

#1061 Presentación Electrónica Educativa.

SINDROME DE FAHR, CLAVES PARA EL DIAGNOSTICO RADIOLOGICO.

Renzo André Pampa Rodríguez, Daniel Soliva Martínez, Vilbrun Jean - Pierre, Isabel Belda González, Mario Kenji Yasuda Gastello, Javier Gómez Hernández.

NEURORRADIOLOGÍA.

Hospital Virgen de la Luz, Cuenca, España

OBJETIVOS DOCENTES.

Describir y representar los principales hallazgos radiológicos del Síndrome de Fahr, diferenciando estas calcificaciones características de otras fisiológicas y/o sin significado patológico.

REVISION DEL TEMA.

El síndrome de Fahr se caracteriza por un deterioro progresivo de las funciones mentales, pérdida de la capacidad motora, parálisis espástica y atetosis, pudiendo ser la manifestación más frecuente en algunos pacientes neuropsiquiátricos ^[1-4].

Es importante diferenciarlo con la enfermedad de Fahr. El Síndrome de Fahr corresponde a las típicas calcificaciones cerebrales, sin acompañarse de alteraciones en el metabolismo del calcio y que puede ser la representación final de distintos procesos; en cambio la enfermedad de Fahr tiene un carácter hereditario autosómico dominante (brazo corto del cromosoma 14) y se acompaña de alteraciones metabólicas.

Típicamente comparten hallazgos intracraneales comunes que se deben al depósito de calcio vascular anormal, particularmente en los ganglios basales, núcleo dentado del cerebelo y en la sustancia blanca; estos hallazgos se pueden describir como una calcinosis estriatopalidodentado bilateral ^[1]. El mecanismo por el cual se produce el depósito de calcio en esas áreas no está del todo claro. Se han sugerido diversas hipótesis, tales como una alteración crónica de las concentraciones intra y extracelulares de calcio y fosfato en las estructuras neurogliales, alteraciones de la barrera hematoencefálica o una disminución del flujo sanguíneo en los ganglios basales ^[2].

Aunque ambos muestren una baja incidencia ^[1-3], es necesario tener en cuenta estas patologías en la valoración habitual realizada en radiología.

1 ENFERMEDAD DE FAHR, FERROCALCINOSIS CEREBRAL FAMILIAR O CALCIFICACIÓN FAMILIAR CEREBRAL.

Se refiere al trastorno primario de patrón hereditario de transmisión autosómica dominante (en la mayoría de las familias estudiadas), con afectación del locus primario a nivel del cromosoma 14q9. Se le conoce también como ferrocálcinosis cerebral familiar o calcificación cerebral primaria familiar (este último es el término actualmente recomendado), sin objetivar ninguna otra causa etiológica subyacente que pudiera justificar los hallazgos [1, 2, 4].

El inicio sintomático para la calcificación cerebral primaria familiar (enfermedad de Fahr) tiende a ser de entre 40 y 60 años de edad.

Se caracteriza por el depósito de calcio en las paredes de los capilares y las arterias y venas más grandes. Otros compuestos también pueden encontrarse tales como mucopolisacáridos y oligoelementos como el magnesio, zinc, aluminio y hierro [1-3].

CRITERIOS DIAGNOSTICOS PARA LA ENFERMEDAD DE FAHR O CALCINOSIS CEREBRAL PRIMARIA DE ORIGEN FAMILIAR:

- Anormalidad genética detectada: herencia autosómica recesiva autosómica.
- dominante o con antecedentes familiares positivos.
- Por lo general presenta 40 a 60 años de edad.
- Calcificación de distribución típica con la progresión.
- Se debe excluir otras causas secundarias (las causas incluidas en el síndrome de Fahr).

2 SINDROME DE FAHR O CALCINOSIS CEREBRAL DE CAUSA SECUNDARIA.

Es un grupo amplio de enfermedades subyacentes o trastornos metabólicos que tiene la característica de presentar clínica y hallazgos intracraneales que comparten con la enfermedad de Fahr [4].

