Rev Mex Neuroci ahora en CONACyT

Noviembre-Diciembre
Volumen 17, Año 2016 Número 6

Revista Mexicana de Neurociencia

Publicación oficial de la Academia Mexicana de Neurología A.C.

Órgano Oficial de Difusión de la AMN

Academia Mexicana de Neurología, A.C.

www.revmexneuroci.com / ISSN 1665-5044

Revista Mexicana de Neurociencia 2016; 17(6): 120-125

Reporte de caso

Infecciones respiratorias de repetición como complicación de la enfermedad de Fahr

Recurrent respiratory infections as a complication of Fahr´s disease

Claudio Enrique Scherle-Matamoros,[1] Diego Vladimir Valarezo-Sevilla,[2] Vanessa Alejandra Sarzosa-Terán,[3] Adonis Frómeta-Guerra [2]

[1] *Servicio de Neurología, Hospital del IESS Ibarra. Ibarra, Ecuador.*
[2] *Servicio de Medicina Interna, Hospital del IESS Ibarra. Ibarra, Ecuador.*
[3] *Servicio de Medicina Interna, Hospital Básico Atuntaqui. Atuntaqui, Ecuador*

Resumen

Introducción: La calcinosis estrío-pálido-dentada bilateral o enfermedad de Fahr es una patología neurodegenerativa de espectro clínico variado, en el que las manifestaciones de disfunción cerebelosa han sido poco descritas.

Reporte de caso: Se presenta el caso de un adulto joven, con ataxia cerebelosa, infecciones respiratorias de repetición y trastorno de la deglución.

Conclusiones: Las manifestaciones de disfunción cerebelosa interfieren con el mecanismo de la deglución, favoreciendo la recurrencia de neumonías aspirativas.

Palabras clave

Cerebelo, deglución, disfagia, enfermedad de Fahr, neumonía

Abstract

Introduction: Bilateral striopallidodentate calcinosis or Fahr's disease is a neurodegenerative disease of varied clinical spectrum, in which the manifestations of cerebellar dysfunction have been poorly described.

Case report: A young adult man presented with cerebellar ataxia and recurrent respiratory infections, in which a swallowing disorder was demonstrated.

Conclusions: It is concluded that the manifestations of cerebellar dysfunction interfere with swallowing mechanism favoring the recurrence of aspiration pneumonia.

Keywords

Cerebellum, deglutition, dysphagia, Fahr's disease, pneumonia

Correspondencia:
Diego Valarezo Sevilla.
Av. Víctor Manuel Guzmán y Av. José Miguel Vaca.
Teléfonos: +593-6260-1984, +593-99839-3747.
Correo electrónico: valarezodiego_md@hotmail.com

Introducción

La calcinosis estrío-pálido-dentada bilateral (CEPDB) o calcificación idiopática de los ganglios basales, comúnmente reconocida como enfermedad de Fahr, es un trastorno neurodegenerativo raro,1 inicia entre la tercera y cuarta década de la vida y puede cursar de forma asintomática o con manifestaciones motoras o neuropsiquiátricas.[2-4] En la mayoría de los casos predominan los trastornos del movimiento,[1,2] sin embargo la afectación cerebelosa es infrecuente.5 Describimos el caso clínico de un paciente con diagnóstico previo de enfermedad de Fahr, ataxia cerebelosa y sepsis respiratoria de repetición.

Reporte de caso

Hombre de 38 años de edad con diagnóstico de enfermedad de Fahr, de cinco años de evolución. Sin antecedentes familiares de enfermedades neurológicas. Acude al hospital del IESS de Ibarra-Ecuador, por tos, expectoración y fiebre, motivo por el que se decidió internarlo. En la entrevista médica se recogió el antecedente de neumonías de repetición. A la exploración neurológica presentaba disartria con cambios en el tono, volumen y arrastre de las sílabas. La marcha era inestable con pasos desiguales, tambaleo y aumento de la base de sustentación. Existía dismetría en las cuatro extremidades, disdiadococinecia y los reflejos de estiramiento muscular hipoactivos, con disminución generalizada del tono muscular. La evaluación de los nervios craneales demostró la existencia de nistagmo horizontal bilateral, disminución del reflejo nauseoso y dificultad para tragar líquidos (test de deglución positivo en la segunda fase). En el resto de la exploración existía debilidad en los músculos proximales de los brazos. El Romberg y la sensibilidad, tanto superficial como profunda, resultaron normales. La tomografía axial computada (TC) de cráneo mostró extensas lesiones de densidad cálcica en placas (UH+300), localizadas en la corona radiada bilateral (sustancia blanca), en los núcleos grises de la base, en el tegmento mesocefálico, en el vermis y en los hemisferios cerebelosos (*Figura 1*).

