

Enfermedad de Fahr

Forlino, Daniel; Morello, Victoria Carolina.

Hospital J.C. Perrando; Diagnóstico por Resonancia Magnética S.A.
Resistencia. Chaco. Argentina.



Introducción

Enfermedad de Fahr (EF) o Calcificación idiopática de los ganglios basales es una patología neurológica degenerativa de etiología desconocida y baja frecuencia. Se describen casos hereditarios autosómicos dominantes y esporádicos. La manifestación clínica más frecuente son síntomas neuropsiquiátricos.

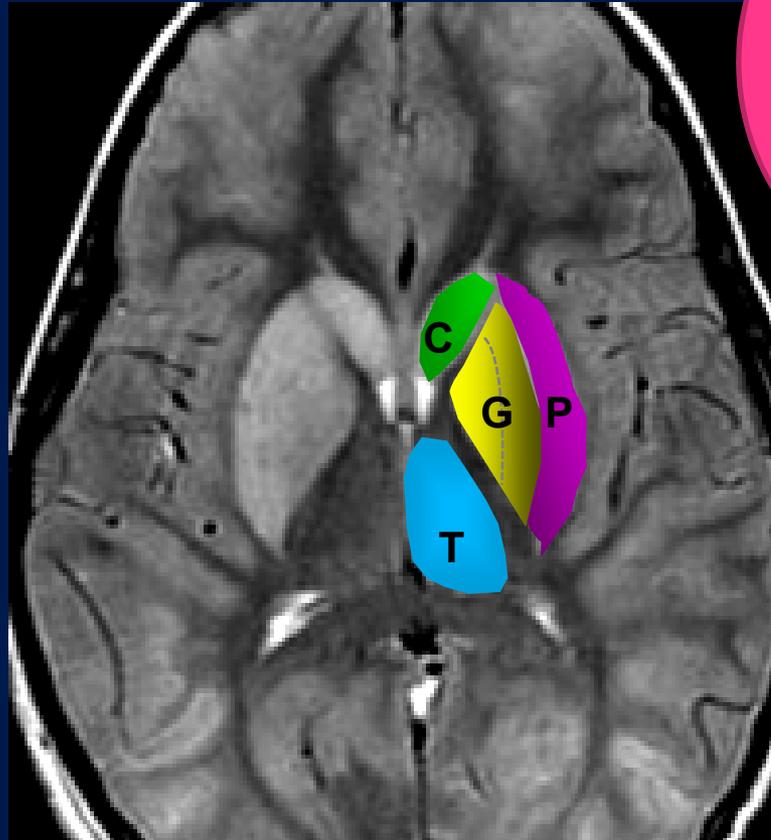
En estudio de neuroimágenes se caracteriza por presentar calcificaciones cerebrales simétricas en ganglios basales.

Objetivos

- Revisión anatómica de los ganglios basales
- Describir la distribución de las calcificaciones cerebrales en la Enfermedad de Fahr y su manifestación en TC y RM
- Revisar los principales diagnósticos diferenciales

Revisión Anatómica de los Ganglios Basales

Paciente con anóxia global del adulto.
Hiperintensidad de ganglios basales en T2



Caudado

Putamen

Globo pálido

Tálamo

Núcleo de sustancia gris No forma parte de los Ganglios de la Base

Otros ganglios basales no incluidos en el esquema:
claustró, amigdalino, subtálamo, sustancia negra y rojo

