A Case of Fahr Syndrome Presenting with Seizures

Nöbet ile Başvuran bir Fahr Sendromu Olgusu

Nöbet ile Başvuran Fahr Sendromu / Fahr Syndrome Presenting with Seizures

Mustafa Çalık[1], Mahmut Abuhandan[2], Akın İşcan[1], Hasan Çeçe[3], Ekrem Karakaş[3]
[1]Çocuk Nörolojisi Bilim Dalı, [2]Çocuk Sağlığı ve Hastalıkları Anabilim Dalı,
[3]Radyoloji Anabilim Dalı, Harran Üniversitesi, Tıp Fakültesi, Şanlıurfa, Türkiye

Bu çalışma 12-16 Ekim 2011 tarihlerinde Antalya da yapılan 55. Türkiye Milli Pediatri Kongresinde poster bildiri olarak sunulmuştur.

Özet

Fahr sendromu bazal gangliyonlar, serebellar dentat nukleus ve sentrum semiovalede kalsifikasyon görülmesi ile karakterizedir. Hastalarda sıklıkla görülen klinik bulgular parkinsonizm, distoni, tremor, kore, ataksi, demans ve duygu durum bozukluklarıdır. Kliniğimize jeneralize tonik-klonik nöbet geçirme yakınması ile getirilen 13 yaşındaki erkek olgunun nörolojik muayenesi normaldi. Biyokimyasal ve hormonal tetkiklerinde anormallik yoktu. Olgunun kraniyal bilgisayarlı tomografi ve manyetik rezonans görüntülemelerinde bazal gangliyonlarda, talamuslarda, periventriküler beyaz cevherde ve sentrum semiovalede yaygın kalsifikasyonların varlığını yansıtan sinyal intensite değişikliği mevcuttu. Fahr sendromun da en sık görülen bulgular ekstra piramidal sistem bulguları olmasına rağmen, bu olgu sunumunda hastalığın epileptik epileptik nöbetlerle de kendini gösterebileceği vurgulanmak istenmiştir.

Anahtar Kelimeler

Fahr Sendromu; Bazal Gangliyon Hastalığı; Epileptik Nöbet

Abstract

Fahr syndrome is characterized with calcification in basal ganglia, dentate nucleus of cerebellum and centrum semiovale. Frequent clinical findings include Parkinsonism, dystonia, tremor, chorea, ataxia, dementia, and mood disorders. 13 years old male was admitted with generalized tonic-clonic seizures in our clinic. His neurological examination was normal. No abnormalities were determined in biochemical and hormonal examinations. Cranial computed tomography and magnetic resonance imaging demonstrated alterations in signal intensity suggestive of extensive calcifications in basal ganglia, thalami, periventricular white matter and centrum semiovale. Although, extra pyramidal system findings are the most common signs in Fahr syndrome, we aimed to point out that some of the patients might also present with epileptic seizures.

Keywords

Fahr Syndrome; Basal Ganglia Disease; Epileptic Seizure

DOI: 10.4328/JCAM.1232 Received: 31.07.2012 Accepted: 18.08.2012 Printed: 01.11.2013 J Clin Anal Med 2013;4(suppl 3): 226-8
Corresponding Author: Mustafa Çalık, Harran Üniversitesi, Tıp Fakültesi, Çocuk Nörolojisi Bilim Dalı, 63100, Şanlıurfa, Türkiye.
T.: +905052841568 E-Mail: m.calik80@hotmail.com

Giriş

Fahr hastalığı bazal gangliyonlar, serebellar dentat nukleus ve sentrum semiovalede bilateral kalsifikasyon görülmesi ile karakterize bir hastalıktır. Olgularda birçok farklı nörolojik ve psikiyatrik bulgular izlenebilmektedir. En sık görülen bulgular Parkinson benzeri bulgular, distoni, tremor, kore, ataksi, demans ve duygu durum bozukluklarıdır [1]. Bu çalışmada jeneralize tonik klonik nöbet ile getirilen ve Fahr sendromu tanısı konulan 13 yaşındaki erkek olgu sunularak hastalığın farklı klinik tablolarla kendini gösterebileceği vurgulanmak istenmiştir.

