

Ferrocaldinosis cerebral: el ABC para el residente.

Javier Lugo Bea¹, Juan Carlos De Coll Vela¹, Elena de Miguel Abildúa¹, Fausto Andrés Váscquez Muñoz¹, Ana Karina Portillo Villasmil¹, Marta García Cervigón Camara¹, Beatriz Iglesias Puerta¹, María Ángeles Cruz Díaz¹.

1. Hospital Universitario Príncipe de Asturias, Alcalá de Henares (Madrid).

Objetivo Docente:

- Describir los principales hallazgos radiológicos observados en la Enfermedad y Síndrome de Fahr para su correcta interpretación y orientación diagnóstica.

Introducción:

La ferrocaldinosis cerebrovascular o también conocida como Enfermedad de Fahr, consiste en un trastorno neurológico poco común derivado de la calcificación anormal de diferentes áreas del cerebro.

Aunque las calcificaciones de los ganglios basales son un hallazgo incidental en hasta el 20% de los pacientes asintomáticos sometidos a una tomografía computarizada (TC), cuando asocian la presencia de síntomas neuropsiquiátricos se conoce como enfermedad o síndrome de Fahr, según la causa.

Las calcificaciones se localizan principalmente en los ganglios basales, aunque también pueden visualizarse en el tálamo, cerebelo (especialmente en el núcleo dentado), corona radiada y sustancia blanca subcortical.

Etiología:

Enfermedad de Fahr: Se hereda con mayor frecuencia con un patrón autosómico dominante con penetrancia incompleta, pero también puede transmitirse como un rasgo autosómico recesivo, u ocurrir esporádicamente. Las mutaciones conocidas son:

- Metabolismo del fosfato: SLC20A2 y XPR1.
- Factor de crecimiento derivado de plaquetas: PDGFR y PDGFRB.

Síndrome de Fahr: Se diagnostica en personas más jóvenes cuando se identifica una causa secundaria, como:

- Endocrinopatías: Hipoparatiroidismo o hiperparatiroidismo.
- Vasculitis: Lupus eritematoso sistémico (LES).
- Infecciosas: Brucella, Virus de Epstein-Barr y Virus de la Inmunodeficiencia Humana.
- Exposición a tóxicos: Plomo y monóxido de carbono.

Criterios diagnósticos de la Enfermedad de Fahr

- Calcificación bilateral de los ganglios basales (también se puede observar en otras regiones del cerebro) visualizada en neuroimagen.
- Disfunción neurológica progresiva, que generalmente incluye trastornos del movimiento y/o manifestaciones neuropsiquiátricas.
- Ausencia de anomalías bioquímicas o características somáticas que sugieran una enfermedad mitocondrial, metabólica u otro trastorno sistémico.
- Ausencia de una causa infecciosa, tóxica o traumática.
- Antecedentes familiares compatibles.

Clínica

La presentación clínica incluye un amplio espectro de síntomas, y es similar en las dos entidades.

- Características similares a trastornos del movimiento:
 - Parkinsonismo.
 - Torpeza.
 - Fatigabilidad.
 - Disfunción de la marcha.
- Características neuropsiquiátricas:
 - Depresión.
 - Apoplejía.
 - Demencia.
- Otras:
 - Pérdida de consciencia.
 - Convulsiones.
 - Afasia.
 - Coma.

Características de la imagen

Es importante recordar que un cierto grado de calcificación de los ganglios basales puede considerarse fisiológico con el envejecimiento.

Características de las calcificaciones fisiológicas:

- Se localizan en los ganglios basales confinados a los globos pálidos.
- Suelen ser bilaterales, simétricas, de pequeño tamaño y tenues.

Características de las calcificaciones causadas por la Enfermedad y Síndrome de Fahr:

- Se localizan en los ganglios basales, núcleos dentados, tálamo, centros semioviales y sustancia blanca subcortical.
- Suelen ser bilaterales, simétricas, más difusas y extensas.

