

## CASOS CLÍNICOS

# Enfermedad de Fahr y gestación

R. Carrillo<sup>a</sup>, J. Álvarez de Sotomayor<sup>a</sup>, C. Lucena<sup>a</sup>, D. Castro<sup>a</sup> y G. Izquierdo<sup>b</sup>

<sup>a</sup>Hospital de la Mujer. Hospital Universitario Virgen del Rocío. Sevilla.

<sup>b</sup>Hospital Virgen de la Macarena. Sevilla. España.

## ABSTRACT

We report the case of a 46-year-old nulliparous woman diagnosed with Fahr's disease, who became pregnant after 2 years of therapy with L-dopa. The pregnancy developed at term and the patient showed no symptoms of the disease, although she was not under treatment. After delivery, the patient was prescribed progesterone treatment and remains asymptomatic 12 months later.

## INTRODUCCIÓN

La enfermedad de Fahr (ferrocalcinosis cerebrovascular o calcicosis de los núcleos del cerebro) es una enfermedad neurológica rara, caracterizada por calcificaciones bilaterales y simétricas limitadas a los núcleos grises centrales o extendidas a otras áreas cerebrales, asociada a trastornos neurológicos. Afecta por igual a ambos sexos y es más frecuente por encima de los 50 años.

Suele presentarse con una sintomatología extrapiramidal similar a la de la enfermedad de Parkinson: deterioro de las funciones mentales y de la capacidad motora, con parálisis espástica y atetosis.

El diagnóstico de sospecha es clínico y el de confirmación se realiza por imagen. Es una enfermedad degenerativa para la que no existe tratamiento curativo.

En la revisión de la bibliografía no hemos encontrado ninguna publicación donde se detalle la asociación de enfermedad de Fahr y embarazo a término.

Describimos el caso de una paciente de 46 años con enfermedad de Fahr en la que durante la gestación se consiguió una mejoría manifiesta de su sintomatología sin precisar tratamiento y que llevó a término su embarazo.

## CASO CLÍNICO

Mujer de 46 años, primigesta, diagnosticada por el servicio de neurología de enfermedad de Fahr y en tratamiento con L-DOPA, remitida a nuestra consulta de «fisiopatología fetal» por gestación evolutiva de 7 semanas.

La enfermedad se inició 3 años antes, coincidiendo con una situación de estrés, cuando la paciente comenzó a notar dificultad para el habla (sobre todo en situaciones de cansancio) distimia y anhedonia. De forma intermitente presentaba agrafia y apraxia, quedando a menudo bloqueada durante el movimiento. Como antecedentes familiares tiene un hermano diagnosticado de la misma enfermedad a los 53 años de edad.

En la exploración se objetivó auscultación cardiopulmonar normal, abdomen sin megalias, pares craneales normales, ROT normales, discreta hipotonía en miembros superiores y habla escandida. En la resonancia magnética y la tomografía computarizada craneal se observaron calcificaciones densas en hemisferios cerebelosos, moderada atrofia corticosubcortical e imágenes compatibles con desmielinización/gliosis de predominio cerebeloso (fig. 1).

Tras mantener durante el primer año una conducta expectante, sin realizar terapia medicamentosa, y ante la progresión de la enfermedad, se comenzó tratamiento con dosis creciente de L-DOPA.

En consulta de fisiopatología fetal se le ofreció la posibilidad de amniocentesis para diagnóstico prenatal, que no aceptó, se suspendió tratamiento con L-DOPA y se inició tratamiento con ácido fólico y vitamina B<sub>12</sub>. Las pruebas complementarias durante todo el embarazo fueron normales: ecografías en las semanas 14, 20, 27, 32 y 36 sin anomalías; test de O'Sullivan patológico (152 mg/dl) y sobrecarga oral de glucosa, con valores normales; controles de tensión arterial y registros cardiotocográficos con feto reactivo.

En la semana 37 de gestación se realizó cesárea urgente por sospecha de pérdida de bienestar fetal. Nació una niña viva de 3.400 g, con APGAR 9-10 a los minutos 0 y 5.

Aceptado para su publicación el 25 de octubre de 2005.

