

ENFERMEDAD DE FAHR PRESENTACION DE UN CASO

Dr. Engler Candia Velasco

Medico Neurocirujano Hospital Santa Bárbara

Dr: Boris Arancibia Andrade

Medico Internista Hospital Santa Bárbara

Dr: David Gardezabal Velasco

Jefe del Servicio de Neurocirugía Hospital Santa Bárbara

Dr. René R. Ramos Paco

R – III Medicina interna Hospital Santa Bárbara

Palabras clave: Enfermedad de Farh, calcificación de ganglios basales, TAC cerebral.

Key Words: Disease of Farh, calcification of basal ganglia, cerebral TAC

RESUMEN

Se presenta el caso de una paciente de sexo masculino de 44 años internado en el servicio de Neurocirugía del Hospital Santa Barbara con antecedente de crisis convulsivas debidas a enfermedad de Farh, patología neurológica de presentación poco frecuente, caracterizada principalmente por deterioro progresivo de las funciones motoras, demencia, retardo mental, espasticidad, corea, crisis convulsivas, síndrome piramidal, extrapiramidal y cerebelosa cuyo hallazgo tomográfico central es la presencia de calcificaciones intracerebrales bilaterales y simétricas, localizadas en ganglios basales y cerebelo. La prevalencia de estos hallazgos tomográficos es de entre el 2 y 12 %, existiendo en la mayor parte de los pacientes ausencia de manifestaciones clínicas claras por lo que pocas veces se realiza el diagnóstico preciso. Se encuentra asociada a alteraciones metabólicas como hipoparatiroidismo e hipocalcemia (metabolismo fosfo - cálcico) principalmente. En el presente caso se describe acerca de la etiología, la metodología y dificultad diagnóstica que presentó

este caso en particular, las opciones terapéuticas y el pronóstico de esta rara enfermedad neurológica.

SUMMARY

The case of a patient of masculine sex of 44 years committed in the service of Neurosurgery of the Hospital appears Santa Barbara with antecedent of convulsive crises due to disease of Farh, neurological pathology of presentation little frequents, characterized mainly by progressive deterioration of the functions motorboats, dementia, mental retardation, convulsive espasticidad, Korea, pyramidal, extrapyramidal and cerebellar crises, syndrome whose central tomográfico finding is the presence of bilateral and symmetrical intracerebral calcifications, located in basal ganglia and cerebellum.

The prevalence of these tomográficos findings is among the 2 and 12%, existing in most of the patients absence of clear clinical manifestations reason why not very often the precise diagnosis is realised. One mainly is

associate to metabolic alterations like hipoparatiroidismo and hipocalcemia (metabolism fosfo - calcic). In the present case it is described about aetiology, the methodology and diagnostic difficulty that this case presented/displayed in particular, the options therapeutic and the prognosis of this rare neurological disease.

INTRODUCCIÓN:

La enfermedad de Farh debe su nombre al patólogo alemán Theodor Farh habiendo sido descrita por primera vez en 1930 como un síndrome raro, caracterizado por la presencia de depósitos anormales de calcio en áreas cerebrales específicas, con una presentación que combina una serie de manifestaciones metabólicas, bioquímicas, neuroradiológicas y neurofisiológicas. (1-4)

La etiología no ha sido aclarada por completo postulándose causas como alteración de la glándula paratiroidea, trastornos del metabolismo

fosfocálcico, intoxicaciones diversas, infecciones virales por virus de Epstein Barr, VIH, anoxia, así como herencia familiar autosómica dominante. (2-4) Se presenta con mayor frecuencia entre los 30 a 60 años con predominio en el género femenino. (6) La fisiopatología se encuentra aún en estudio, habiéndose planteado que los depósitos anómalos de calcio y otros minerales en el espacio perivascular y extracelular se deben a disrupción de la barrera hematoencefálica, alteración del metabolismo del calcio en las estructuras neurogliales o cambios en la matriz extracelular, así como disminución marcada del flujo sanguíneo en los ganglios basales, comprobada en estos pacientes mediante estudios con SPECT. (7-9)

Las manifestaciones clínicas se dividen en: (3-8)

