

# Síndrome de Fahr

<sup>1</sup>Andreu Arasa C, <sup>2</sup>Parra Gordo ML, <sup>3</sup>González Sendra FJ, <sup>3</sup>Bandrés Carballo B, <sup>3</sup>Velasco Ruiz M

<sup>1</sup>Servicio de Radiodiagnóstico. Clínica Moncloa. Madrid

<sup>2</sup>Unidad de Imagen Médica. Hospital Universitario y Politécnico La Fe. Valencia

<sup>3</sup>Servicio de Radiodiagnóstico. Hospital Universitario La Princesa. Madrid

Mujer de 75 años de edad, sin antecedentes de interés ni factores de riesgo cardiovascular. En su domicilio sufre una crisis tónico-clónica generalizada, presenciada por un familiar, y es derivada al hospital para valoración.

Durante la exploración física la paciente está desorientada, sin focalidad neurológica, con leve hipertensión espástica generalizada. No presenta signos meníngeos.

En la analítica no se aprecian alteraciones en los valores hematológicos ni en los bioquímicos; la calcemia es de 8,8 mg/dl.

Se realiza tomografía computarizada (TC) cerebral, que muestra marcada calcificación de los globos pálidos y en el cerebelo en la localización de los núcleos dentados, de forma bilateral y simétrica (figura 1). Los hallazgos son sugestivos de enfermedad de Fahr.

La paciente evoluciona favorablemente durante la observación en Urgencias y es dada de alta a su domicilio. Se pautan revisiones periódicas con su neurólogo de Área.

## COMENTARIO

El síndrome de Fahr es una ferocalcinosi cerebrovascular idiopática, que produce calcificación estrio-pálido-dentada bilateral. Fue descrita por el patólogo alemán Karl Theodor Fahr en 1930. Puede ser esporádica o autosómica dominante, con alteraciones en el brazo corto del cromosoma 14.

Los pacientes pueden estar asintomáticos o presentar cualquier síntoma, como cefalea, ictus, tumores, crisis comiciales o traumatismo craneoencefálico (TCE).

La clínica específica del síndrome de Fahr suele

**Figura 1: Tomografía computarizada (TC) cerebral, que muestra marcadas calcificaciones parenquimatosas en la localización de los núcleos dentados del cerebelo y globos pálidos, de forma bilateral y simétrica (flechas)**



presentarse hacia los 30-60 años, sin predominio por ningún sexo; también existe una forma infantil. Cuando se presenta en el adulto joven, los síntomas predominantes son los neuropsiquiátricos; en el adulto de edad avanzada predomina la clínica extrapiramidal y la demencia.

Las manifestaciones clínicas incluyen disartria, espasticidad, distonía, epilepsia, parkinsonismo (temblor, rigidez, apariencia facial de máscara), coreo-atetosis, convulsiones y manifestaciones neuropsiquiátricas. Puede asociar lesiones oculares, como glaucoma, atrofia de nervio óptico y retinitis pigmentosa.

El depósito de calcio se debe a un defecto en el transporte del hierro y de los radicales libres, que producen un daño tisular y posteriormente calcificación. El metabolismo calcio-fosfato es usualmente normal.

Desde el punto de vista de los estudios de imagen suelen ser hallazgos casuales en una TC cerebral durante el estudio de un deterioro mental progresivo o en estudios realizados por otras causas (ictus, cefalea, crisis comicial, TCE).

El hallazgo más relevante es la presencia de calcificaciones groseras bilaterales y simétricas en los ganglios basales, núcleos dentados, cerebelo y sustancia blanca cerebral.

En la resonancia magnética (RM) la intensidad de señal es variable en las secuencias potenciadas en T1 en relación con la fase de la enfermedad y el volumen del depósito de calcio. En las secuencias potenciadas en T2 suelen aparecer lesiones hiperintensas localizadas en los centros semioviales, no relacionadas con el depósito de calcio; representan el proceso progresivo inflamatorio o metabólico cerebral que más adelante llevará a la calcificación. En secuencias de susceptibilidad magnética las calcificaciones aparecerán marcadamente hipointensas.

Debemos realizar el diagnóstico diferencial con otras causas de calcificaciones simétricas y bilaterales en ganglios basales, como hipoparatiroidismo, pseudohipoparatiroidismo, encefalopatías mitocondriales, enfermedad de Wilson, síndrome de Down, neurobrucelosis y neurolupus.

No existe un tratamiento específico para frenar la progresión del depósito cálcico. Se han empleado quelantes, antagonistas del calcio y antioxidantes,

con un resultado poco alentador. El tratamiento es sintomático y el pronóstico variable; no existe correlación entre la edad, la extensión de los depósitos cálcicos cerebrales y el déficit neurológico.

En los casos progresivos el síndrome de Fahr lleva al deterioro mental y a la pérdida de la capacidad motora.

## BIBLIOGRAFÍA

- Osborn AG. Diagnostic Imaging. Brain. Editorial Amyrsis. 1ª edición. Salt Lake City (Utah) 2004; pág 1:10-16 a 1:10-18.
- Smith AB, Smirniotopoulos JG, Rushing EJ, Goldstein SJ. Bilateral thalamic lesions. Am J Roentgenol 2009;192: W53-W62.
- Shenoy AM, Volpe D, Ensrud ER. Fahr's disease. Pract Neurol 2009;9:100-1.
- Babbitt DP, Tang T, Dobbs J, Berk R. Idiopathic familial cerebrovascular ferocalcinosis (Fahr's disease and review of differential diagnosis of intracranial calcification in children. Am J Roentgenol 1969;105:352-8.