

ENFERMEDAD DE FAHR

PICO LLORENTE, Adriana Patricia | GRANDE, Matias Ezequiel | DIAZ BONILLA, Jose fernando | CANDIA, Javier Domingo | LEDESMA NALLDI, Leonardo Ezequiel | POGGIOLI, Maria Victoria

OBJETIVO

Reconocer a la enfermedad de Fahr como una de las causas de calcificaciones de los ganglios de la base.

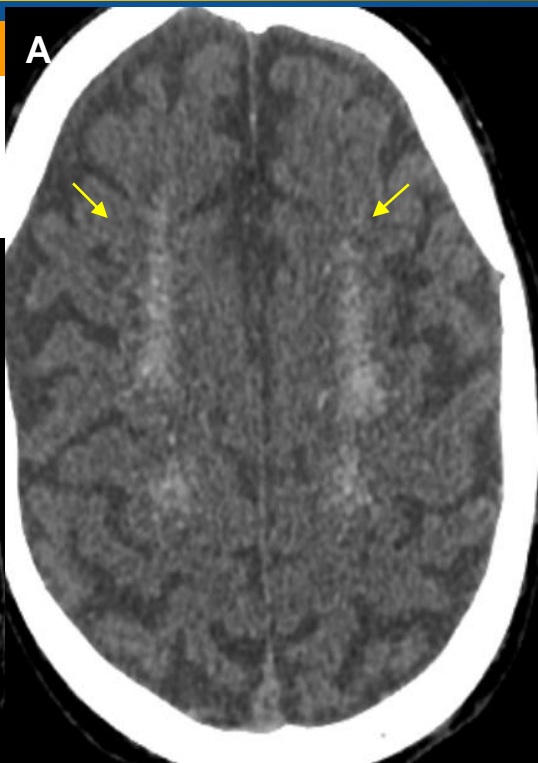
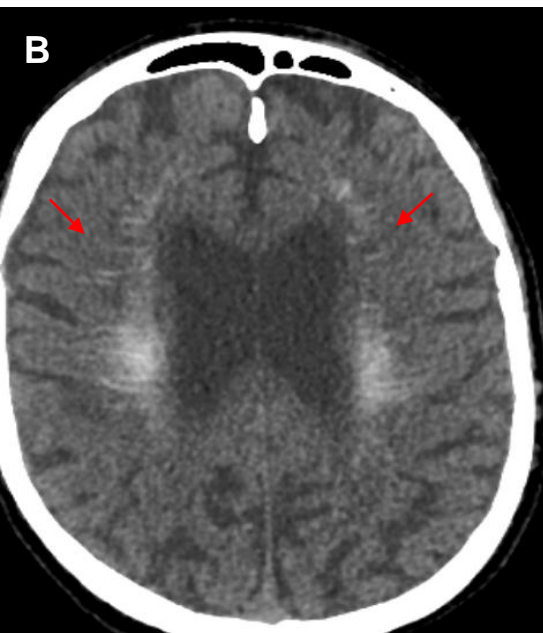


Figura 1. Tomografía de cerebro sin contraste. A) y B) corte axial de cerebro.

TC muestra calcificaciones difusas a nivel los centros semioval (flechas amarillas en **(A)**) y corona radiata (flechas azules) en **(B)**. Este paciente además presentaba calcificaciones difusas bilaterales a nivel de los ganglios de la base y del cerebelo. Dichas calcificaciones cerebrales no se acompañan de alteraciones metabólicas, se establece el diagnóstico radiológico de enfermedad de Fahr

CUADRO CLÍNICO:

- Femenina de 56 años.
- Cuadro clínico de 1 mes de evolución consistente en cefalea, alteración de la marcha y temblores que fueron progresando en la última semana.
- Antecedentes: sin importancia
- Examen físico: temblores, ataxia y alteraciones de la marcha.
- Laboratorios: niveles normales de calcio sérico. Sin otras alteraciones metabólicas.