En base a los hallazgos clínicos e imagenológicos, a pesar de que en el enfermo ya tenía el diagnostico de enfermedad de Fahr, se consideró descartar un trastorno del metabolismo de calcio por ser causa, potencialmente tratable, de calcificaciones cerebrales, bilaterales.

Luego de ser controlado el proceso neumónico, las pruebas básicas de laboratorio (biometría hemática, bioquímica, incluyendo calcio y fósforo, y sedimento de orina) fueron normales, así como las determinaciones de hormonas tiroideas y paratiroideas.

Discusión

Si bien es cierto, Delacour en 1850 describió la calcificación de las pequeñas arterias que irrigan los ganglios basales y Bamberger en el año 1855 destacó los detalles histopatológicos de las calcificaciones en regiones profundas del cerebro, fue Theodor Karl Fahr en 1930, el que relacionó las calcificaciones en los ganglios basales con síntomas demenciales en un paciente con rigidez.[1]

La CEPDB es un trastorno neurológico hereditario o esporádico con una prevalencia de 1/1000 000.[1,2] Aproximadamente en la mitad de los pacientes la enfermedad cursa de manera asintomática.[1] Al respecto, Kazis en un grupo de 72 enfermos con calcificaciones en la TC destaca que el 20.8% tenía algún síntoma,[6] sin embargo, König las describe en el 56% de 62 casos.[7] Entre las manifestaciones neurológicas predominan los trastornos del movimiento, destacándose el parkinsonismo y la corea, y con menor frecuencia las de disfunción cerebelosa.[2] Manyam et. al.,[2] en una serie combinada de 38 pacientes evaluados por él y 61 recolectados de descripciones publicadas, el 67% era sintomático; predominó el parkinsonismo (57%), seguido de las alteraciones cognitivas (39%)

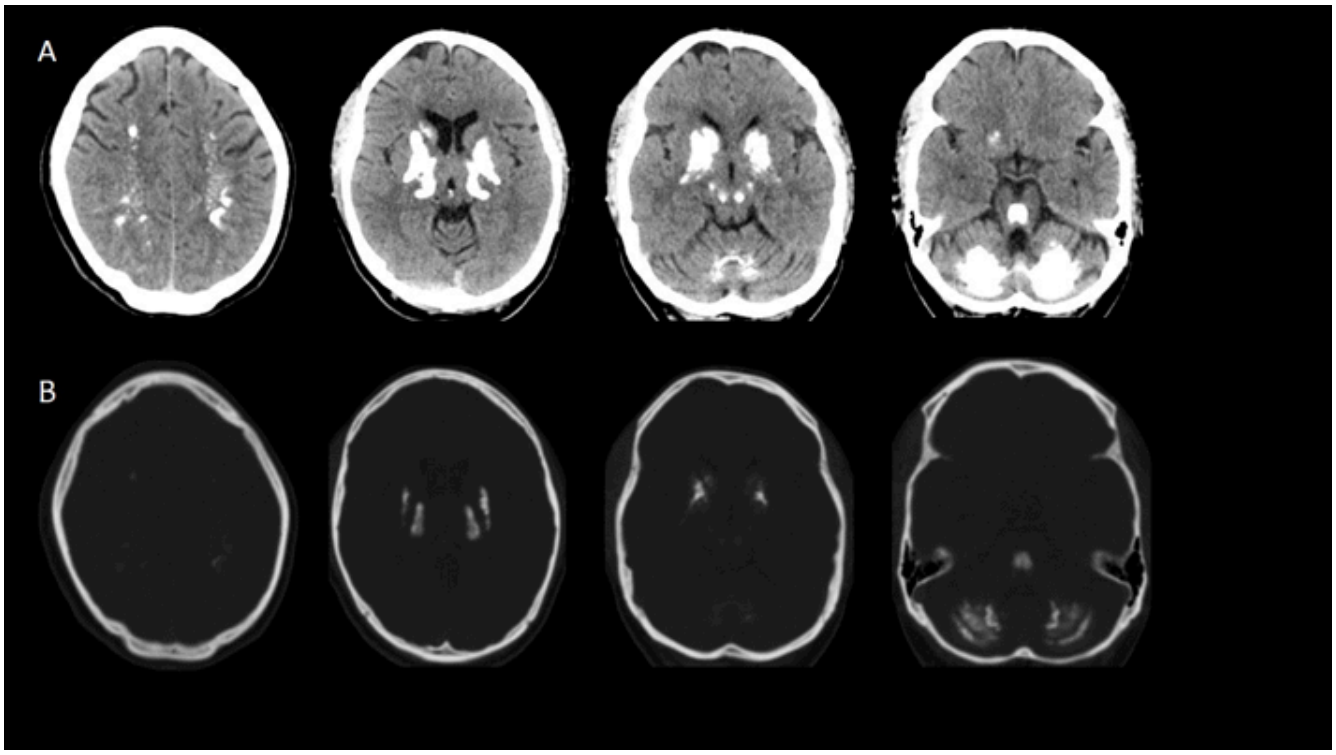

Figura 1. A) TAC de cráneo que muestra lesiones de densidad cálcica localizadas en la corona radiada bilateral (sustancia blanca), en los núcleos grises de la base, en el tegmento mesecefálico, en el vermis y en los hemisferios cerebelosos. B) Ventana ósea que demuestra la consistencia cálcica de las lesiones.