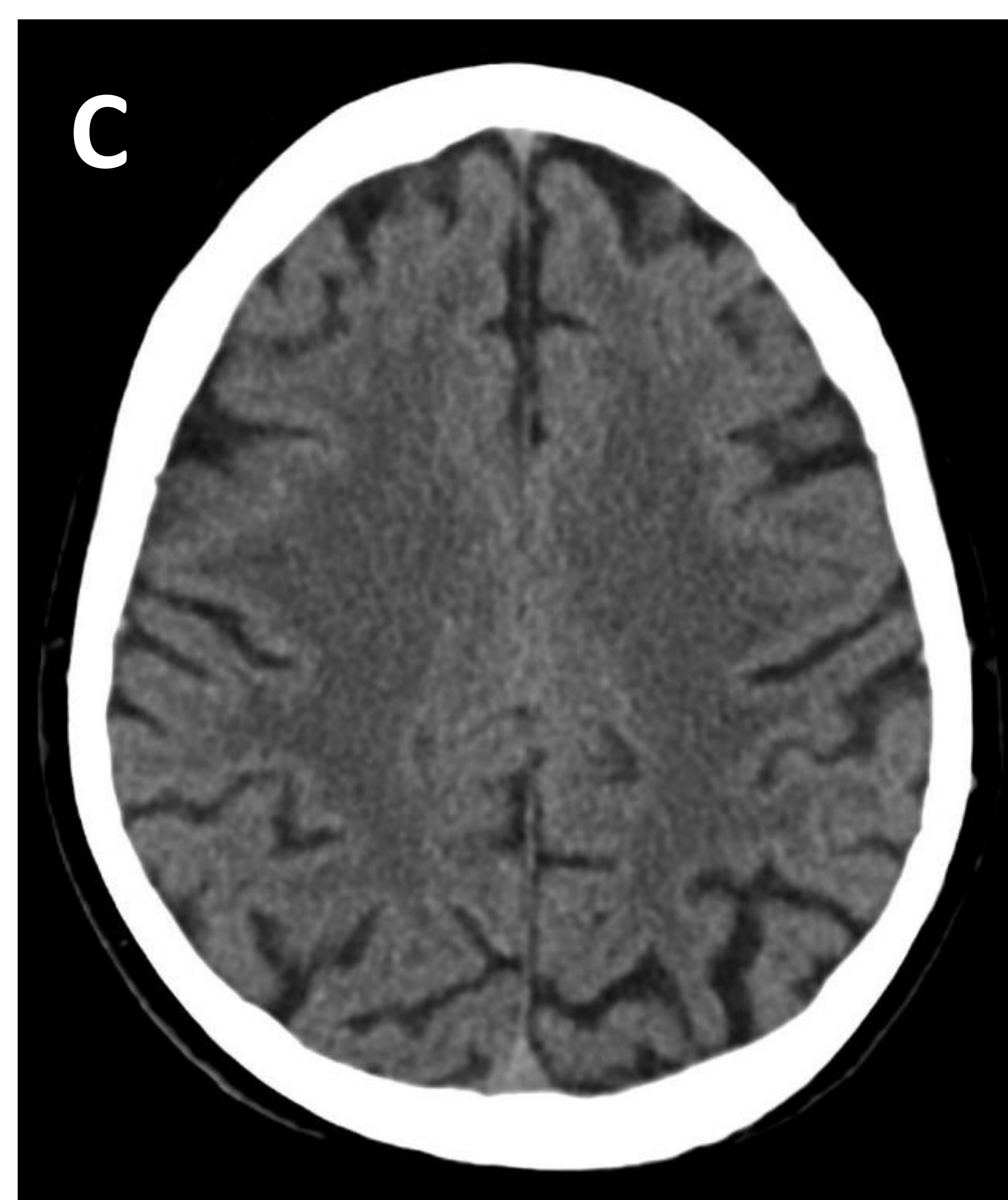
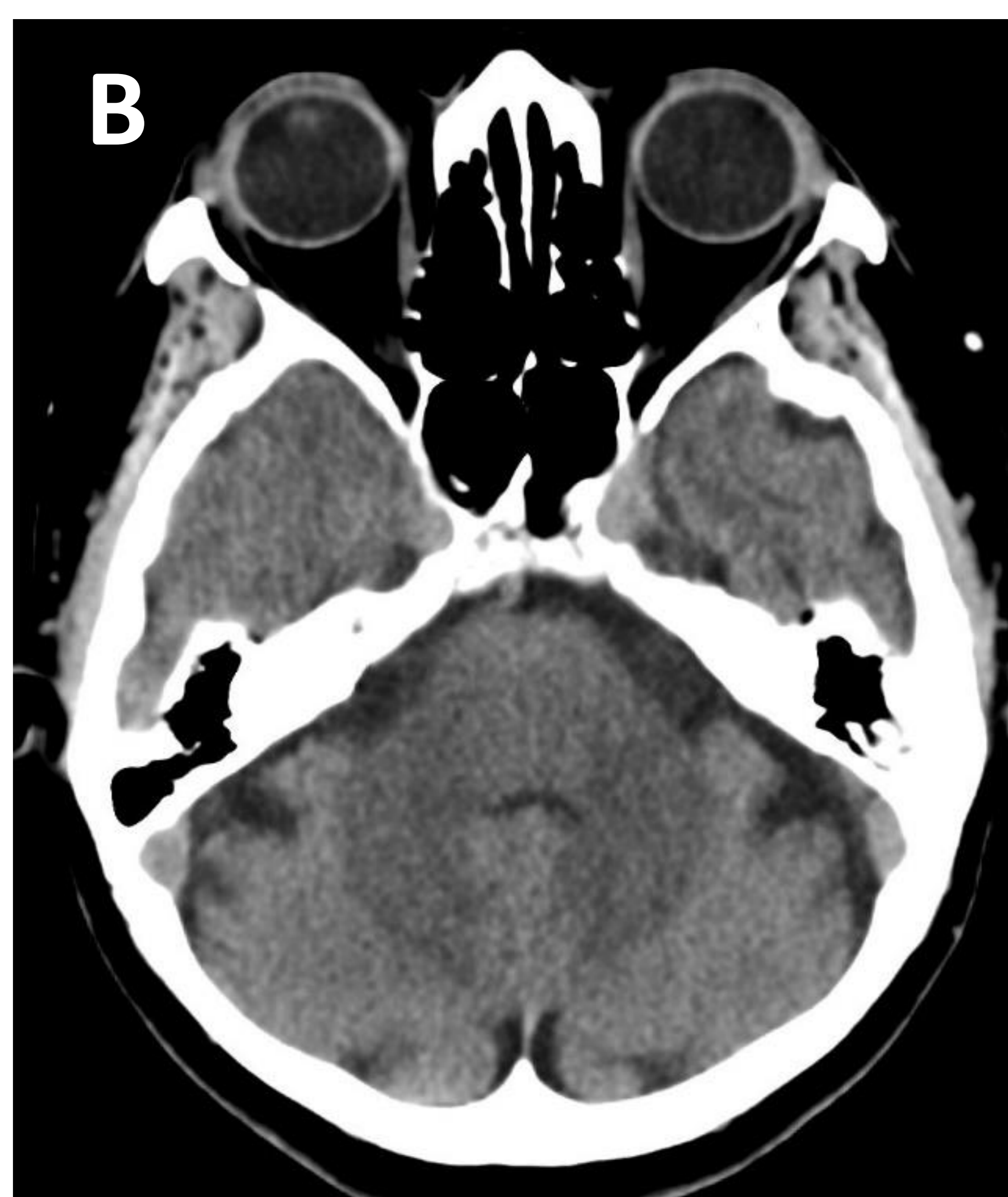
