

Fahr Hastalığı: Olgu Sunumu

Fahr Diseases: Case Report

ÖZ

Fahr hastalığı; familiyal olup, bazal ganglion, serebellar nukleuslar ve derin kortikal yapıların yaygın, ilerleyici kalsifikasyonu ile karakterize bir sendromdur. Paratiroid bozukluklar ve diğer metabolik bozukluklarla birlikte olabilir. Klinik özellikleri kalsifikasyonun bulunduğu bölgenin disfonksiyonu şeklindedir. En sık klinik tablolar ilerleyici mental hasar, konvülsiyon, parkinson benzeri tablolar, nöro psikiyatrik davranış bozuklukları şeklinde olabileceği gibi herhangi bir nörolojik anormalliğin olmadığı olgular da olabilir. Fahr hastalığının tanısında en yararlı görüntüleme tekniği olarak Bilgisayarlı Tomografi kullanılmaktadır. Bu olgular Acil servislerde subaraknoid kanama kliniği ile karışabilmektedir. Bu yazıda intrakranial kalsifikasyon nedenleri içinde nadir görülen ve birçok sinir sistemi hastalığı bulgusunu içeren Fahr hastalığı tanısı alan bir olgu literatür ışığında değerlendirilmiştir.

ANAHTAR SÖZCÜKLER: Fahr hastalığı, İntraserebral kalsifikasyon, Radyolojik görünüm

ABSTRACT

Fahr's is a familial disease which characterized with presence of wide and progressive calcifications in basal ganglions, cerebellar nucleus and deep cortical anatomical structures. Metabolic disorders especially parathyroid disorders are associated with Fahr disease. The clinical characteristics are very various and usually appear such as disfunction of the affected areas. Common clinical findings of the disease are progressive mental dysfunction, seizures, parkinson disease, mood disorders and also may present without neurological abnormalities. This kind of cases could be mimicking subarachnoid hemorrhage on admission to emergency clinic. The Brain Computed Tomography is the best useful diagnosis method. In this report we assess Fahr disease which is a rare cause of intracranial calcifications and could present with lots of neurological symptoms.

KEY WORDS: Fahr disease, Intracerebral calcification, Radiological view

Erdal Reşit YILMAZ
Ergün KARAVELİOĞLU
Habibullah DOLGUN
Zeki ŞEKERCI

S.B. Dışkapı Yıldırım Beyazıt Eğitim ve
Araştırma Hastanesi, 1. Beyin Cerrahisi
Kliniği, Ankara, Türkiye

Geliş Tarihi : 13.07.2009
Kabul Tarihi : 28.09.2010

Yazışma adresi:
Erdal Reşit YILMAZ
E-posta: erdal.ry@mynet.com

GİRİŞ

Derin kortikal yapıların ve bazal ganglionların kalsifikasyonu 1855’de ilk kez Bamberger tarafından histolojik olarak tarif edilmiştir (14). Hastalık olarak 1930 yılında Fahr tarafından tanımlanmıştır (14). 1935’de radyolojik olarak Fritzcher tarafından tanımlanmıştır (8,12,10,13). Genellikle otozomal dominant olarak geçiş göstermektedir (9,7). Klinik olarak psikiyatrik semptomlar, nörolojik semptomlar ve radyolojik olarak da bazal ganglionlarda bilateral nonaterosklerotik ideopatik kalsifikasyonun gösterilmesi tanı için gerekli kriterlerdir. Metabolik bozukluklardan, nörolojik hastalıklardan, subaraknoid kanamalardan ve psikiyatrik olgulardan ayırıcı tanısının iyi yapılması gerekmektedir.

