



Neurocirugía



<https://www.revistaneurocirugia.com>

P-135 - SÍNDROME DE FARH INCIDENTAL TRAS POLITRAUMATISMO. A PROPÓSITO DE UN CASO

M. Cobos Domínguez, C. del Río Pérez, J. Andrés Sanz, J. Cerón Daza, J.A. Ruiz Ginés, M. Claramonte de la Viuda, M. Martín Risco y J.B. Calatayud Pérez

Hospital Clínico Universitario Lozano Blesa, Zaragoza, España.

Resumen

Introducción: El síndrome de Fahr o calcificación cerebral familiar primaria es una ferocalcinosi cerebral vascular muy rara (incidencia de 1/1.000.000 personas), que produce calcificaciones bilaterales en ganglios de la base, cerebelo y sustancia blanca. Es hereditaria con mutaciones en los genes SLC20A2, PDGFB, PDGFRB o XPR1. La clínica aparece entre los 30-60 años, sin predominio de sexo. Los síntomas predominantes en el adulto joven son los neuropsiquiátricos y en los de edad avanzada, la clínica extrapiramidal y la demencia subcortical. En casos avanzados puede llevar a déficit motor. El depósito cálcico se debe al defecto en el transporte del hierro y de los radicales libres, produciéndose daño tisular y calcificación con metabolismo del calcio-fosfato normal. El diagnóstico diferencial incluye hipoparatiroidismo, pseudohipoparatiroidismo, encefalopatías mitocondriales, enfermedad de Wilson, síndrome de Down, neurobrucelosis y neurolupus.

Caso clínico: Paciente de 36 años, sin antecedentes destacables, que sufre politraumatismo por accidente de coche de gran impacto. A la exploración presentaba intenso dolor cérico-dorso-lumbar sin irradiación ni focalidad neurológica. La paciente ingresó para vigilancia neurológica y ampliación de estudios. TC dorsolumbar: fractura vertebral de D11 tipo B1 de la AO spine. TC craneoencefálica: groseras calcificaciones difusas en ganglios de la base, tálamo, córtico-subcortical y cerebelo bilateralmente. El metabolismo fosfocálcico y del cobre no presentaron alteraciones y se descartaron enfermedades autoinmunes. Tras tratamiento de su fractura dorsal, la paciente fue dada de alta para seguimiento ambulatorio de ambos procesos.

Discusión: No existe tratamiento específico para frenar la progresión del depósito cálcico. Se han empleado quelantes, antagonistas del calcio y antioxidantes con pobres resultados. El tratamiento es sintomático y el pronóstico variable, sin existir correlación entre la edad, la extensión de los depósitos y el déficit neurológico. Aún así, es importante diagnosticar a los pacientes, lo antes posible, para poder acompañarlos en su proceso.