Se diagnostica típicamente en individuos más jóvenes, relacionado con causas secundarias y el patrón intracraneal característico [5].

Deplace y Löwenthal propusieron un conjunto de criterios para definir el síndrome de Fahr que incluyen (*tabla 1*):

- La calcificación debe tener una distribución característica que como mínimo incluya el globo pálido, con o sin calcificaciones cerebelosas.
- Debe ser evidente en la tomografía computarizada.
- Deben tener un tamaño suficiente para ser detectadas en un examen macroscópico.
- Clínica definible y trastorno metabólico subyacente.

CAUSAS DE SÍNDROME DE FAHR	
Endocrinopatías.	<ul style="list-style-type: none"> ○ Hipoparatiroidismo (primario o secundario). ○ Pseudohipoparatiroidismo. ○ Hiperparatiroidismo.
Vasculitis.	LES
Trastornos mitocondriales.	Miopatía mitocondrial.
Infecciones.	<ul style="list-style-type: none"> ○ Brucelosis. ○ Virus de Epstein-Barr (VEB). ○ Virus de la inmunodeficiencia humana (VIH)
Otros trastornos hereditarios.	<ul style="list-style-type: none"> ○ Neuroferritinopatía. ○ Poliquístico lipomembranosa osteodisplasia con leucoencefalopatía esclerosante. ○ Síndrome de Cockayne. ○ Síndrome de Aicardi- Goutieres. ○ Proteínosis lipóide.
Radiación.	
Quimioterapia.	
Envenenamiento por monóxido de carbono.	

Tabla 1. Causas más frecuentes del síndrome de Fahr, dentro del estudio etiológico.

Dentro de las causas descritas, destaca la asociación con las alteraciones del metabolismo del calcio, principalmente el hipoparatiroidismo primario autoinmune, síndrome poliglandular, hipoparatiroidismo postquirúrgico o pseudohipoparatiroidismo, siendo estos responsables de hasta el 80% de los casos de calcificaciones de los ganglios basales [4, 5].

3. CUADRO CLINICO.

La presentación clínica es similar en ambos casos. Se describen sobretudo casos asintomáticos al realizar estudios radiológicos de otra índole. En algunos pacientes los síntomas neuropsiquiátricos pueden ser la manifestación más frecuente. Las formas graves se presentan con un trastorno psicótico progresivo, deterioro cognitivo que afecta las actividades de la vida diaria (demencia), trastornos de la marcha, trastornos del movimiento (parálisis espástica y atetosis) y cambios sensoriales [1, 3, 4, 5].

4 CARACTERISTICAS RADIOLOGICAS (figuras 1, 2 y 3).

4.1 TC.

- La calcificación es extensa y tiene una distribución relativamente típica.
- Calcificaciones simétricas y bilaterales que afectan de forma simultánea al núcleo caudado, pálido, putamen, núcleo dentado del cerebelo, tálamo y sustancia blanca subcortical hemisférica (calcinosis estriado-pálido-dentada).

4.2 RM.

La Resonancia Magnética Nuclear (RM) tiene menor sensibilidad para la detección de calcificaciones en técnicas convencionales en T1 y T2.

T1:

- Distinto a lo esperado, las áreas calcificadas son de alta señal, que se atribuye al efecto de área superficial de los cristales de calcio (hidroxiapatita) [3].
- Se observa una escasa visualización de las calcificaciones subcorticales.
- En la RM axial T1 con contraste no se evidencia realce de las lesiones.

T2:

- Áreas calcificadas demuestran baja señal.
- Las regiones de alta señal puede identificarse en los ganglios basales, sustancia blanca y la cápsula interna que no están en las áreas de calcificación [3].
- La RM axial FLAIR presenta una señal heterogénea hipointensa en Ganglios Basales.

4.3 PET-FDG.

Puede mostrar una disminución captación F-FDG, en particular en los ganglios basales.