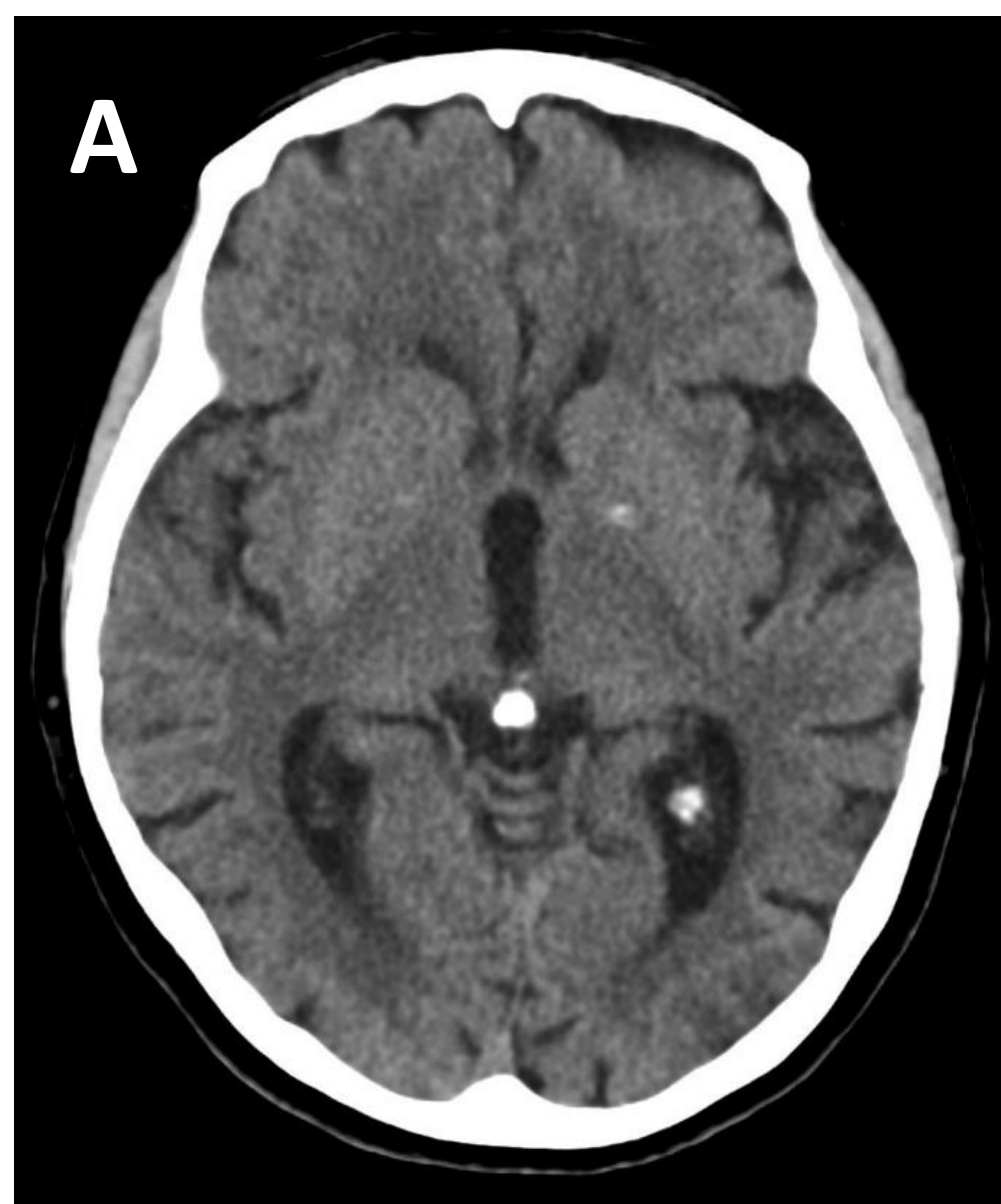