y en tercer lugar las manifestaciones de disfunción cerebelosa y del lenguaje (36%).

En el paciente que describimos existe un predominio de síntomas cerebelosos y la topografía de las calcificaciones no está restringida al cerebelo. Sin embargo, la combinación de lesiones en el cerebelo y los ganglios basales puede interferir con el mecanismo de la deglución, en específico en el mecanismo de propulsión del bolo alimenticio durante la fase oral hacia la faringe y luego provocar dismotilidad faríngea, lo que favorece la broncoaspiración.

La deglución es una de las etapas del fenómeno alimentario, consta de tres fases: oral, faríngea y esofágica. Resulta particularmente compleja por los diferentes eventos que lo caracterizan, no solo por la diversidad de músculos (lisos y estriados), y nervios craneales que en ella participan;[8,9] requiere de una estrecha coordinación entre regiones corticales, subcorticales y del tallo cerebral para conseguir sincronizar el paso del bolo alimenticio a la faringe en relación con el ciclo respiratorio.[9] La fase faríngea es controlada por el sistema nervioso autónomo y motor somático; la coordinación entre ambos posibilita el cierre de las vías aéreas, la peristalsis faríngea y la apertura del esfínter esofágico superior.[10] En todo este proceso, los núcleos grises centrales aseguran el aspecto automático de la función deglutoria y actúan en estrecha relación con el cerebelo; así se consigue establecer una coordinación adecuada en la intervención de cada una de las estructuras dentro del proceso de deglución.

Conclusiones

En el paciente que describimos el predominio de manifestaciones de disfunción cerebelosa interfieren con el mecanismo de la deglución, favoreciendo la recurrencia de neumonías aspirativas. En este caso se plantea la posibilidad de someter al paciente a una gastrostomía para asegurar la nutrición y reducir el riesgo de aspiraciones.

Declaración de conflictos de interés

Los autores declaran que en este estudio no existen conflictos de interés relevantes.

Fuentes de financiamiento

No existieron fuentes de financiamiento para la realización de este estudio científico.

Referencias

1. Saleem S, Aslam HM, Anwar M, Anwar S, Saleem M, Saleem A et al. Fahr's syndrome: literature review of current evidence. Orphanet Journal of Rare Diseases 2013; 8: 156-64.
2. Manyam BV, Walters AS, Narla KR. Bilateral striopallidodentate calcinosis: clinical characteristics of patients seen in a registry. Mov Disord 2001; 16: 258-64.
3. Billard C, Dulac O, Bouloche J, Echenne B, Lebon P, Motte J. Encephalopathy with calcifications of the basal ganglia in children. A reappraisal of Fahr's syndrome with respect to 14 new cases. Neuropediat 1989; 20: 12-9.
4. Calabrò RS, Spadaro L, Marra A, Bramanti P. Fahr's Disease Presenting with Dementia at Onset: A Case Report and Literature Review. Behavioural Neurology 2014; 2014: 750975.
5. Rafika R, Hachimib M, Ouarssanic A, Rouimia A. L'ataxie cérébelleuse: une révélation rare du syndrome de Fahr. Arch de Pédiatrie 2012; 19: 1258-9.
6. Kazis A: Contribution of CT scan to the diagnosis of Fahr's syndrome. Acta Neurol Scand 1985; 71: 206-211.
7. König P: Psychopathological alterations in cases of symmetrical basal ganglia sclerosis. Biol Psychiatry 1989; 25: 459-468.
8. Smithard DG. Swallowing and stroke. Neurological effects and recovery. Cerebrovasc Dis 2002; 14: 1-8.
9. Rommel N, Hamdy S. Oropharyngeal dysphagia: manifestations and diagnosis. Nat Rev Gastroenterol Hepatol 2016; 13: 49-59.
10. Ludlow CL. Central Nervous System Control of Voice and Swallowing. J Clin Neurophysiol. 2015; 32: 294-303.

Revista Mexicana de Neurociencia, 2016; 17(6): 120-125
www.revmexneuroci.com

Diseño por:

Design Cortex
designcortex.mx