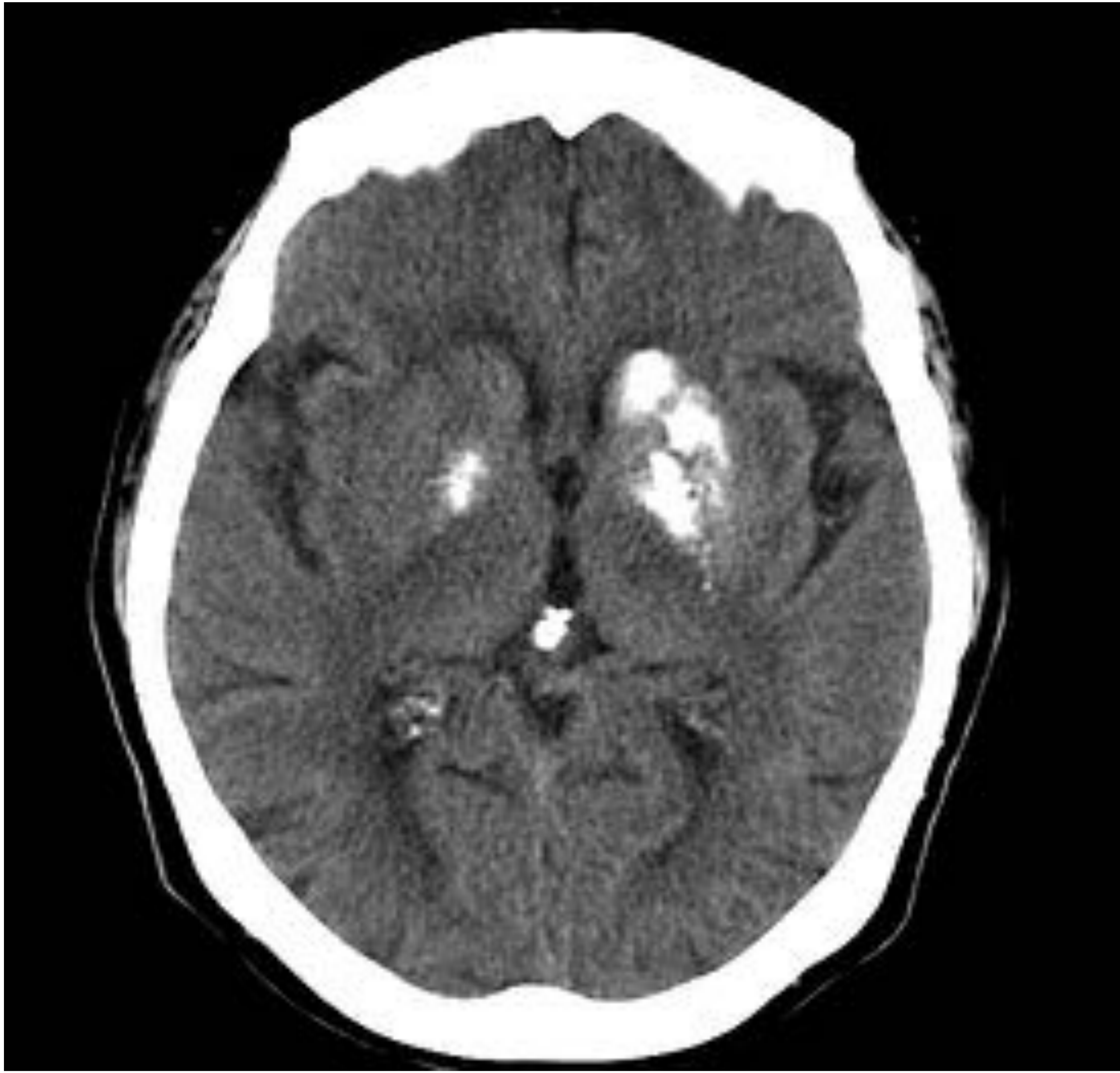


Figura 1. Tc craneal sin contraste intravenoso, corte axial.