Figura 1: Paciente de 71 años sin antecedentes personales de interés. Acude a urgencias por TCE occipital accidental. Se realiza TC craneal en el que se observan tenues calcificaciones puntiformes en ambos ganglios basales, inespecíficas y probablemente secundarias a la edad (A). No se visualizan otras calcificaciones en las localizaciones típicas del Síndrome ni Enfermedad de Fahr (B y C).



Figura 2: Paciente de 79 años con antecedente personal de demencia grave y trastorno del movimiento tipo Parkinson, con episodios nocturnos de agitación psicomotriz. Acude a Urgencias por TCE a nivel frontal. En el TC craneal se observan marcadas calcificaciones bilaterales y simétricas en los ganglios basales (A) junto con calcificaciones lineales y simétricas en ambos núcleos dentados (B).

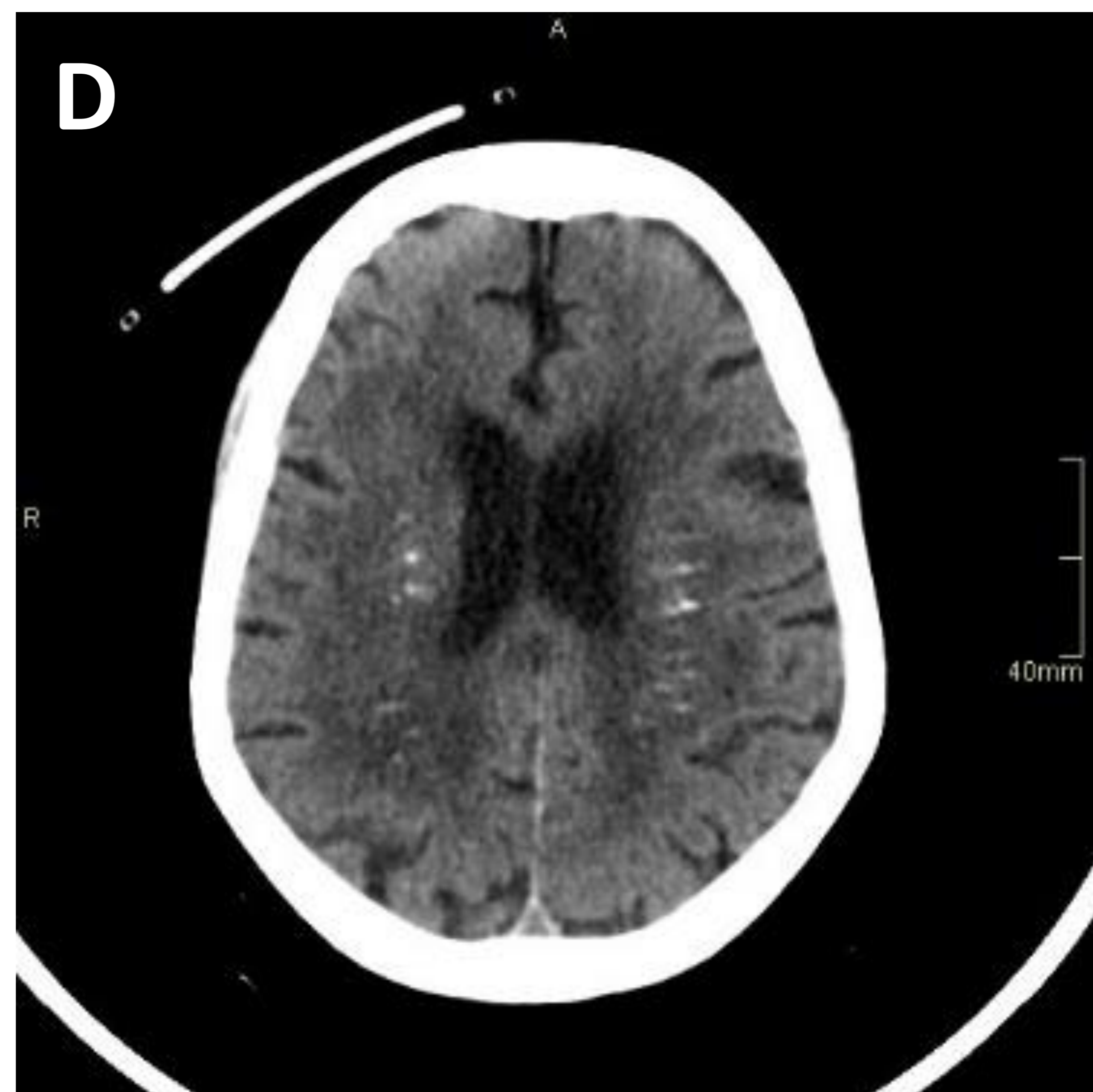
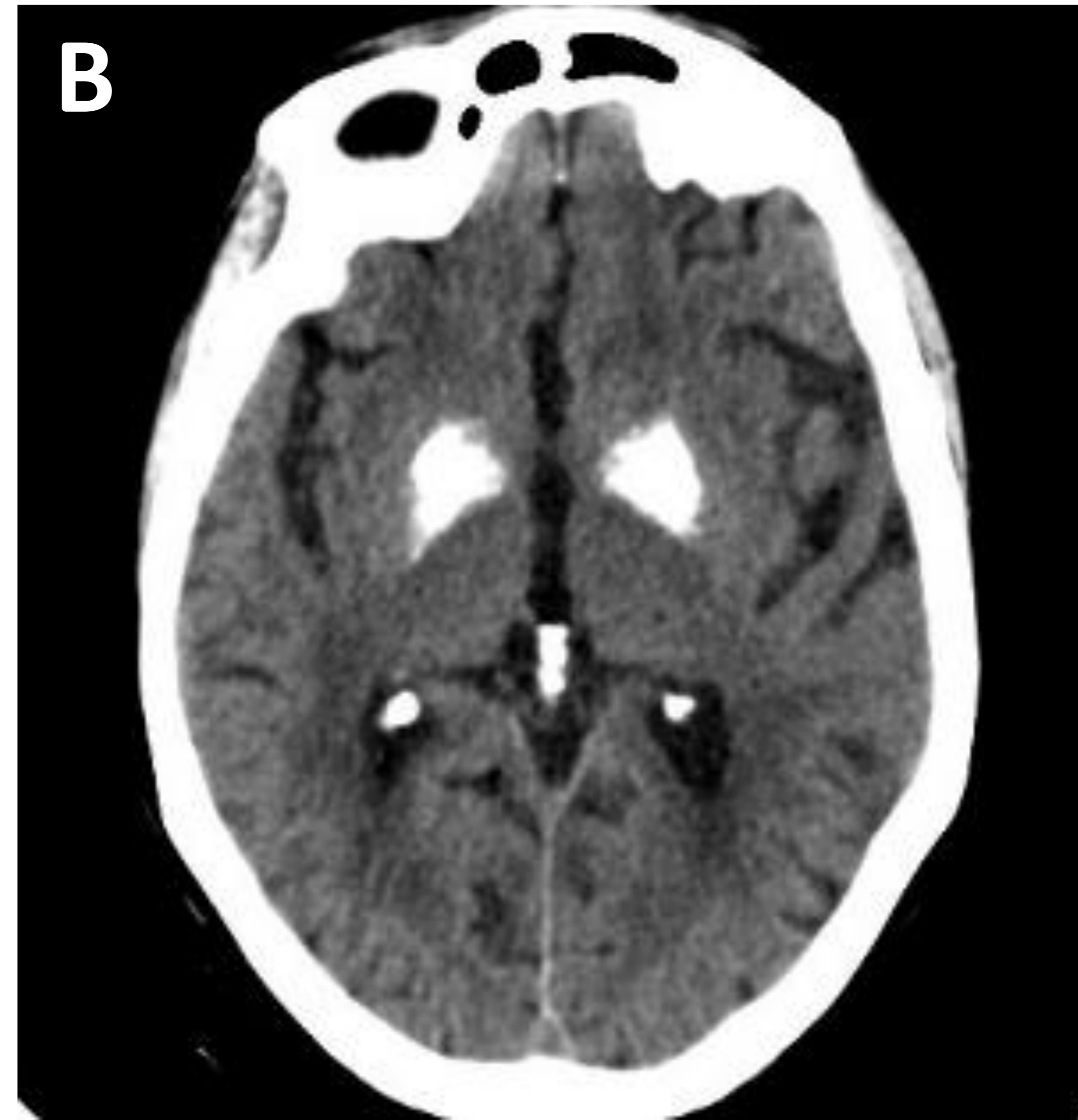


