

<b>Caso</b>	(466) Enfermedad de Fahr. Una imagen vale mas que mil palabras.
<b>Autores</b>	Carmen Castaño Yubero, Teresa Guerra Garijo, María Teresa Fernández Martín
<b>Centro</b>	Hospital Rio Hortega (valladolid)

## EXPOSICIÓN DEL CASO

Mujer de 60 años que acude al servicio de urgencias con episodios convulsivos, movimientos anormales y déficit cognitivo de varios meses de evolución.

Se realiza Tc cerebral urgente sin la administración de civ donde se observan calcificaciones en ganglio basales, paraventriculares, sustancia blanca y cerebelo dando como opciones diagnósticas la posibilidad de enfermedad de Fahr, enfermedades del metabolismo del calcio (hipoPTH, etc.).

Clínicamente presentó síntomas típicos de la enfermedad de Fahr realizando estudios de laboratorio complementarios para descartar otras causas.

Al examen físico se encontró desorientación en las tres esferas, disartria, lenguaje inteligible, respuesta pobre a órdenes simples. Motilidad ocular espontánea, pupilas isocóricas y reactivas al estímulo luminoso. Al evaluar el sistema locomotor se apreciaron movimientos atetósicos en extremidades superiores e inferiores, de predominio derecho. Ataxia durante la marcha sin lateralización. Exploración de los pares craneales dentro de lo normal. Reflejos miotendinosos +++ bilaterales.

Se solicitaron pruebas de laboratorio con datos de función renal, hepática, tiroidea, hemograma, ionograma y PTH dentro de los rangos de la normalidad.

Se realizó TAC cerebral sin contraste que evidenció imágenes hiperdensas cálcicas bilaterales sobre los ganglios de la base, sustancia blanca cerebral y cerebelosa.

## DISCUSIÓN

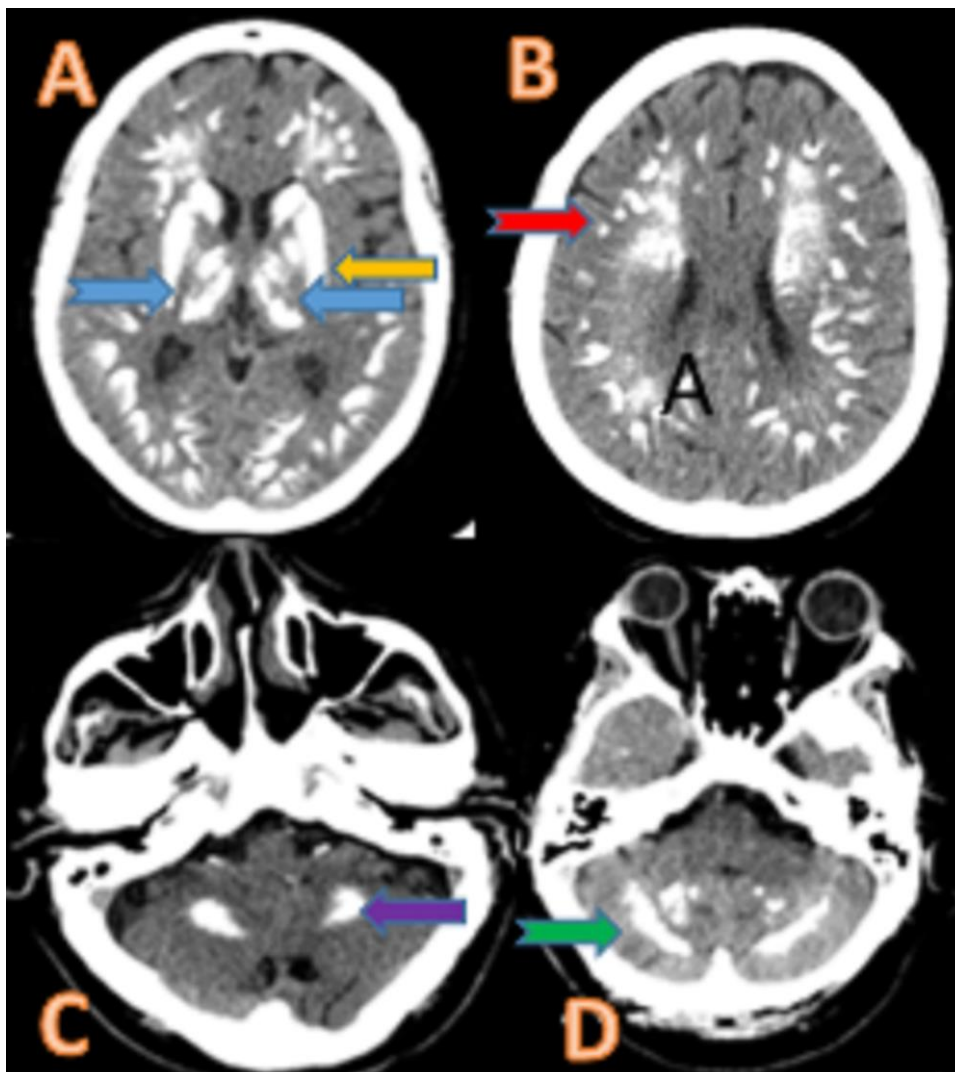
La enfermedad de Fahr está asociada con una transmisión hereditaria de forma autosómica dominante, localizada en el brazo corto del cromosoma 14. Producen calcificaciones cerebrales en la zona periventricular, ganglios basales y cerebelo. Se han descrito casos esporádicos sin antecedentes heredofamiliar. Cuando no se acompaña de alteraciones metabólicas se establece el síndrome de Fahr. Esta enfermedad está caracterizada por calcificaciones bilaterales y simétricas, en los núcleos de la base y otras áreas cerebrales asociadas a trastornos neurológicos. Afecta por igual a ambos sexos hacia la edad media. Se caracteriza clínicamente por alteración del tono muscular y de la regulación de los movimientos voluntarios y automáticos. Los síntomas fundamentales se desarrollan cuando estas calcificaciones se depositan en los ganglios basales que producen un deterioro progresivo de las funciones mentales, pérdida de la capacidad motora, parálisis espástica y atetosis. Los síntomas neuropsiquiátricos pueden ser la manifestación más frecuente, con alteración en el contenido del pensamiento, de la sensorio percepción, cambios en la personalidad, demencia o desorientación. Pueden producir alteraciones de la retina con atrofia del nervio óptico y convulsiones.