GB

Aspectos Clínicos de la Enfermedad de Fahr

Presentación

Adultos Jóvenes: Cuadro Psicótico símil esquizofrenia

Bimodal

Sexta década de la vida: Síndrome extrapiramidal y demencia subcortical

**Signos
y
Síntomas**

Cefaleas

Trastornos Neuropsiquiátricos

Deterioro cognitivo: Demencia Subcortical

Trastornos del sistema extrapiramidal; Alt. del movimiento; Ataxia

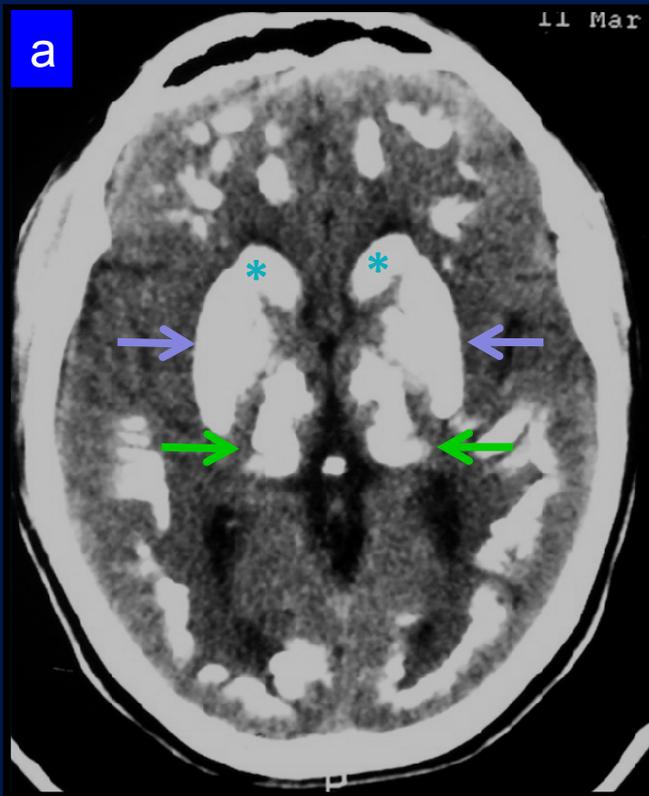
Laboratorio

Metabolismo Fosforo Calcio Normal

Niveles de Parathormona Normal

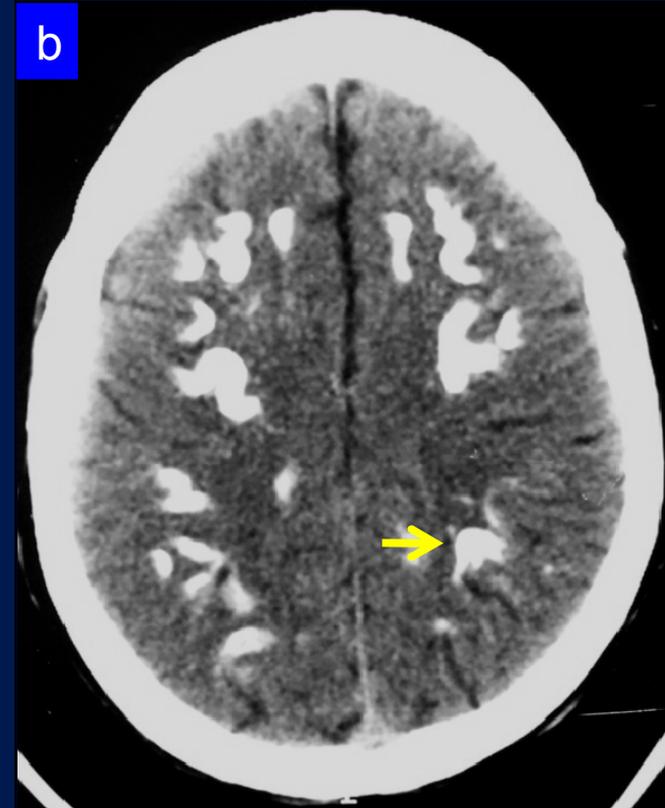
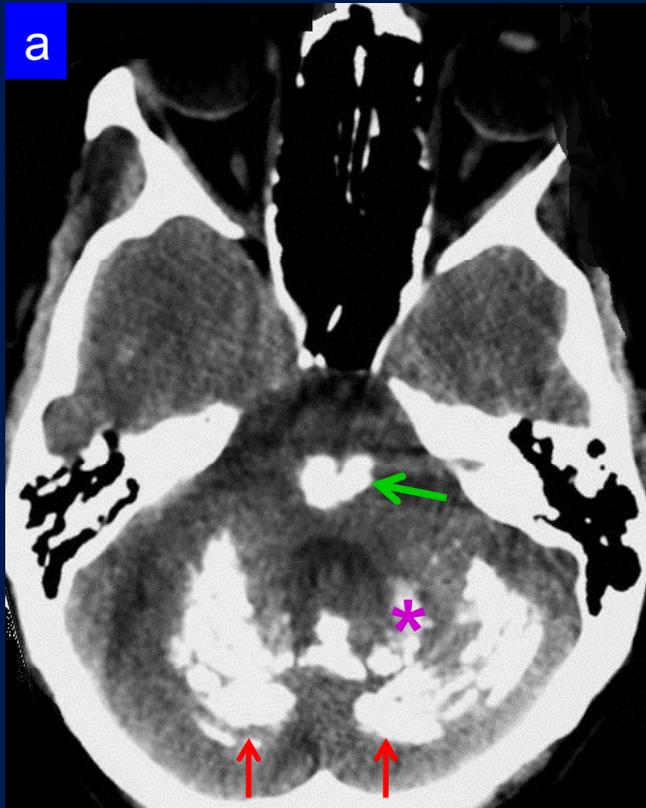
Enfermedad de Fahr