Figura 3: Paciente de 87 años con antecedente personal de deterioro cognitivo leve-moderado y alteración del metabolismo fosfocálcico con cifras de PTH aumentadas. Acude a Urgencias por alteración del nivel de consciencia. En el TC craneal se observan calcificaciones bilaterales y relativamente simétricas de los núcleos dentados del cerebelo (A), núcleos lenticulares (B) y corona radiatas (C y D).

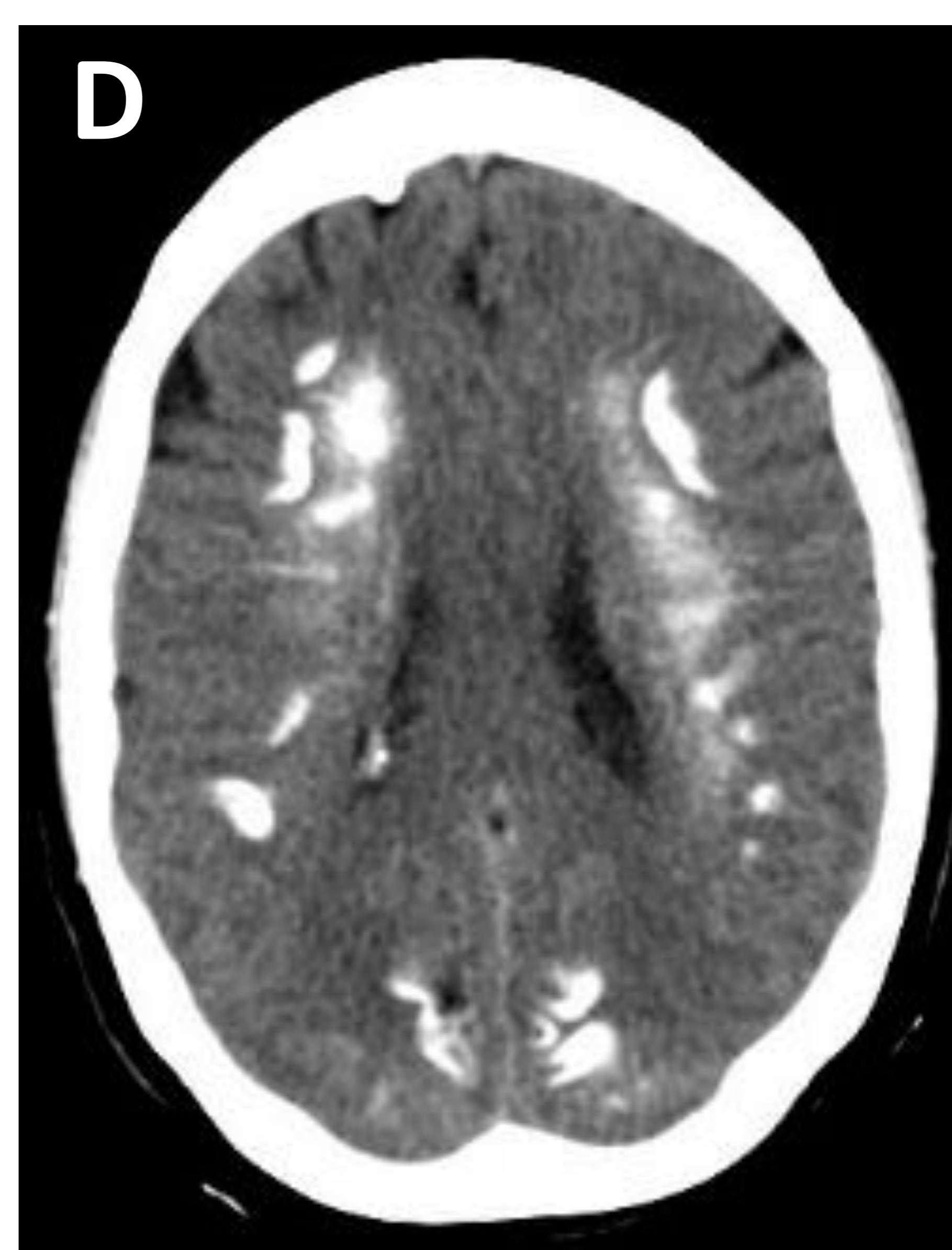
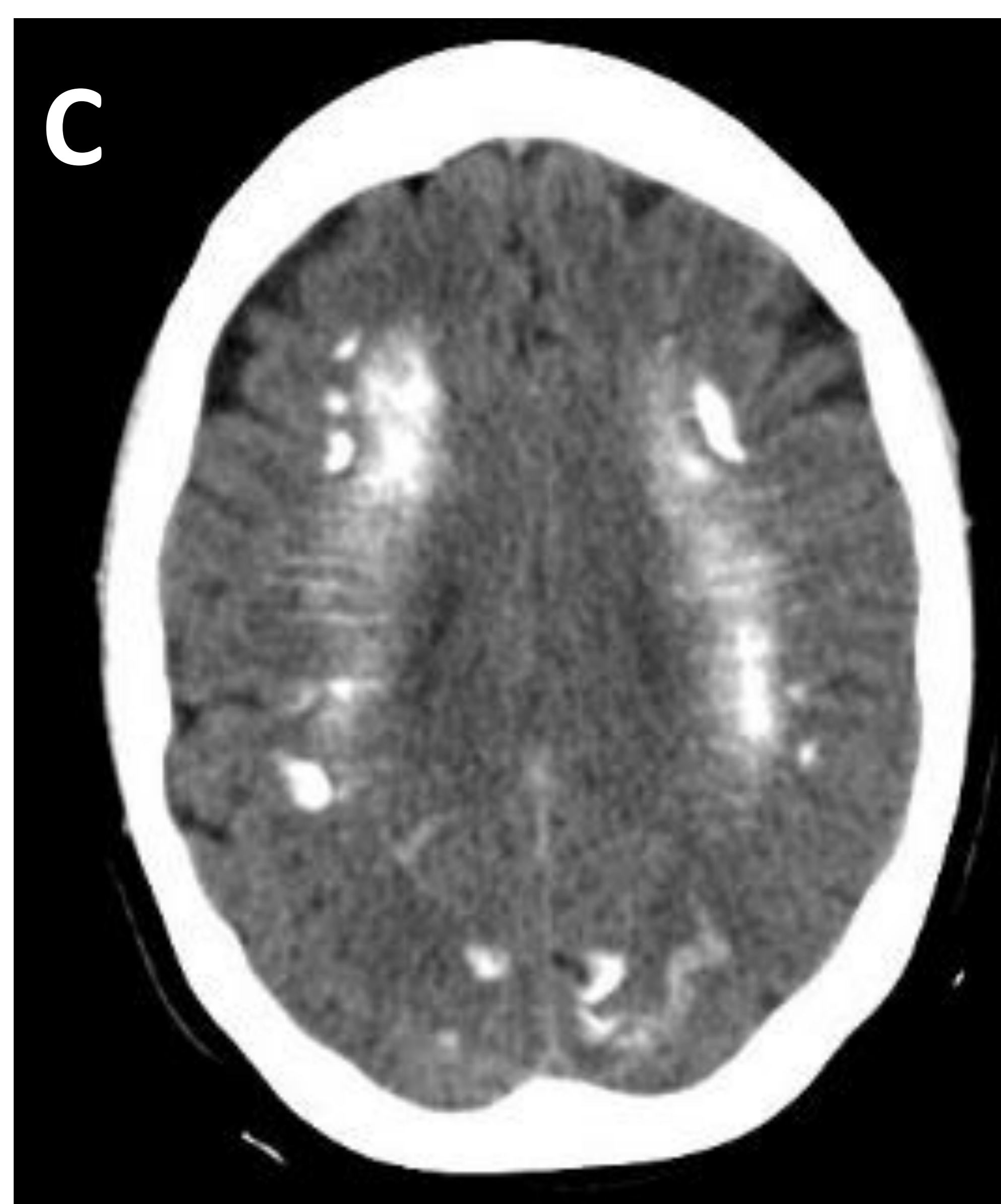
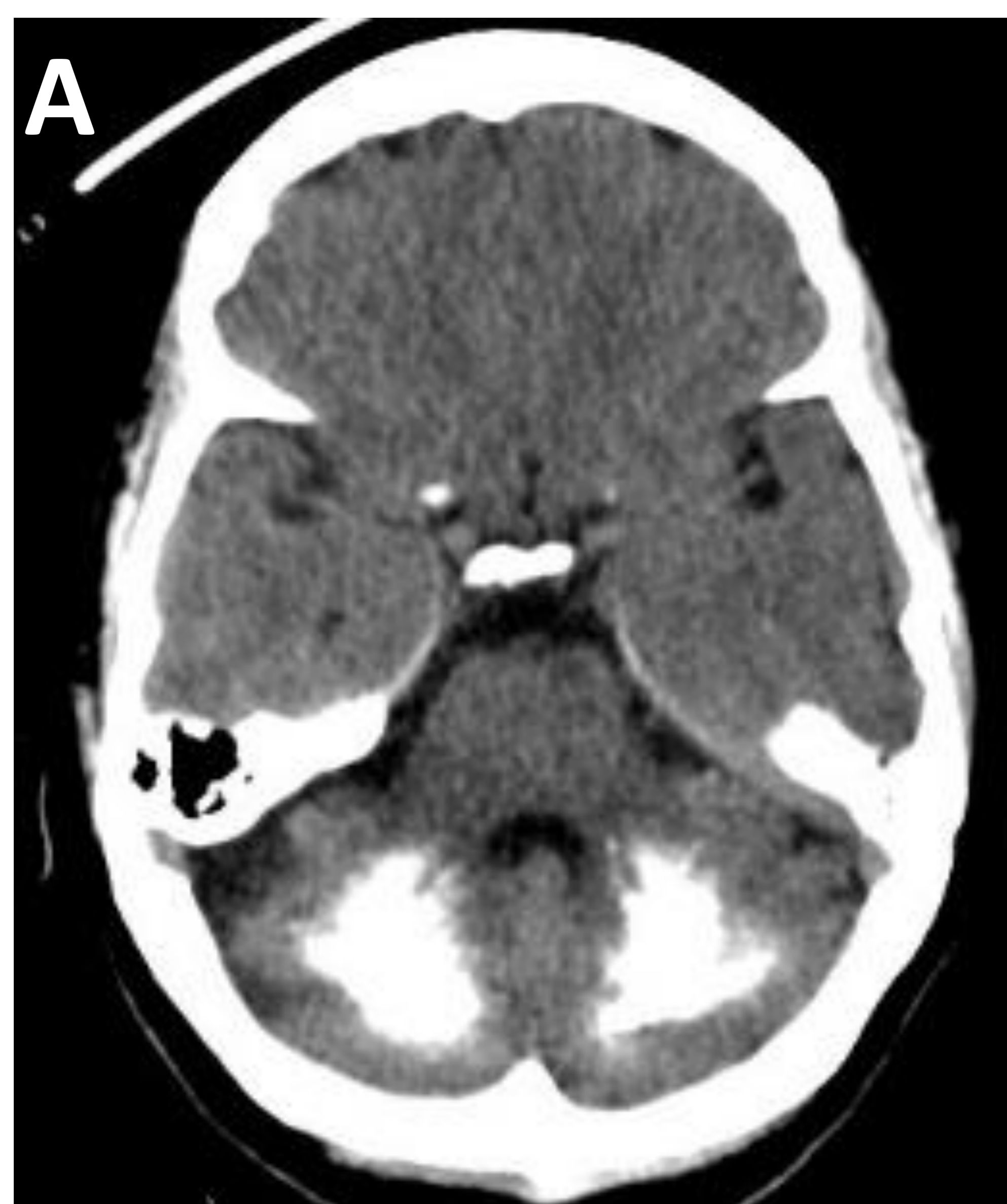