ENFERMEDAD DE FAHR

PICO LLORENTE, Adriana Patricia | GRANDE, Matias Ezequiel | DIAZ BONILLA, jose fernando | CANDIA, Javier Domingo | LEDESMA NALLDI, Leonardo Ezequiel | POGGIOLI, Maria Victoria

DISCUSIÓN

Entidad caracterizada por calcificaciones bilaterales, generalmente simétricas, con mayor compromiso sobre los ganglios de la base. Sus síntomas varían dentro de un amplio espectro desde pacientes sintomáticos hasta demencias o síndromes parkinsonianos.

Su etiología es desconocida, pero está asociada con una transmisión hereditaria de forma autosómica dominante, localizada en el brazo corto del cromosoma 14;

En su forma primaria (conocida como enfermedad de Fahr), si bien puede ser secundaria (síndrome de Fahr) a causas.

La correlación clínico-radiológica es fundamental en el diagnóstico de esta entidad; las lesiones cálcicas cursan con niveles séricos normales de calcio.

El hallazgo radiológico principal es el depósito de calcio en los ganglios basales, el tálamo, el cerebelo y la sustancia blanca subcortical, así como en otras zonas del cerebro visualizados en estudios de TC. No obstante, la calcificación de los ganglios basales es un hallazgo común que se aprecia frecuentemente, sobre todo en personas mayores. El tamaño de las calcificaciones, su disposición junto con la clínica, son fundamentales para el diagnóstico que, en muchas ocasiones, es radiológico.

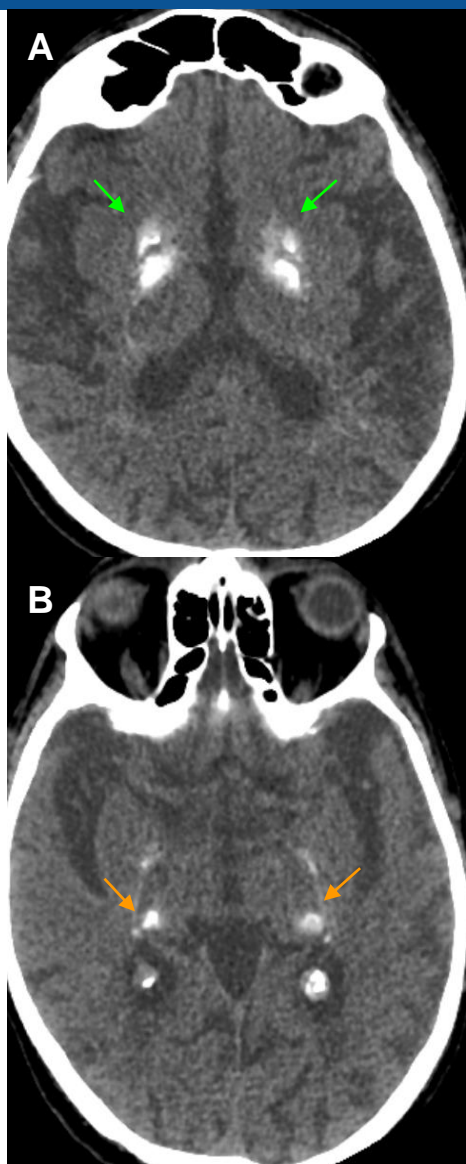


Figura 2. Tomografía de cerebro sin contraste. TC muestra calcificaciones difusas a nivel de los ganglios de la base flechas verdes en (A) y a nivel talámico bilateral flecha naranja en (B).

ENFERMEDAD DE FAHR

PICO LLORENTE, Adriana Patricia | GRANDE, Matias Ezequiel | DIAZ BONILLA, Jose fernando | CANDIA, Javier Domingo | LEDESMA NALLDI, Leonardo Ezequiel | POGGIOLI, Maria Victoria

DISCUSIÓN

El seguimiento se puede realizar también mediante RM. El grado de calcificación no siempre va parejo a la clínica. Tampoco ocurre así con las complicaciones de esta. La evolución depende de su origen (primario o secundario) ya que de esto dependen los posibles tratamientos.

La TC es el método diagnóstico que ofrece mayor sensibilidad y especificidad, nos muestra las calcificaciones bilaterales y simétricas de los tálamos, sustancia blanca, ganglios basales y cerebelo.

