



# Neurology perspectives



## 18394 - CALCIFICACIONES INTRACEREBRALES: UN VERDADERO RETO DIAGNÓSTICO

*Fernández Llarena, L.; Díaz Cuervo, I.; Hurtado Urquidi, M.P.; Martín Prieto, J.; Moreno Estébanez, A.; Cabral Martínez, L.; Sifontes Valladares, W.; Rebollo Pérez, A.; Fernández Rodríguez, V.; Valido Reyes, C.; Anciones Martín, V.; Lagüela Alonso, A.*

*Servicio de Neurología. Hospital Universitario de Cruces.*

### Resumen

**Objetivos:** Presentar una serie de casos de enfermedad de Fahr familiar (EFF) como causa infrecuente de calcificaciones intracerebrales.

**Material y métodos:** Estudio descriptivo retrospectivo de una serie de casos, obtenidos a raíz del caso índice de una consulta de neurología ambulatoria.

**Resultados:** Se presenta como caso índice a una mujer de 77 años derivada por síntomas neuropsiquiátricos (temblor, acinesia, trastorno depresivo y deterioro cognitivo) y calcificaciones intracerebrales en neuroimagen (ganglios basales, tálamo, hemisferios cerebelosos y sustancia blanca subcortical). Se elabora un genograma que pone de manifiesto: una 1ª generación con dos hermanos con clínica análoga, casos primarios, sin poder llegar al diagnóstico final. Una 2ª generación constituida por el caso índice y tres hermanos más; y una 3ª generación con otros tres casos, dos de ellos con sintomatología y neuroimagen similar, y un tercero con temblor cefálico, migraña y ausencia de calcificaciones. Ante sospecha de EFF, se solicitó estudio genético con identificación de la mutación SLC20A2, de herencia autosómica dominante. Se diagnosticó de EFF.

**Conclusión:** Las calcificaciones intracerebrales son un hallazgo radiológico frecuente secundario a múltiples causas, lo que supone un verdadero reto diagnóstico. En nuestro caso, la presencia de síntomas neurológicos, los hallazgos de neuroimagen y el estudio genético nos permitieron diagnosticar al caso índice y su familia de EFF, una entidad infrecuente y probablemente infradiagnosticada. Es valioso darla conocer para incluirla en el diagnóstico diferencial, así como fomentar su investigación y poder aportar un tratamiento específico con el que aún no contamos.