Paciente mujer de 75 años institucionalizado, por dependencia para las actividades básicas de la vida diaria, consultan desde urgencia por deterioro brusco del nivel de conciencia, somnolencia, dificultad en la deambulación, cefalea y mareo intenso.

Intensa calcificación de los ganglios basales en ambos hemisferios, fundamentalmente en el izquierdo, con calcificación de la cabeza del caudado y de la corona radiata también en el hemisferio cerebral izquierdo, sin identificarse signos de edema o desplazamiento de estructuras vecinas.

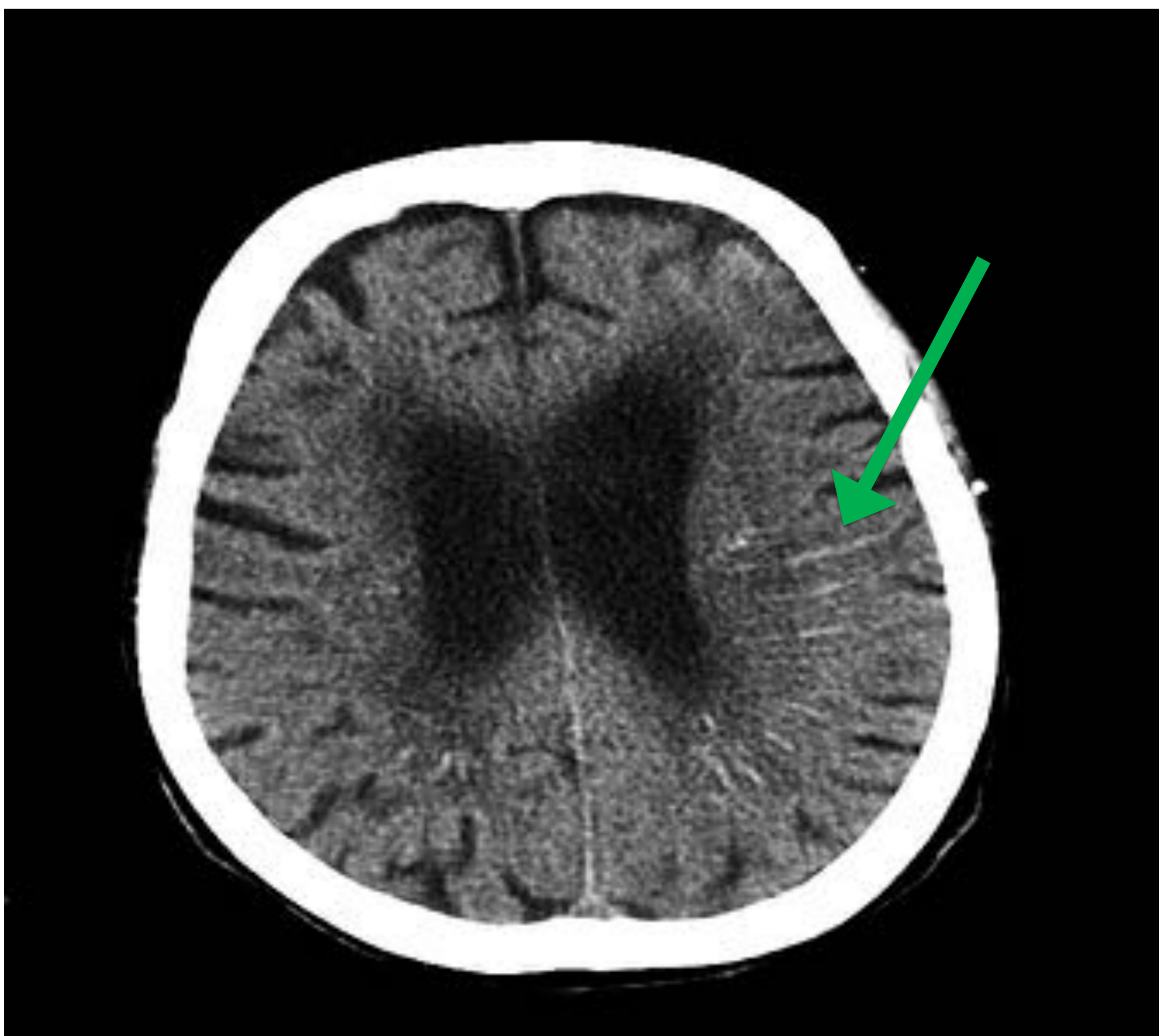
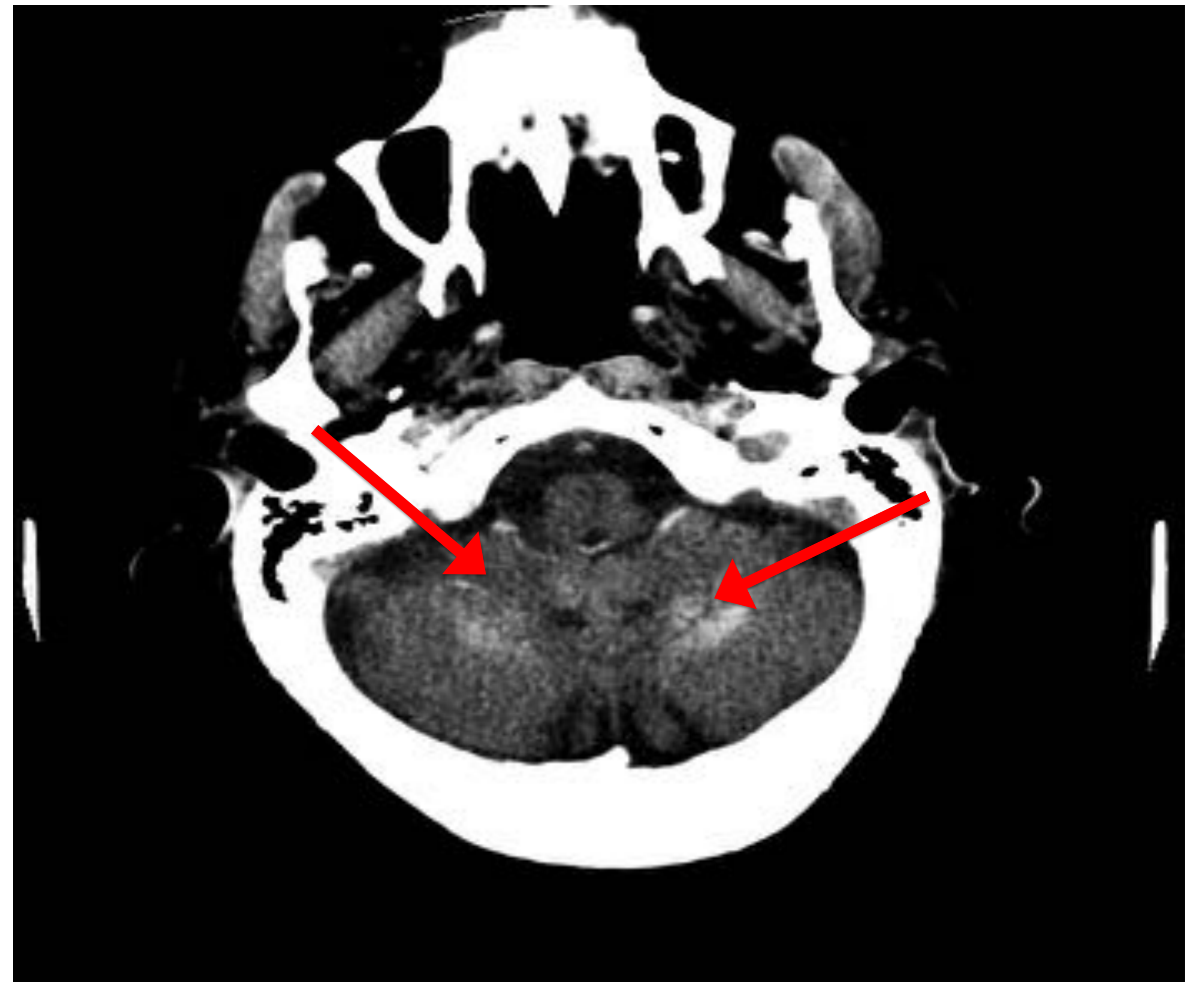
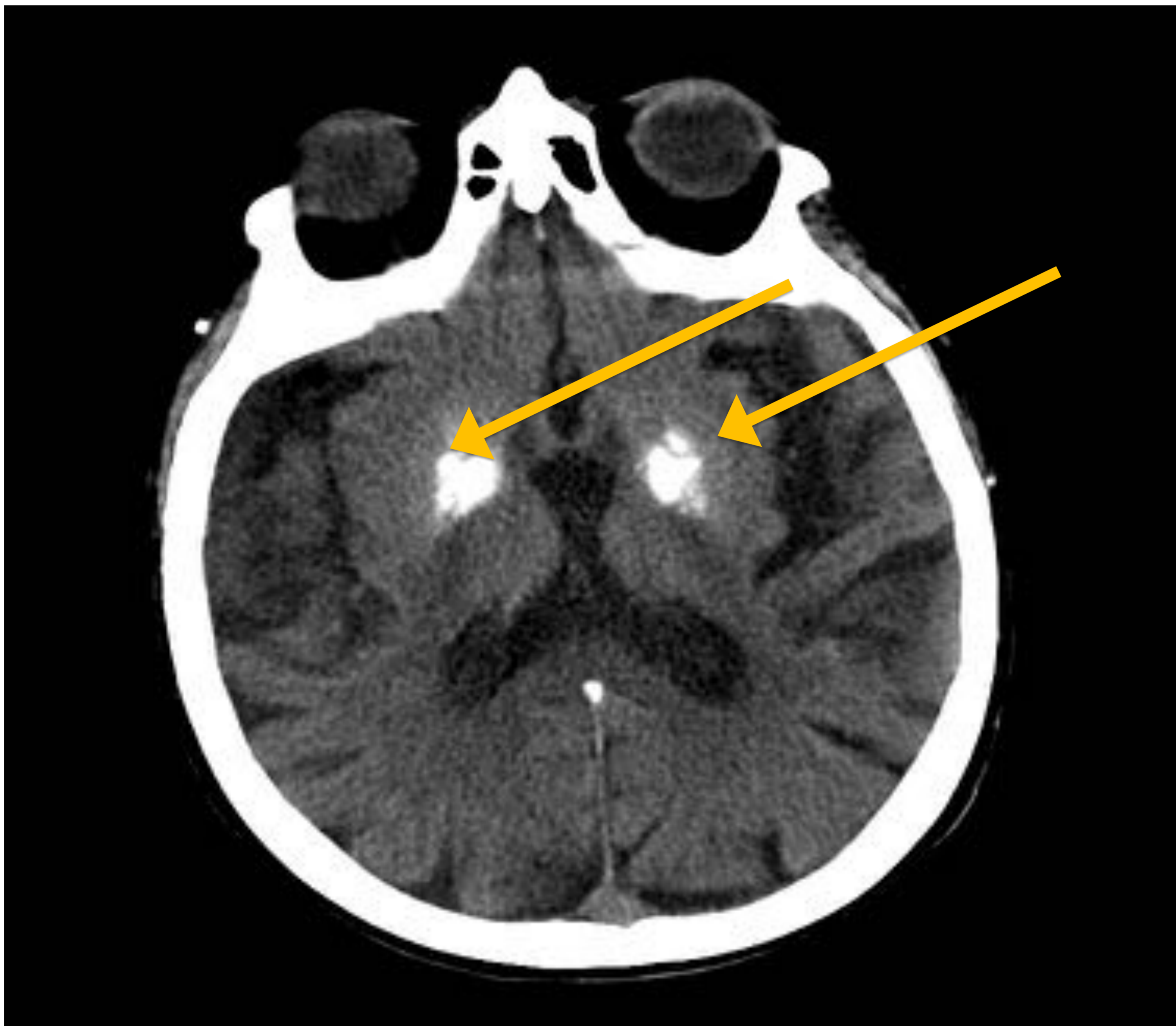