Se asocia a cefaleas, trastornos neuropsiquiátricos, y alteraciones extrapiramidales. Metabolismo fosfocalcio normal



a) y b) TC sin contraste. Se observa depósitos de calcio a nivel de los ganglios de la base del cerebro: Núcleos Caudados (*), Núcleos globos pálidos y putamen (→) Tálamos (→) y sustancia blanca subcortical (→) con distribución simétrica y bilateral

Enfermedad de Fahr



TC sin contraste a) Corte a nivel de la fosa posterior: Calcificaciones de los Núcleos dentados (*), protuberancia (→) y sustancia blanca subcortical cerebelosa (→) b) Corte a nivel de la convexidad frontoparietal. Calcificación de la sustancia blanca subcortical (→)

Enfermedad de Fahr

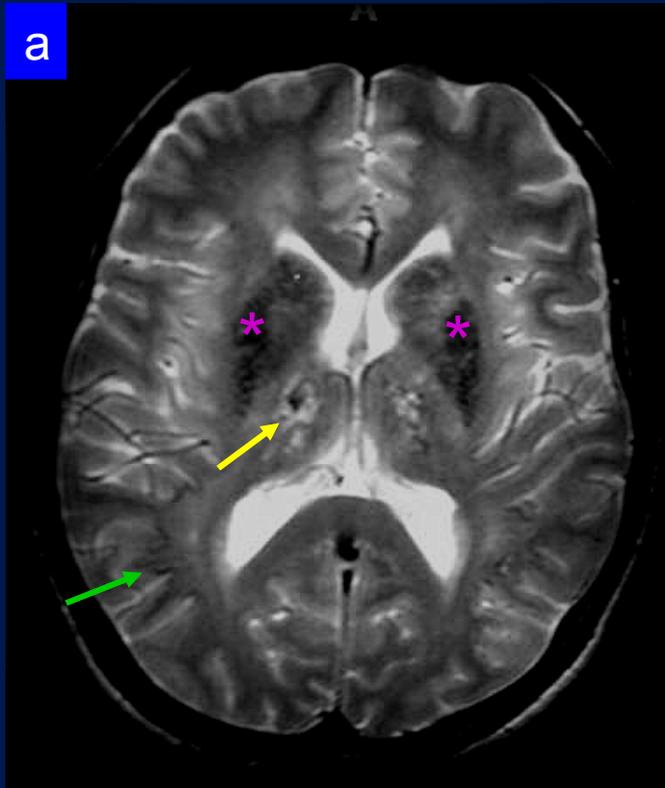


La RM tiene menor sensibilidad para la detección de calcificaciones en técnicas convencionales de T1 y T2

- a) RM axial T1. Se observa señal hiperintensa a nivel de los ganglios de la base (→) y tálamos (→). Escasa visualización de las calcificaciones subcorticales (→)
- b) RM axial T1 con contraste. No se evidencia realce de las lesiones

Enfermedad de Fahr

La RM tiene menor sensibilidad para la detección de calcificaciones en técnicas convencionales de T1 y T2



a) RM axial T2. Señal hipointensa a nivel de los ganglios de la base (*) y heterogénea en los tálamos (→) simétrica y bilateral. Escasa visualización de las calcificaciones subcorticales (→) **b)** RM axial FLAIR. Señal heterogénea / hipointensa en Ganglios Basales (*)