Figura 4: Paciente de 55 años con antecedente personal de LES y Síndrome de Sjögren. Se le realiza TC craneal por alteración de la marcha. Se observan calcificaciones groseras, simétricas y bilaterales en los núcleos dentados del cerebelo (A), núcleos lenticulares, cabeza del caudado, cápsula interna (B), corona radiatas y sustancia blanca subcortical (C y D). Tras los hallazgos se realiza estudio del metabolismo fosfocálcico y de las mutaciones relacionadas con la enfermedad de Fahr sin encontrar anomalías. Se diagnostica de Síndrome de Fahr secundario a LES.



Figura 5: Paciente de 76 años. Se le realiza TC craneal por mareo y temblor ortostático que describe como inestabilidad. Se observan múltiples calcificaciones bilaterales y simétricas, localizadas en los núcleos dentados (A), ganglios de la base (B) y sustancia blanca semioval (C).

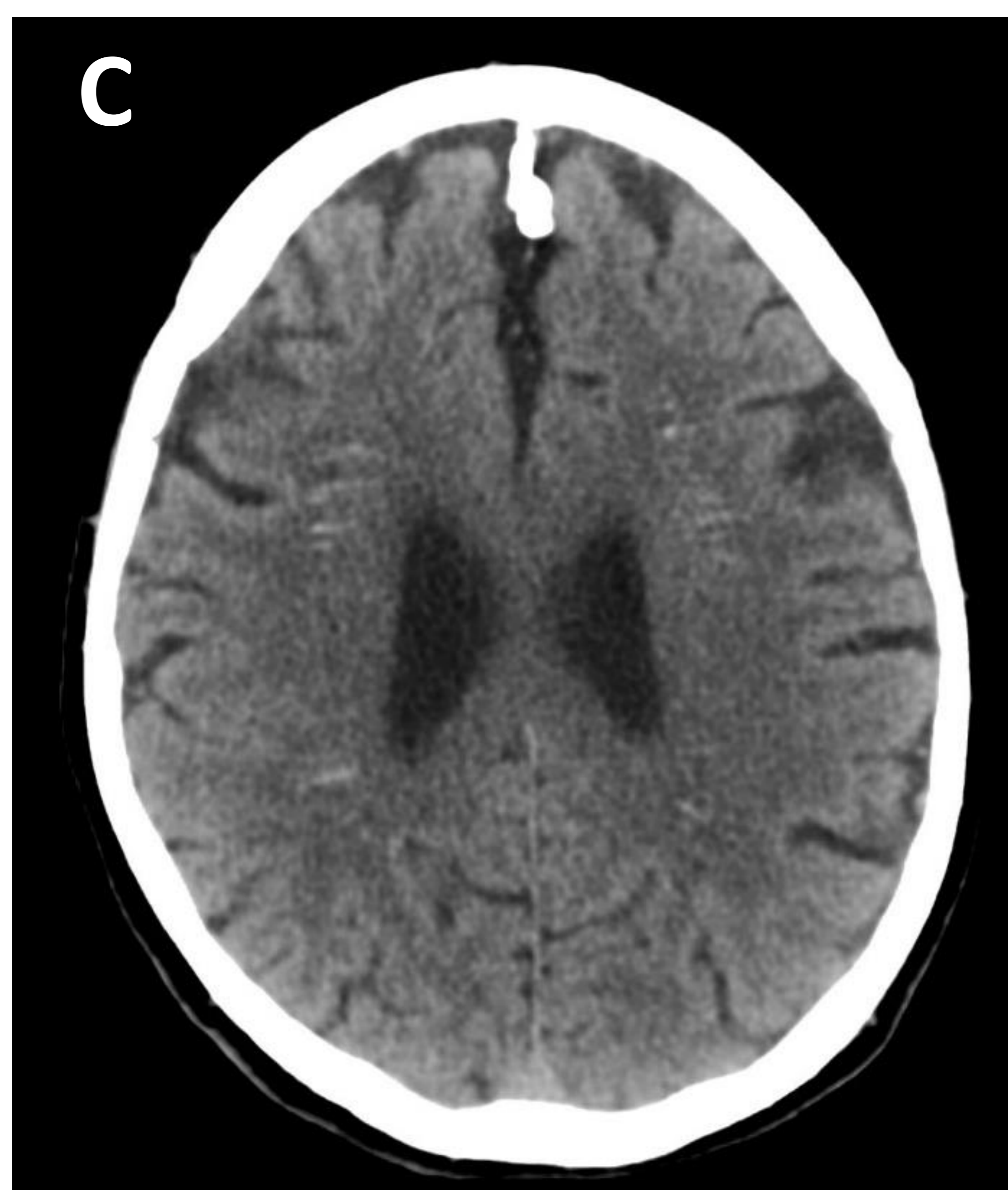
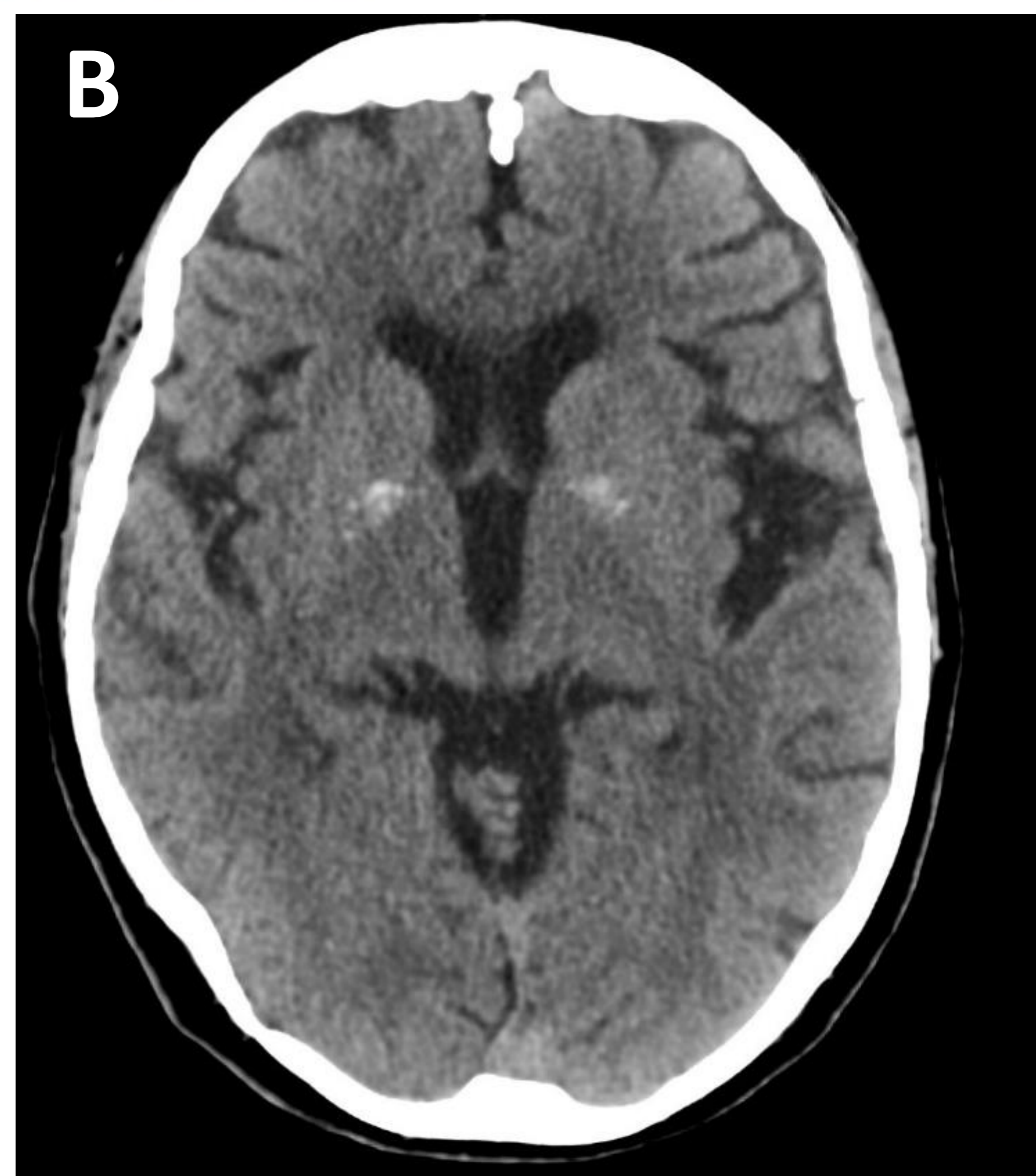


Figura 6: Paciente de 85 años con antecedente personal de demencia leve. Acude a Urgencias por TCE en región parietal derecha. Se realiza TC craneal y se observan calcificaciones bilaterales y simétricas en los núcleos dentados (A), ganglios de la base (B) y sustancia blanca semioval (C).



Figura 7: Paciente de 33 años sin antecedentes personales de interés. Acude a Urgencias por politraumatismo en contexto de accidente de tráfico. Se realiza TC body. En el TC craneal se observan calificaciones groseras en ambos ganglios basales.