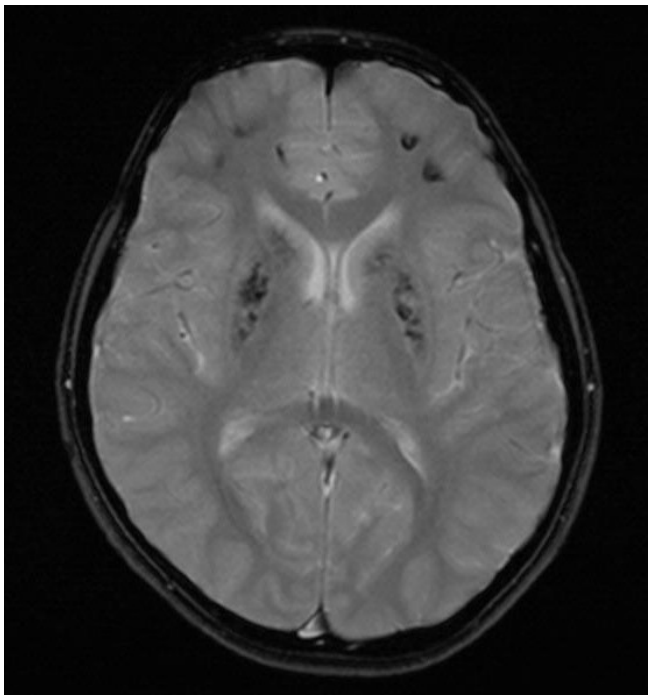
Olgu Sunumu

On üç yaşında erkek hasta jeneralize tonik-klonik nöbet geçirme yakınması ile kliniğimize getirildi. İlk nöbetini üç yıl önce geçiren ve nöbet sonrası çekilen beyin tomografisinde (BT) kalsifikasyon varlığı tespit edilen olguda ayrıntılı bir araştırma yapılmadığı öğrenildi. Öyküsünden anne babası arasında akrabalık bulunmadığı ve altı sağlıklı kardeşinin olduğu öğrenilen hastanın nörolojik ve genel sistemik muayenesi normaldi. Laboratuar incelemelerinde tam kan, idrar, karaciğer ve böbrek fonksiyon testleri, periferik yayma ve tiroit fonksiyon testleri normal bulundu. Serum parathormon, kalsiyum, fosfor ve vitamin D düzeyleri normaldi. BT incelemesinde her iki frontal bölgede, bazal gangliyonlarda, talamuslarda, periventriküler beyaz cevherde ve sentrum semiovalede çok sayıda kalsifiye alanlar izlendi (Resim 1). Kraniyal manyetik rezonans (MR) incelemesinde ise



Resim 1. Beyin tomografisinde bilateral frontal bölge, bazal ganlion ve lateral ventrikülün frontal hornu komşuluğunda çok sayıda kalsifikasyon görünümü.

bilateral bazal gangliyonlarda, frontoparietal subkortikal beyaz cevherde ve derin beyaz cevherde yaygın kalsifikasyonları yansıtan sinyal intensite değişikliği mevcuttu (Resim 2). Metabolik, biyokimyasal ve hormonal incelemeleri normal olan hastanın çekilen elektroansefalografisinde fokal epileptiform aktivite izlendiği için anti epileptik tedavi (okskarbazepin) başlandı. Mevcut bulgular ışığında Fahr sendromu tanısı alan ve nöbet tekrarı gözlenmeyen olgu komplikasyonsuz bir şekilde çocuk nörolojisi kliniğinde izlenmektedir.



Resim 2. Beyin manyetik rezonans görüntülemesinde bilateral bazal ganglion, dentat nukleus, frontoparietal subkortikal beyaz cevherde ve derin beyaz cevherde yaygın kalsifikasyon varlığını yansıtan sinyal intensite değişikliği.

Tartışma

Fahr Hastalığı ilk kez 1930 yılında Karl The¬odor Fahr tarafından tanımlanan bir hastalık olup birçok nörolojik ve psikiyatrik bulgularla karakterizedir. Bazal gangliyon kalsifi¬kasyonunun etiyolojisinde enfeksiyon hastalıkları, (Brusella, Epstein barr virus enfeksiyonu, tüberküloz, AIDS) hipertiroidi, hipotiroidi, tuberoskleroz, sistemik lupus eritematozus ve motor nöron hastalığı yer alır. Ailesel idiopatik bazal gangliyon kalsifikasyonu adı da verilen Fahr sendromu terimi ise idiyopatik olgular için kullanılmaktadır. Litera¬türde hastalığın hem sporadik hem de ailesel tipleri bildiril¬miştir [2]. Serum kalsiyum, fosfor ve parathormon seviyelerinde bir anormallik olmaksızın bilateral bazal gangliyonların kalsifikasyonu ile karakterizedir. Bu tablodan sorumlu ele¬ment sıklıkla kalsiyumdur. Kalsiyum depozitleri histolojik olarak kapiller damarlarda, küçük arter ve venlerin duvarında media tabakasında ve perivasküler alanlarda bulunur. Kalsifikasyonun en sık görüldüğü bölge globus pallidus lardır. Bununla birlikte putamen, kaudat nukleus, internal kapsül, dentat nukleus, talamus, serebellum ve serebral beyaz cevherde vasküler alanlara uyar tarzda yoğun kalsifikasyonlar görülebilir [3]. Bizim olgumuzda da sentrum semiovale ve periventriküler beyaz cevher düzeyinde vasküler alanlara uyan kalsifikasyonların izlenmesi bu bulguyu desteklemektedir.