Diagnósticos Diferenciales

Calcificaciones bilaterales de los ganglios basales

Frecuentes

Infrecuentes

Fisiológicas

Hipoparatiroidismo

Seudohipoparatiroidismo

Hipotiroidismo

Enfermedad de Fahr

Post-inflamatoria

Tuberculosis

Citomegalovirus

Toxoplasmosis

Cisticercosis

VIH congénito

Congénitas

Esclerosis Tuberosa

Síndrome de Down

Encefalopatía mitocondrial con acidosis láctica (MELAS)

Epilepsia mioclónica con fibras rojas rasgadas (MERRF)

Síndrome de Cockayne

Neurofibromatosis
Metahemoglobinopatía

Post-anóxicas, tóxicas y otras

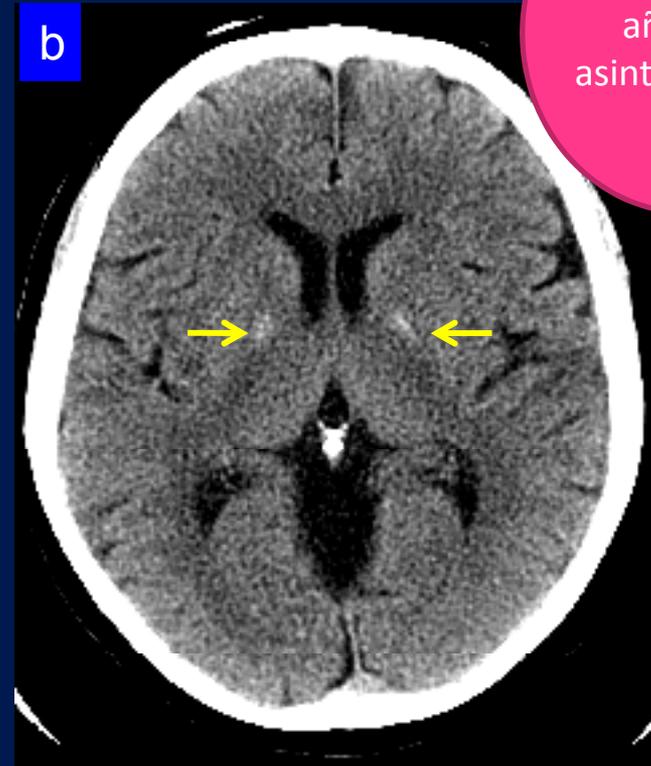
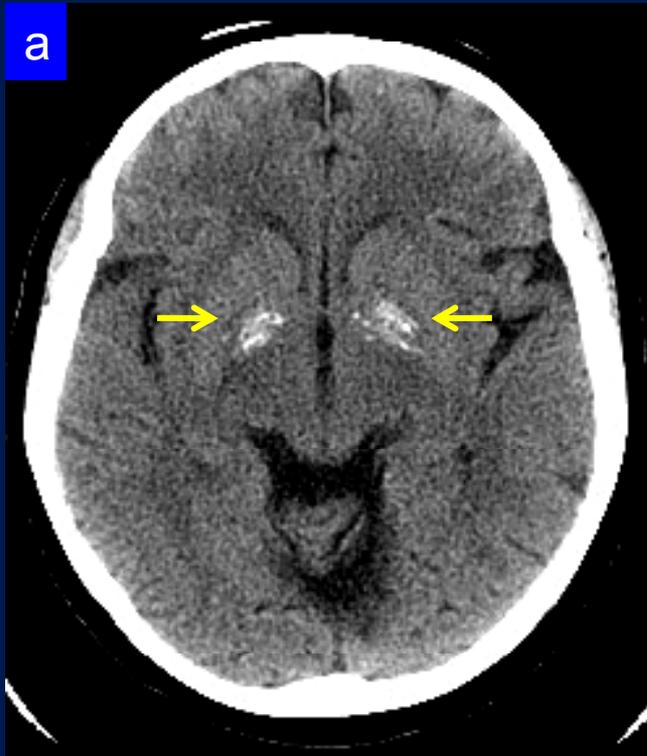
Monóxido de carbono