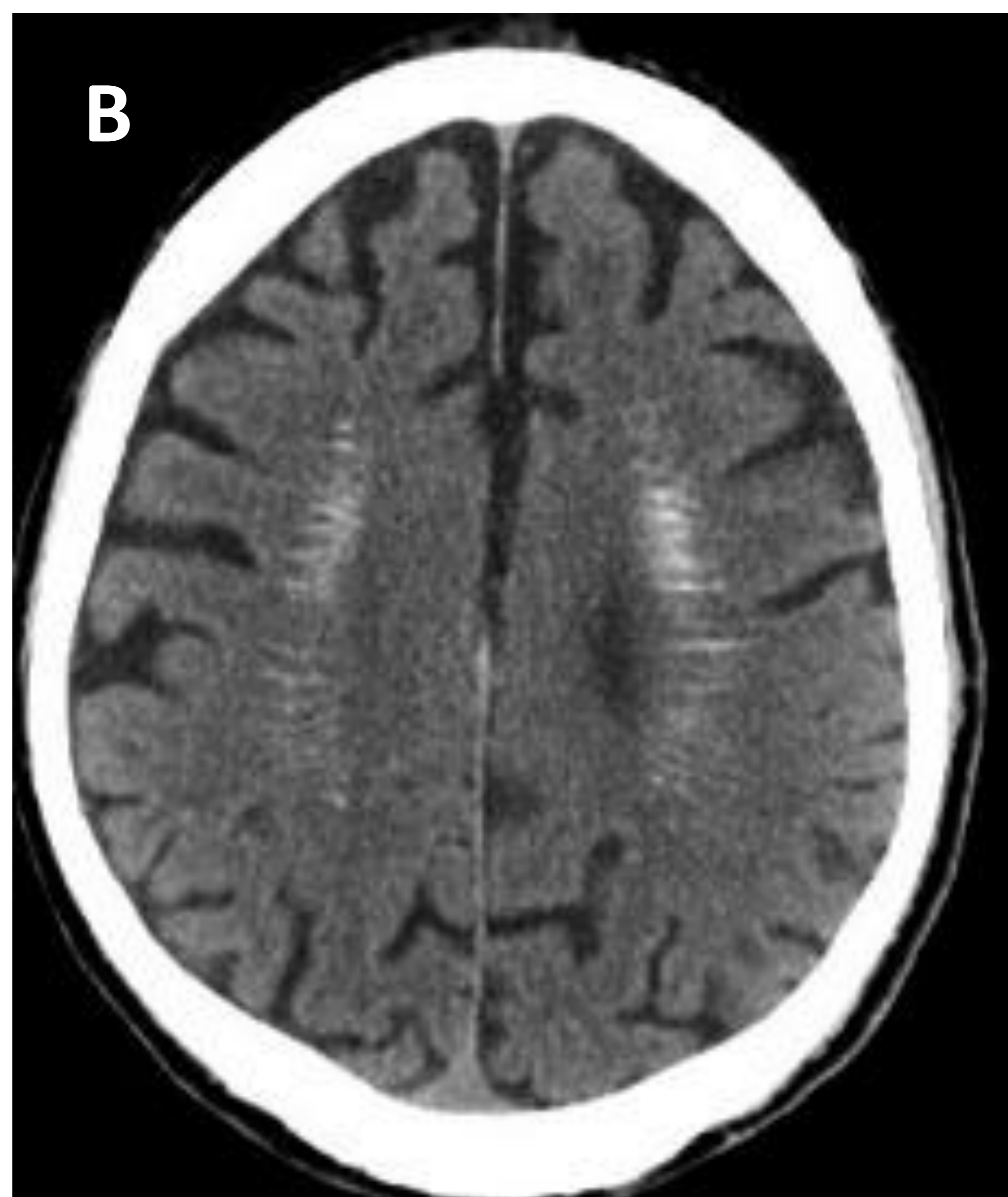
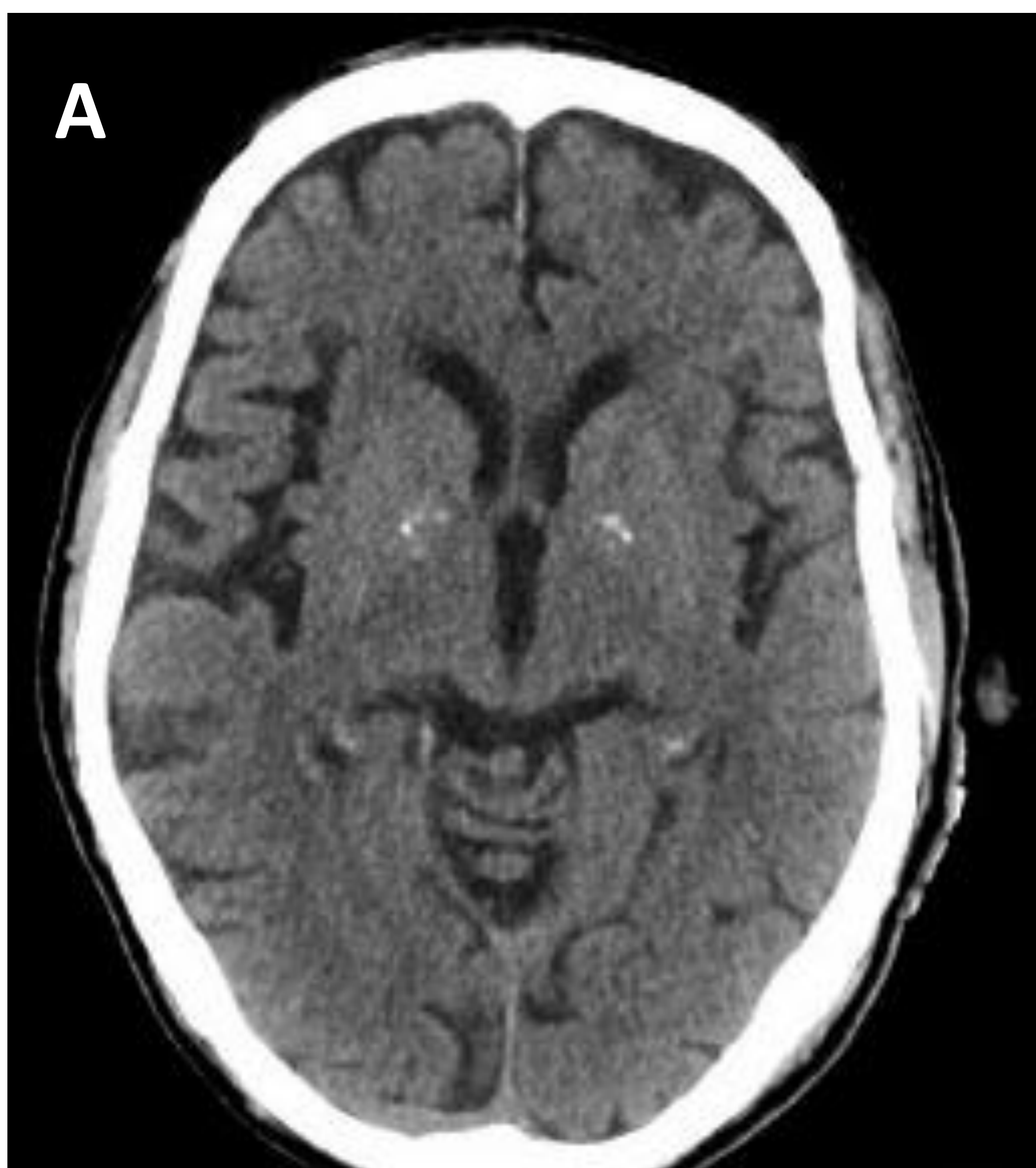


Figura 8: Paciente de 68 años sin antecedentes personales de interés. Acude a urgencias por TCE en región frontal. Se realiza TC craneal observando calcificaciones bilaterales y simétricas en ganglios de la base (A) y centros semiovais (B).

Conclusión

- La Enfermedad y el Síndrome de Fahr se caracterizan por el depósito anormal de calcio en diferentes áreas del tejido cerebral. Dado que clínicamente pueden cursar con una amplia variedad de síntomas, es fundamental conocer los hallazgos radiológicos característicos de las mismas para realizar una correcta orientación diagnóstica.

Bibliografía:

- Donzuso G, Mostile G, Nicoletti A, Zappia M. Basal ganglia calcifications (Fahr's syndrome): related conditions and clinical features. *Neurol Sci.* 2019 Nov;40(11):2251-2263.
- Saleem S, Aslam HM, Anwar M, Anwar S, Saleem M, Saleem A, et al. Fahr's syndrome: literature review of current evidence. *Orphanet J Rare Disease.* 2013;8:156:1-9.
- Amisha F, Munakomi S. Fahr Syndrome. [Internet]. Florida:StatPearls;2023. Disponible en: <https://www.ncbi.nlm.nih.gov/books/NBK560857>.