- Manifestaciones metabólicas: desórdenes del calcio y del fósforo e hipoparatiroidismo. El calcio sérico disminuido produce las manifestaciones neurológicas, incluidas las crisis convulsivas.
- Manifestaciones neuroradiológicas: calcificaciones bilaterales que comprometen ganglios basales, parénquima adyacente y cerebelo.
- Manifestaciones neurológicas: cefalea, confusión, corea, crisis convulsivas, demencia, déficit de atención, síndrome extrapiramidal y alteraciones de la marcha el diagnóstico se realiza mediante la determinación de: calcio, fósforo sérico y hormona paratiroidea, los cuales habitualmente se encuentran disminuidos y como método definitivo de confirmación diagnóstica está la tomografía axial computarizada de cerebro, donde se evidencia la presencia de calcificaciones bilaterales de los ganglios basales, cerebelo, putamen y globus pálidus. (5-8) En diversos estudios de revisión de TAC de cerebro se observó que la prevalencia de estas alteraciones va de un 2 a 12 %, encontrándose actualmente, por el uso extendido de este método de diagnós-

tico de manera más frecuente. (7) El tratamiento consiste en la corrección de las alteraciones del calcio y el fósforo, con lo que aparentemente se conseguiría la remisión de los síntomas neurológicos, incluidas las crisis convulsivas; se realiza con suplementos orales de calcio y vitamina D. Sin embargo el pronóstico es pobre ya que el deterioro neurológico es progresivo, porque con frecuencia se presentan alteraciones neuropsiquiátricas y deterioro lento pero irreversible de las funciones mentales superiores llevando al paciente a la incapacidad y la muerte. (8-9)

CASO CLINICO

Varón de 44 años de edad, natural y residente en Sucre, de ocupación electricista.

Cuenta con el antecedente de haber presentado hace aproximadamente 13 años el primer episodio de contracturas musculares en varias oportunidades, desencadenadas por procesos respiratorios, se realiza laboratorios y TAC sin lograr encontrar la causas de los síntomas tratado en ese entonces con complejo B, magnofina y cianocobalamina con lo cual sede toda la sintomatología. Mismo cuadro reaparece en el mes de agosto de este año (2009) con la misma sintomatología tratado con el mismo esquema en varias oportunidades. En fecha 21 de septiembre de 2009 a hrs 15:00 pm presenta la misma sintomatología

Indicándose el mismo esquema terapéutico en el servicio de emergencias del hospital santa Barbará y a horas 19:00 presenta crisis convulsivas tonicoclónicas generalizadas, se administra diazepam sede al momento y nuevamente presenta convulsiones tónico clónicas que no cede tras la administración de diazepam, se administra fenitoina a dosis de impregnación, se decide su internación en UTI con diagnóstico de status epiléptico secundario a probable neurocisticercosis – ACV hemorrágico (HSA), laboratorialmente reporta hipocalcemia e hiperfosfatemia, con evolución favorable es transferido al servicio de neurocirugía estable con Glasgow 15/15 en

fecha 22/09/09 en fecha 22 ya en el servicio de neurocirugía se solicita TAC la cual reporta calcificaciones en ganglios de la base, subcorticales, cerebelosas bilateral y tronco cerebral.

Permaneció durante 4 días internado con buena respuesta al anticonvulsivante (fenitoina) es valorado por el servicio de endocrinología quien realiza controles por consultorio externo. No cuenta con otros antecedentes médicos ni quirúrgicos previos. No existe historia familiar de crisis convulsivas

EXAMEN FISICO DE INGRESO:

A su ingreso a UTI paciente en regulares condiciones generales, hidratado, en decúbito dorsal activo. Signos vitales dentro de parámetros normales.

EXAMEN NEUROLÓGICO:

Vigil, alerta, con pupilas discóricas, areactivas, anisocóricas (con antecedente de ser intervenido quirúrgicamente por cataratas bilateral) no existen signos de focalización ni signos meníngeos, ROT presentes y simétricos, no existían alteraciones sensitivas, fuerza muscular normal; se evidencia leve imprecisión de movimientos alternantes además de temblor fino distal en los dedos. Se observa signos de Chosytek y Trosseau positivos. Glasgow 14/15 Corazón, pulmones y abdomen sin alteraciones al examen físico

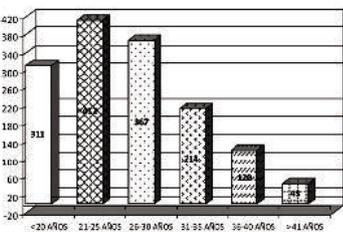
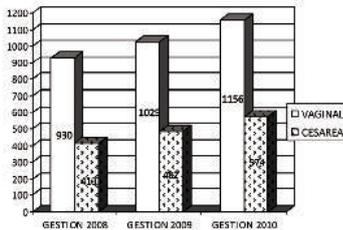
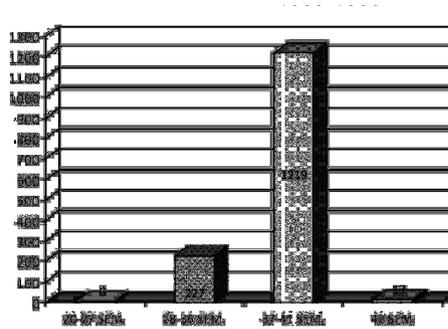
EVOLUCIÓN