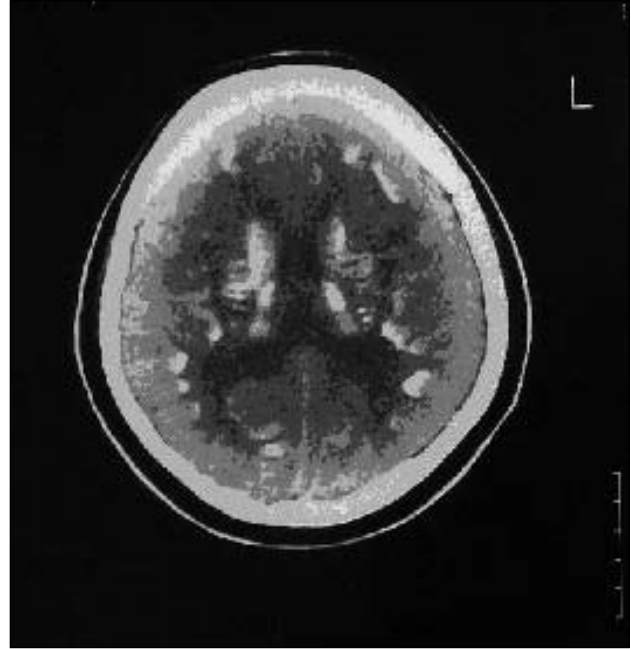
OLGU SUNUMU

47 yaşında bayan hasta ani bayılma, uykusuzluk, sıkıntı hissi, unutkanlık, zaman zaman tüm vücudunda kasılma ve birkaç kez fişkırtır tarzda kusma şikayeti ile acil serviste değerlendirildi. Özgeçmişinde 8 yıldır kontrolde hipertansiyonu olduğu ve 10 yıl önce guatr nedeni ile opere edildiği halen herhangi bir ilaç tedavisi almadığı öğrenildi. Fizik muayenede; TA: 130/80 mmHg, Nabız: 90/ dk, Solunum 14/ dk, Ateş: 36 derece ve boyunda tiroidektomi skarı mevcuttu. Psikiyatrik muayenesinde depresyon tanısı konularak tedavisi başlandı. Nörolojik muayenesinde şuurunda uykuya meyil ve minimal oryantasyon defekti dışında bulgu saptanmadı. Laboratuvar bulguları; Tam kan, idrar, karaciğer ve böbrek fonksiyon testleri, tiroid fonksiyon testleri, parathormon, kalsiyum, fosfor, vitamin D ve B12, B 6 vitamin düzeyleri normal sınırlarda bulundu.

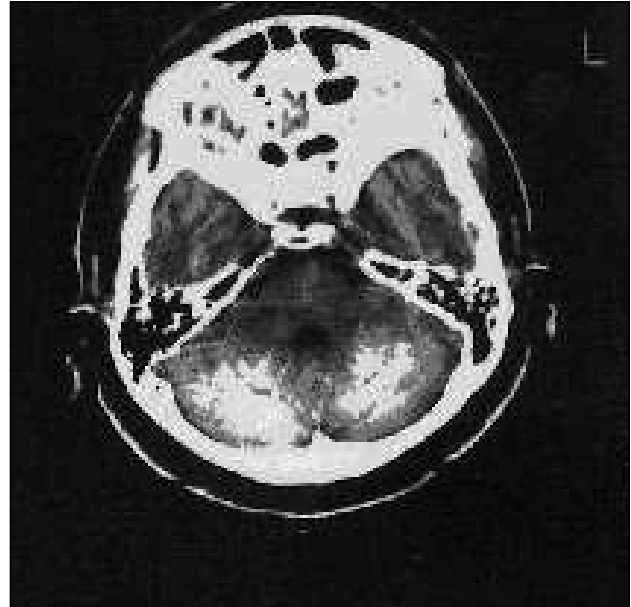
Kranial BT’ de aksial kesitlerde bilateral bazal ganglionlarda, talamus ve subkortikal beyaz cevherde yaygın kalsifikasyonlar saptandı (Şekil 1, 2). Hastada hormonal, biyokimyasal ve metabolik olarak patoloji saptanmadı. Mevcut klinik muayene, laboratuvar ve radyolojik bulguları birlikte değerlendirilerek Fahr hastalığı tanısı konuldu. Psikiyatri önerisi ile analjezik- antienflamatuar ve antidepresan tedavisi başlandı. Fahr hastalığı için takip önerileriyle hasta taburcu edildi.

TARTIŞMA

Fahr hastalığında ailesel kalıtımında rolü vardır ve familial ideopatik bazal ganglion kalsifikasyonu da denilmektedir (1). Otozomal resesif geçiş gösteren



Şekil 1: Aksial kranial BT kesitinde bilateral bazal ganglionlarda ve subkortikal beyaz cevherde çok sayıda heterojen vasıfta kalsifikasyonlar izlenmektedir.



Şekil 2: Aksial posterior fossa BT kesitinde bilateral serebellar kalsifikasyonlar izlenmektedir.

bir hastalık olan Fahr hastalığına otozomal dominant geçişlerde bildirilmiştir. Genetik çalışmalarda kromozom 14q’ da bir odak tespit edilmiştir (2, 3). Kalsifikasyonlar bilateral en sık globus palliduslarda olmak üzere putamen, kaudat nukleus, internal kapsül, dentat nukleus, talamus, serebellar dentat nukleuslar ve serebral beyaz cevherde vasküler