En el diagnóstico diferencial se encuentran los síndromes demenciales que afectan a estructuras subcorticales como son los ganglios de la base, tálamo, cerebelo y base del tallo cerebral.

La TC sin contraste es fundamental para confirmar el diagnóstico de la enfermedad de Fahr y descartar otras entidades. La RM cerebral, nos permite evaluar de manera más detallada la sustancia blanca, para establecer otros diagnósticos diferenciales, compatibles con desmielinización tóxica metabólica.

## CONCLUSIÓN

La expresividad de la imagen de la enfermedad de Fahr ayuda a orientar su diagnóstico en la urgencia. Las típicas calcificaciones cerebrales de esta enfermedad pueden orientarnos a su diagnóstico simplemente por la imagen.



*Tomografía computerizada (TAC) cerebral sin contraste i.v. que muestra imágenes hiperdensas bilaterales distribuidas en las zonas gangliobasales, sustancia blanca cerebral y cerebelosa. Imagen. A) TAC axial: calcificaciones simétricas bilaterales ubicadas en los ganglios basales (flecha azul y amarilla) en la cabeza del núcleo caudado y el globo pálido. Imagen B) : Calcificaciones en la sustancia blanca periventricular y centros semiovalares (flecha roja). Imagen C y D) : Imagen axial de TAC de los hemisferios cerebelosos. Prominentes calcificaciones en los núcleos dentados de forma bilateral y simétrica (flecha verde y morada).*

## **BIBLIOGRAFÍA**

- BALA V. Qué es y qué no es la “enfermedad de Fahr. Parkinsonismo y trastornos relacionados, 2005; 11: 73-80.
- IGLESIAS JR, PFANNKUCH F. Estudio morfológico y biofísico de la Enfermedad de Fahr. Patología 1976; 9: 255-262.
- ARRANZ P, ERGUETA M, GONZÁLES S, MARANON G. Enfermedad de Fahr y Síndrome Hipocalcémico. A Propósito de un Caso Clínico. Ann Med Intern 1992; 10: 495 -497.