INTRAHOSPITALARIA

Ingresa al servicio de Terapia Intensiva bajo el diagnóstico status epiléptico, además de presentar odinofagia, parestesias en extremidades inferiores. Se inicia tratamiento en base a soluciones parenterales isotónicas y fenitoina, dexametazona, y nimodipino. El laboratorio reporta hipocalcemia por lo que se decide añadir al plan gluconato de calcio en horario y en infusión, paciente con buena respuesta es transferido al servicio de neurocirugía en fecha 22/09/09 solicitándose TAC llama la atención presencia de calcificaciones en ganglios de la base, subcorticales, cerebelosas bilaterales y tronco cerebral. Se sospecha la enfermedad de Farh ya que a su ingreso presento calcio sérico de 0.51 mmol/l (VN 1.12-

1.32) por lo que recibe tratamiento con gluconato de calcio.

En fecha 23/09/09 se solicita fosforo sérico el cual reporta 6.9mg/dl (VN 2.7-4.5) se solicita calcio sérico en 24/09/09 el cual reporta 0.57mmol/l (VN 1.12-1.32) se solicita dosaje de paratohormona reporta 16.0pg/ml. (VN 12-72) confirmándose el diagnóstico planteado previamente el paciente evolucionó favorablemente remitiendo toda la signo sintomatología paciente fue externado con la medición mencionada y controles posteriores por servicio de endocrinología. El control posterior de calcio sérico 8/10/09 fue de 1,2 mmol/l (VN 1.12-1.32) y fósforo de 4,4 mg/dL (VN 2.7-4.5).



TAC: Calcificaciones en ganglios de la base, subcorticales, cerebelosas y tronco cerebral

DISCUSION

La enfermedad de Farh es una patología con manifestaciones neurológicas múltiples que requiere para su confirmación diagnóstica la evidencia de calcificaciones intracerebrales patológicas.

En el caso presente la paciente presentó crisis convulsivas realizando tratamiento con anticonvulsivantes, con la presunción inicial de una probable hemorragia intraparenquimatosa. Por las características de la TAC de cerebro se llegó a confirmar el diagnóstico de Enfermedad de Farh siendo de esa manera atribuibles a la hipocalcemia las crisis convulsivas, ya que con el tratamiento establecido en base a calcio y vitamina D estas no volvieron a presentarse. De cualquier modo, si bien el cuadro convulsivo se encuentra controlado la literatura nos refiere que el pronóstico en general es pobre, pues los depósitos de calcio modifican el funcionamiento celular neuronal produciendo daño permanente y despoblamiento neuronal. Por lo tanto el pronóstico en cada caso en particular es variable y difícil de predecir, no existiendo aun un tratamiento validado por la evidencia que demuestre lograr la remisión de la patología.

BIBLIOGRAFIA

1. CARTIER R., PASSIGC., GORMAZ A., LOPEZ J. Cambios neuropsicológicos y neurofisiológicos en la enfermedad de Farh. Rev Med Chile 2002; 130 :

2. UYGUR GA., LIU Y., HELLMAN RS., TIFOLSKY RS., COLLIER BD., Evaluation of regional cerebral blood flow in massive intracerebral calcifications. Nucl Med 1995 ; 36 : 610-12.
 3. OLIVEIRA J., SPIRETI E., SOBRIDO M. Genetic heterogeneity in familial idiopathic basal ganglia calcification (Fahr disease). Neurology 2004; 1-2 : 2165-67.
 4. Boller F., Boller M., Gilbert J. Familial idiopathic cerebral calcifications. J. Neurol Neurosurg Psychiatry 1977; 40 : 280 - 285 (abstrac).
 5. RASTOGI R., BEAUCHAMP N., LA-DENSON P., Calcification of the basal ganglia in chronic hypoparathyroidism. J. Clin End & Met 2003; 88 (4) : 11476-1477.
 6. MALIK R., PANDYA V., NAIK D., Fahr disease: a rare neurodegenerative disorder. Ind. J. Radiol Imag 2004; 14 (4): 383 - 384.
 7. GOMILLE T. MEYER RA. FALKAI P. KONIGSHAUSEN T., THRIS F. Prevalence and clinical significance of computerized tomography verified idiopathic calcinosis of the basal ganglia. Radiologe 2001; 41 (2): 205- 210.
 8. SANCHETEE P. VENKATARAMAN S. MOHAN C. SHETTY D., IVENGAR G. Basal ganglia calcification. J. Asooc Physicians India 1999; 47 (5): 507 - 509.
 9. Warren J. Mummery C. Al Din AS., Brown P. Wood NW. Corticobasal degeneration syndrome with basal ganglia calcification: Fahr's disease as a corticobasal lok-alike. Mov Disord 2002; 17 (3): 563-567.