Figura 2. Tc craneal sin contraste intravenoso, cortes axiales.

Paciente varón de 85 años, dependiente de las ABVD, catalogado con demencia degenerativa primaria, que ingresa por urgencias debido a cuadro confusional agudo. Solicitan TC urgente para descartar organicidad.

Analíticamente presenta hipercalcemia, PTH elevada con 1,25 dihidroxivitamina baja y P alto. Calcificaciones bilaterales en coronas radiadas (flecha verde), ganglios basales (flechas amarillas) y hemisferios cerebelosos (flechas rojas). HALLAZGOS COMPATIBLES CON SINDROME DE FAHR.

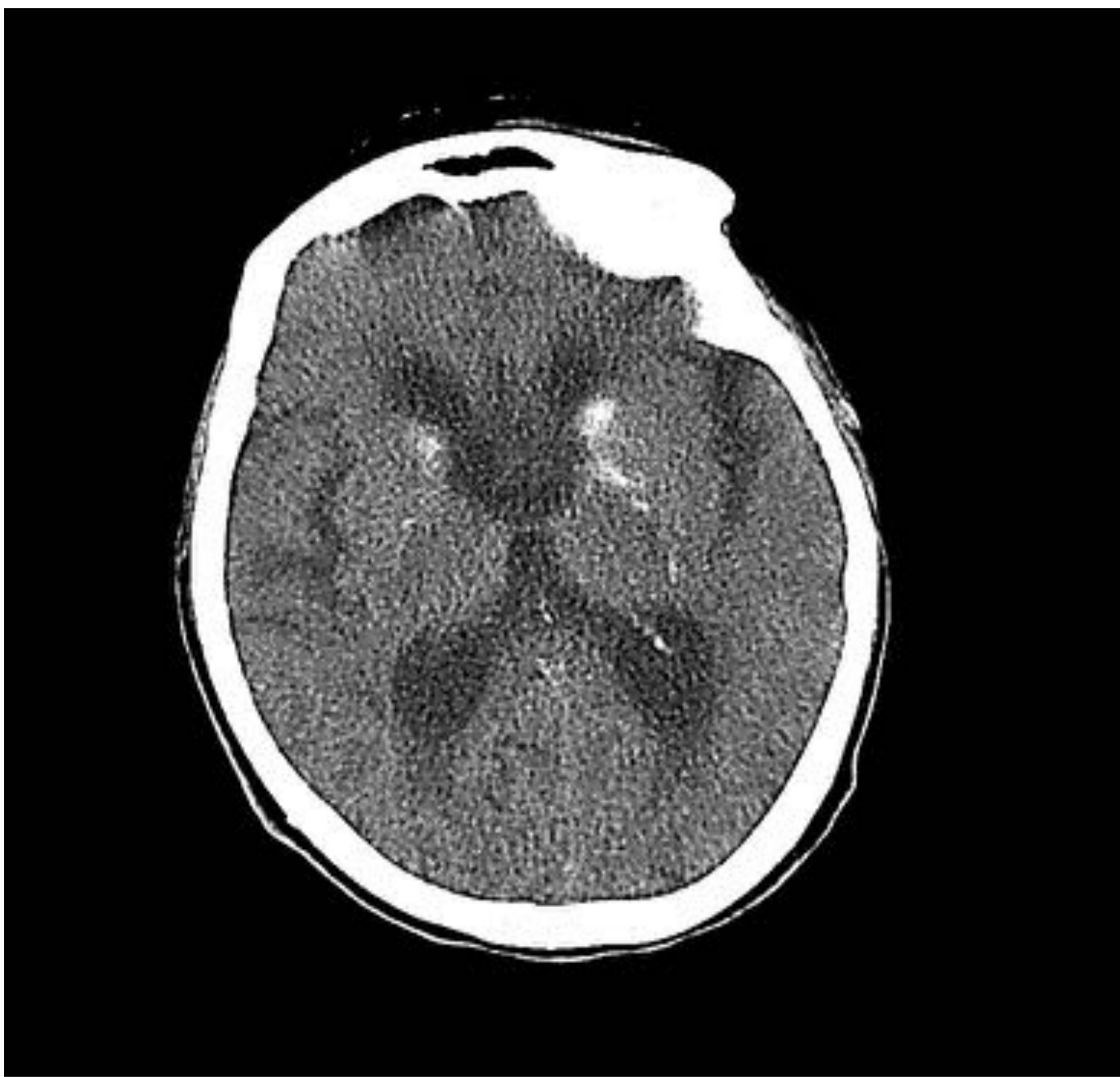


Figura 3. TC craneal sin contraste intravenoso, cortes axiales.

Mujer de 91 años, independiente para ABVD, presenta disminución del nivel de conciencia desde hace 3h y que presenta crisis convulsiva en puerta de urgencias. Según familiares refieren mayor torpeza y rigidez desde hace 6 meses. Calcificación de cabezas de núcleos caudados, calcificaciones lineales bilaterales en sustancia blanca cerebelosa y frontoparietal bilateral, de distribución radial.

5 TRATAMIENTO.

La Calcificación cerebral primaria de origen familiar (enfermedad de Fahr) tiene un avance progresivo, actualmente no hay cura conocida o tratamiento específico. Curiosamente, no hay una correlación directa entre la cantidad de la calcificación y el grado de deterioro neurológico [4, 6].

El tratamiento para las causas secundarias debe estar dirigido a la enfermedad / afección subyacente [1, 4, 6].

6 DIAGNOSTICO DIFERENCIAL.

