Enfermedad de Parkinson

Enfermedad de Wilson

Corea de Huntington

Parálisis nuclear progresiva

Atrofia multisistémica

Demencia Talámica

# CONCLUSION

La enfermedad de Fahr es un trastorno neurológico familiar raro que puede asociarse con una gran variedad de enfermedades pero su agente causal específico aún se desconoce.

La TC es el método de mayor sensibilidad y especificidad ante la sospecha de enfermedad de Fahr.

Para su diagnóstico debe descartarse cualquier tipo de alteración metabólica relacionada con el calcio.



# REFERENCIAS

1. Mufaddel Al-Hassani GA. Familial idiopathic basal ganglia calcification (Fahr's disease) 2014.
2. Saleem et al. Fahr's syndrome: Orphanet Journal of Rare Diseases 2013.
3. Geschwind DH, Loginov M, Stern JM. Identification of a locus on chromosome 14q for idiopathic basal ganglia calcification (Fahr disease). Am J Hum Genet 1999; 65: 764-72.
4. Gaensler EH. Neurorradiología fundamental. Marbán Libros; 1998.
5. Gamboa IO, Santiesteban WZ. Características tomográficas en un paciente con Síndrome de Fahr, a propósito de un caso. 2012;35(2):87-9.
6. Ahad MA, Bala C, Karim S. Fahr's syndrome. Bangladesh Medical Journal Khulna. 2013;45(1-2):33-35.
7. Manyam BV. What is and what is not 'Fahr's disease' Parkinsonism Relat Disord. 2005;11(2):73-80.
8. Manyam BV, Walters AS, Naria KR. Bilateral striopallidodentate calcinosis: Clinical characteristics of patients seen in a registry. Mov Disord 2001;16:258-6.