Quimio y radioterapia e Intoxicación por plomo

Enfermedad celíaca

Calcificaciones Fisiológicas

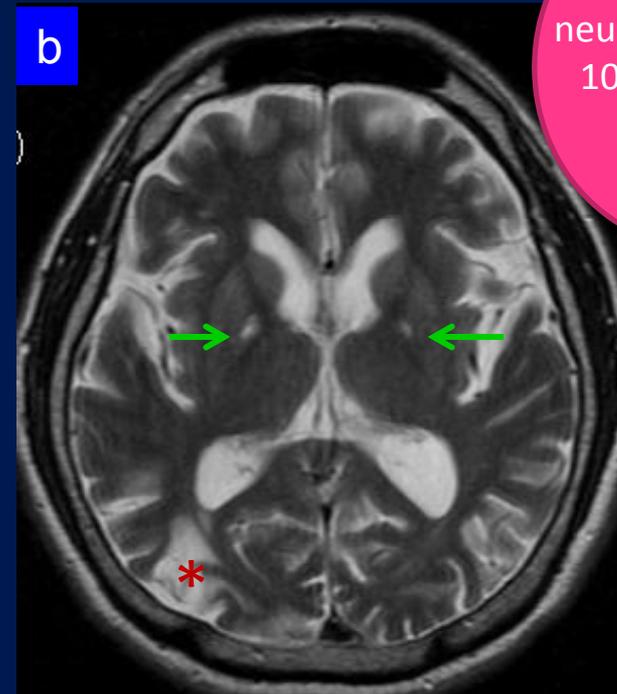
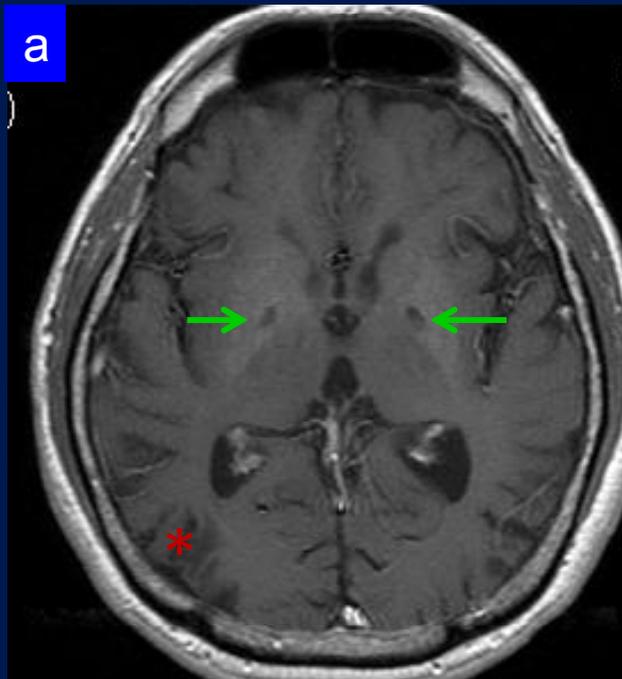
Pacientes
añosos y
asintomáticos.



a) y b) TC sin contraste IV. Calcificaciones de los núcleos globos pálidos (→)
bilateral y simétrica