yapılarda yoğunlaşmış şekildedir (7,1). İdiopatik olgularda kalsifikasyon oluşmasında çeşitli teoriler ileri sürülmüştür. Bölgesel iskemi veya inflamasyon gibi lokal dolaşımsal veya metabolik bozukluklar zemininde Ca, Fe, Al, Cu, Mg gibi çeşitli minerallerin, glikoprotein veya mukopolisakkaritlerin birikmesi sonucu kalsifikasyonların oluşması üzerinde en sık durulan teorilerdendir (4,11). Başka bir hipoteze göre serebral damarların adventisiasındaki dejeneratif değişiklikler sonucu vasküler doku içinde solid artıkların depolanmasıyla perivasküler depositler oluşmaktadır. Elektron mikroskopi incelemelerinde bu depositlerin varlığı gösterilmiştir (4,11). Fahr hastalığı özellikle tiroidektomi sonrası gelişen hipoparatiroidi ve buna bağlı gelişen hipokalsemi olgularında bildirilmiştir (6,5). Fahr hastalığı tanısında Kranial BT halen en değerli radyolojik görüntüleme yöntemidir. Çünkü BT ile intrakranial kalsifikasyonlar hiperdens alanlar olarak kolaylıkla görülebilmektedir. BT'de kranial kalsifikasyonların görülmesi kranial direkt grafilardan ve kranial MRI'dan daha duyarlıdır. Ayırıcı tanılarda özellikle demyelinizan hastalıklar, intrakranial tümörler, gelişimsel anomaliler gibi nörolojik patolojileri göstermek için kranial MRI tetkiki kullanılmalıdır.

Sonuç olarak kranial BT'lerde bilateral yaygın kalsifikasyonlar bulunduğu ve bu patolojileri herhangi bir etiyolojik nedene bağlayamadığımız durumlarda Fahr hastalığını ayırıcı tanıda mutlaka düşünmeliyiz. Genellikle rastlantısal olarak tespit edilen bu olgularda altta yatan hipoparatiroidi gibi bazı etiyolojik faktörler tedavi edilebildiği için altta yatan patolojilerinde iyi incelenmesi gerekir. İleri dönemlerde ekstrapiramidal bulgular, ilerleyici mental hasar, epilepsi, Parkinson bulguları ve serebellar semptomlar ortaya çıkabileceği için bu olguların asemptomatik olsalar bile dikkatle ve uzun dönem takipleri gereklidir.

KAYNAKLAR

1. Atalay A, Bavbek M, Caner H, Altınörs N: Bilateral striopallidodentate calcinosis: Report of two cases and a review of the literature. *Turkish Neurosurgery* 13(1-2): 67-71, 2003
2. Baba Y, Broderick DF, Uitti RJ, Hutton ML, Wszolek ZK: Heredofamilial brain calcinosis syndrome. *Mayo Clin Proc* 80: 641-651, 2005
3. Geschwind DH, Loginov M, Stern JM: Identification of a locus on chromosome 14q for idiopathic basal ganglia calcification (Fahr disease). *Am J Hum Genet* 65: 764-772, 1999
4. Kobayashi S, Yamadori I, Miki H, Ohmori M: İdiopathic nonarteriosclerotic cerebral calcification (Fahr's disease): An electron microscopic study. *Acta Neuropathol (Berl)* 73(1): 62-66, 1987
5. Maghraoui A, Birouk N, Zaim A, Slassi I, Yahyaoui M, Chkili T: Fahr syndrome and dysparathyroidism. 3 cases. *Presse Med* 24(28): 1301-1304, 1995
6. Manyam BV, Walters AS, Narla KR: Bilateral striopallidodentate calcinosis: Clinical characteristics of patients seen in a registry. *Mov Disord* 16(2): 258-264, 2001
7. Malik R, Pandya VK, Naik D: Fahr disease. A rare neurodegenerative disorder. *Ind J Radiol İmag* 14: 383-384, 2004
8. Millen SJ, Pulec JL, Kane PM: Fahr's disease. An otolaryngologic perspective. *Arch Otolaryngol* 108: 591-594, 1982
9. Modrego PJ, Mojoneo J, Serrano M, Fayed N: Fahr's syndrome presenting with pure and progressive presenile demantia. *Neurol Sci*, 26: 367-369, 2005
10. Munir K: The treatment of psychotic symptoms in Fahr's disease with lithium carbonate. *J Clin Psychopharmacol* 6: 36-38, 1986
11. Ökten Aİ, Ergün R: Fahr's Hastalığı(ilerleyici idyopatik striopallido-dentat kalsinozis): Olgu sunumu. *Türk Serebrovasküler Hastalıklar Derg.* 9(2): 77-79, 2003
12. Scotti G, Scialfa G, Tampieri D: MR imaging in fahr disease. *J Comput Assist Tomogr* 790-792, 1989
13. Stip E, Black N, Ekoe JM, Mottron I: Fahr's disease and Asperger's syndrome in a patient with primary hypoparathyroidism. *J Neurol Neurosurg Psychiatry* 68(1): 115-116, 2000
14. Uygur GA, Liu Y, Hellman RS, Tikofsky RS, Collier BD: Evaluation of regional cerebral blood flow in massive intracerebral calcifications. *J Nucl Med* 36(4): 610-612, 1995