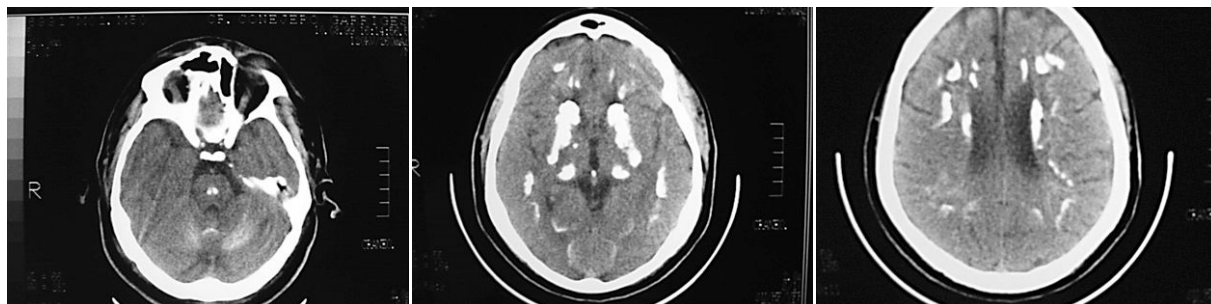


Fig. 1. Tomografía computarizada cerebral. Lesiones calcificadas típicas que sugieren enfermedad de Fahr.

## DISCUSIÓN

La enfermedad de Fahr o ferrocalcinosis cerebrovascular, calcinosis de los núcleos del cerebro o calcificaciones cerebrales no arterioscleróticas es una enfermedad neurológica cuya característica principal son las calcificaciones bilaterales y simétricas, preferentemente en los ganglios basales<sup>1</sup>.

Su prevalencia aumenta con la edad. Su máxima frecuencia se da entre los 30 y los 60 años de edad y se desarrolla de forma variable dentro de los miembros de una misma familia.

Se asocia frecuentemente con hipoparatiroidismo; otras causas relacionadas con ella son infecciones por el virus de Epstein-Barr, virus de la inmunodeficiencia humana, lupus eritematoso sistémico, hipoxia perinatal, radioterapia, quimioterapia, intoxicaciones por CO o plomo y secundario al uso prolongado de anti-convulsivos.

Presenta un patrón hereditario que sugiere una transmisión autosómica dominante en la mayoría de las familias estudiadas; recientemente se ha identificado la localización primaria en el cromosoma 14q<sup>2,3</sup>.

Clínicamente presenta manifestaciones extrapiramidales (alteración del tono muscular, distonías, discinesias), cerebelosas (ataxia) y neuropsiquiátricas, cambios de personalidad y trastornos obsesivo-compulsivos.

El diagnóstico de sospecha es clínico, y su confirmación se realiza por estudios por imagen (tomografía computarizada y resonancia magnética). El escáner es la técnica más fiable para su detección y la resonancia magnética, la mejor prueba para realizar el diagnóstico diferencial.

Su pronóstico es grave debido al deterioro neurológico progresivo, deterioro general y discapacidad progresiva, sin tratamiento específico.

En nuestro caso, de origen idiopático, la paciente mejoró notablemente su sintomatología desde el inicio de la gestación. Por ello, se consideró como método anticonceptivo de elección después del parto la administración oral diaria con desogestrel, 75 mg. En la actualidad, sigue bajo control y permanece libre de síntomas tras 12 meses de tratamiento.

Tras realizar una minuciosa búsqueda bibliográfica, no encontramos ningún caso descrito de ferrocalcinosis cerebrovascular coincidente con la gestación, probablemente debido a la baja prevalencia de la enfermedad y a la edad de aparición (máxima incidencia a los 50 años).

## RESUMEN

Paciente nulípara de 46 años de edad diagnosticada de enfermedad de Fahr, que tras 2 años de tratamiento con L-DOPA, quedó gestante espontáneamente. El embarazo llegó a término, libre de síntomas, sin que precisara tratamiento. Tras el parto se pautó anticoncepción con progesterona. En la actualidad, tras 12 meses, continúa asintomática.

## BIBLIOGRAFÍA

1. Geschwind DH, Loginov M, Stern JM. Identification of a locus on chromosome 14q for idiopathic ganglia calcification (Fahr disease). *Am J Hum Genet.* 1999;65:764-72.
2. Gomille T, Meyer RA, Falkai P, Gaebel W, Konigshausen T, Christ F. Prevalence and clinical of computerized tomography verified idiopathic calcinosis of the basal ganglia. *Radiology.* 2001;41:205-10.
3. Rosenberg RN. Autosomal dominant cerebellar phenotypes: the genotype has settled issue. *Neurology.* 1995;45:1-5.