Fahr hastalığındaki kalsiyum depozitlerine kan beyin bariyeri bozukluğunun mu neden olduğu, yoksa nöronal kalsiyum metabolizma bozukluğuna mı bağlı olduğu tam olarak anlaşılamamıştır. Ailesel olgularda yapılan genetik çalışmalarda hastalığın 14. kromozomun kısa kolundaki bir lokus ile ilişkili olabileceği bildirilmektedir. Semptomların başlangıç yaşı genellikle 4. ve 6. dekatlar olarak bildirilmekle birlikte nadiren çocuk olgular da rapor edilmektedir [4].

Fahr hastalığında en sık görülen bulgular ekstra piramidal sistem bulguları olmasına rağmen, olgumuzun başvuru yakınması baş ağrısı ve nöbet geçirme şeklinde idi. Başvuruda gözlenen bu

farklılığın hasta yaşının küçük olması ile ilişkili olabileceği düşünüldü. Aile incelemesinde baş ağrısı yakınması olduğu öğrenilen ve nörolojik muayenesi normal olan iki kardeşin yapılan beyin BT' sinde patolojik kalsifikasyonlar tespit edilmedi.

Tanıda kalsiyum birikimlerini göstermede en sık kullanılan inceleme yöntemi BT görüntülemesidir. Beyin MR inceleme gelişimsel anomaliler, intrakraniyal tümörler, dismiyelizan ve demiyelizan hastalık gibi nörolojik patolojileri göstermede daha duyarlı bir inceleme yöntemi olmasına karşın, kalsifiye alanların gösterilmesinde BT daha duyarlı bir görüntüleme yöntemidir [3]. Biz de olgumuzun tanısında öncelikli olarak BT incelemeyi tercih ederken MR incelemeyi ise ayırıcı tanı açısından istedik. 13 yaşındaki erkek hastamızın kraniyal BT incelemesinde saptanan bilateral serebral hemisferler, bazal gangliyonlar, dentat nukleuslar, periventriküler derin beyaz mad¬de subkortikal alanlardaki yaygın kalsifikasyonlar Fahr hastalığını gösteren önceki çalışmalarla uyumlu idi. Olgumuz klinik tablo, laboratuar ve gö¬rüntüleme sonuçları ile idiyopatik hipokalsemiye sekonder Fahr sendromu olarak değerlendirildi.

Hastalığın henüz bilinen kesin bir tedavisi yoktur. Bununla birlikte son dönemlerde Disodyum etidronat tedavisinin yararlı olduğunu gösteren çalışmalar mevcuttur [5].

Sonuç olarak, bu çalışmada epileptik nöbet yakınması nedeni ile getirilen ve Fahr sendromu tanısı alan bir olgu nadir görülmesi nedeniyle sunuldu. Fahr sendromunda en sık görülen bulgular ekstra piramidal sistem bulguları olmasına rağmen, bazı hastaların hekimlerin karşısına farklı klinik bulgularla da gelebileceğine dikkat çekilmek istendi.

Çıkar Çakışması ve Finansman Beyanı

Bu çalışmada çıkar çakışması ve finansman destek alındığı beyan edilmemiştir.

Kaynaklar

1. Manyam BV. What is and what is not 'Fahr's disease'. Par¬kinsonism Relat Disord 2005;11(2):73-80.
2. Lazar M, Ion DA, Streinu-Cercel A, Badarau AI. Fahr's syn¬drome: diagnosis issues in patients with unknown family his¬tory of disease. Rom J Morphol Embryo 2009;50(3):425-8.
3. Avrahami E, Cohn DF, Feibel M, Tadmor R. MRI demonstration and CT correlation of the brain in patients with idiopathic intracerebral calcification. J Neurol 1994;241(6):381-84.
4. Geschwind DH, Loginov M, Stern JM. Identification of a locus on chromosome 14q for idiopathic basal ganglia calcification (Fahr Disease) Am J Hum Genet 1999;65(3):764-72.
5. Loeb JA. Functional improvement in a patient with cerebral calcinosis using a bisphosphonate. Mov Disord 1998;13(2):345-9.

How to cite this article:
Çalık M, Abuhandan M, İşcan A, Çeçe H, Karakaş E. A Case of Fahr Syndrome Presenting with Seizures. J Clin Anal Med 2013;4(suppl 3): 226-8.