Intoxicación por Monóxido de Carbono

Hallazgos en Etapa Crónica

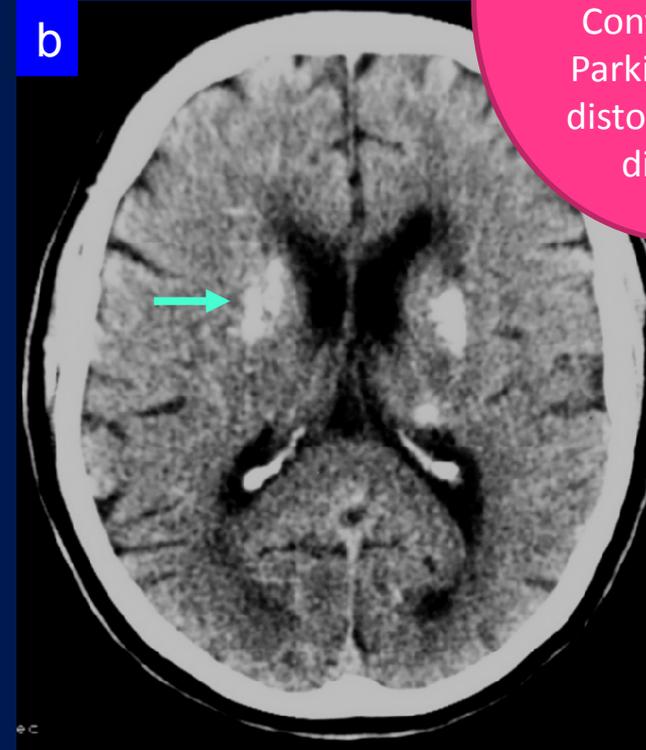
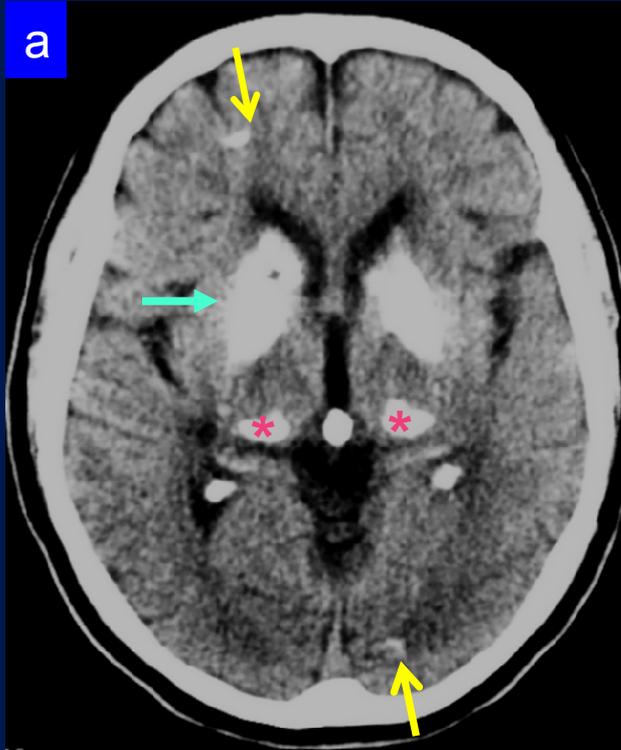


Secuela
neurológica en el
10-30% de los
pacientes

RM **a)** Axial T1+Gd **b)** axial T2. Lesiones lacunares simétricas en ambos núcleos globos pálidos hipointensa y sin realce en T1 e hiperintensas en T2 (→). Áreas de atrofia corticosubcortical parietooccipital derecho (*)

Hipoparatiroidismo

Alteración
metabolismo
fosforo-calcio
Calambres musculares,
Convulsiones,
Parkinsonismo,
distonía, ataxia,
disartria.



a) y b) TC sin contraste IV. Calcificaciones a nivel de los núcleos de la base (→) y talamos (*), de forma bilateral y simétrica. Pequeñas calcificaciones en sustancia blanca subcortical a nivel frontal y occipital (→)

Conclusiones

La distribución anatómica de las calcificaciones cerebrales en la Enfermedad de Fahr, en conjunto con el cuadro clínico permite realizar el diagnóstico y su diferenciación con otras causas de calcificaciones cerebrales

Bibliografía

- Hedge AN, Mohan S, Lath N, Tchoyoson Lim CC. Differential Diagnosis for Bilateral Abnormalities of the Basal Ganglia and Thalamus. *Radiographics* 2011; 31: 5-30
- Anzai Y, Katzman GL. Acquired Toxic/Metabolic/Degenerative Disorders. Osborn AG. *Diagnostic Imaging. Brain*. 2nd ed. Canada, Amirsys 2010; Part I Section 10: 15-23
- Dilcan Kotan, Recep Aygul. Familial Fahr Disease in a Turkish Family. *Southern Medical Journal* 2009; 102 (1): 85-86
- Piñol Ripoll G, Mauri Llerda JA, De la Puerta González Miró I, et al. Differential Diagnosis of Intracranial Calcifications. *Rev. neurol* 2005; 41(3): 151-155
- Osborn AG. Encefalopatías hereditarias, metabólicas, de la sustancia blanca y degenerativas. Osborn AG, *Neuroradiología Diagnóstica*. 1st ed. Madrid, Mosby/Doyma 1996; 674-743