Las calcificaciones unilaterales suelen asociarse a infecciones, infartos o traumatismos; las bilaterales a causas fisiológicas, metabólicas o idiopáticas. Las calcificaciones, “fisiológicas”, se localizan particularmente a nivel de los núcleos basales y se encuentran entre 2 y el 12 % aumentando su prevalencia con la edad. Llegan a ser patológicas cuando se presentan en sujetos menores de 40 años y comprometen simultáneamente los ganglios de la base [3, 4].

CONCLUSIONES.

El conocimiento de los hallazgos típicos del Síndrome de Fahr, nos permitirá identificarlo y diferenciarlo de otras calcificaciones o procesos, orientando así el diagnóstico sobre todo en pacientes sin antecedentes conocidos o en estudio, en los que aparecen de manera incidental estas calcificaciones.

BIBLIOGRAFIA.

1. Grossman RI, Yousem DM. Neurorradiología. Ed. Marban 2003. Madrid – España.
2. Amogh N. Hegde, MD, FRCR, Suyash Mohan; Differential Diagnosis for Bilateral Abnormalities of the Basal Ganglia and Thalamus. *RadioGraphics* 2011; 31:5–30.
3. Shenoy AM, Volpe D, Ensrud ES, et al. Fahr Syndrome. *Pract Neurol*. 2009; 9: 100-115.
4. Faria A, Pereira I, Nanni L, et al. Computerized tomography findings in Fahr's syndrome. *Neuro-Psiquiatr*. 2004; 62: (3-B).
5. Lazar M, Ion DA, Streinu-Cercel A, et-al. Fahr syndrome: Diagnosis problems in patients with familiar precedents of the unknown illness. *Rom J Morphol Embryol*. 2009; 50: 425-8.
6. Verbel L, Torres M, Cabarcas O, et al. Enfermedad de FAHR una causa infrecuente de calcificaciones cerebrales. *Acta Neurol Colomb* 2011; 27: 124-128.