Las extensas calcificaciones en los ganglios de la base, en la unión de sustancia blanca/gris, los núcleos dentados del cerebelo y el tálamo apreciadas en la TC craneal, deben hacer pensar en un amplio diagnóstico diferencial: enfermedad de Fahr, hipoparatiroidismo, seudohipoparatiroidismo e hiperparatiroidismo. Otras causas son la calcificación senil, la calcificación por VIH encefalopatía, síndrome de Cockayne, y como secuelas de quimioterapia intratecal y la radioterapia para el cerebro.

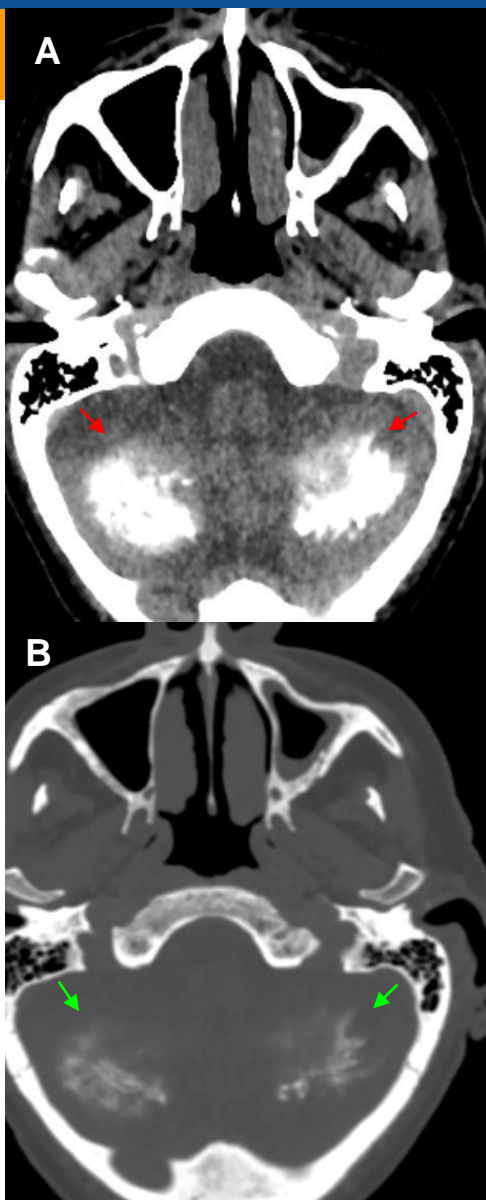


Figura 3. Tomografía de cerebro sin cte ev. Corte axial a nivel de fosa posterior en ventana cerebral (A) y en ventana ósea (B). Muestra calcificaciones difusas a nivel cerebeloso flechas rojas en (A), siendo evidentes en la ventana ósea flechas verdes en (B).

ENFERMEDAD DE FAHR

PICO LLORENTE, Adriana Patricia | GRANDE, Matias Ezequiel | DIAZ BONILLA, jose fernando| CANDIA, Javier Domingo | LEDESMA NALLDI, Leonardo Ezequiel | POGGIOLI, Maria Victoria

REVISIÓN DEL TEMA

No existe un tratamiento específico para la enfermedad de Fahr. La medicación antipsicótica se ha intentado, pero estos pacientes son más propensos a desarrollar síndrome neuroléptico maligno con el tratamiento antipsicótico.

CONCLUSION

Frente a la acumulación patológica de calcio en los ganglios de la base se debe correlacionar con las manifestaciones clínicas y resultados de laboratorio, para llegar al diagnóstico definitivo.

BIBLIOGRAFIA

1. Eva M. Lacoma Latre *, Eva Sánchez Lalana y Pedro Jaime Rubio Barlés
<http://dx.doi.org/10.1016/j.imadi.2016.02.001>
2. Luis Polo Verbel, Martín Torres Zambrano, Omar Cabarcas Barbosa, Claudia Navas, Andrés González, Mario Montoya, Rocio Bolaños García. Acta Neurol Colomb Vol. 27 No. 2 Junio 2011; 1-5.