

Tetani ile başvuran FAHR sendromu: Olgu Sunumu

FAHR syndrome presented with tetany: Case Report

Mücahit Gür, Ali Kutlucan, Gökhan Celbek, Fatih Ermiş, Arzu Biçer, Tuba Soysal

Düzce Üniversitesi Tıp Fakültesi, İç Hastalıkları AD Düzce.

Özet

Fahr sendromu serebellum, talamus ve bazal ganglionlarda kalsiyum ve fosfor metabolizma bozukluğu sonucu oluşan kalsinozisle seyreden nörodejeneratif bozukluklarla karakterize beyin tomografisi ile kalsiyum ve çeşitli minerallerin birikiminin gösterilebileceği nadir görülen bir hastalıktır. Tetaniden nöropsikiyatrik semptomlara kadar geniş bir klinik seyir gösterebilir. Tanısında Beyin tomografisi kullanılmakta olup tedavisi çoğu zaman semptomatik ve kalsiyum metabolizma bozukluğunun düzeltilmesi şeklindedir. Ani nöropsikiyatrik semptomlar görülen, kalsiyum metabolizma bozukluğu olup, sebebi anlaşılamayan nörolojik semptomlar gelişen hastalarda Fahr sendromu ayırıcı tanıda mutlaka hatırlanması gerekmektedir.

Anahtar Kelimeler: FAHR sendromu, hipoparatiroidi, bazal ganglion.

Abstract

Fahr syndrome is a rarely seen disease which is preceded with calcinosis that consists as a result of Ca and P metabolism disorder at cerebellum thalamus and basal ganglia. It is characterized by neurodegenerative disorder. Deposition of Ca and several minerals can be seen at cranial ct. It has wide clinical course that indicates tetany to neuropsychiatric symptoms. Cranial CT is used at diagnosis of Fahr synd. treatment is usually symptomatic and includes correction of Ca metabolism disorder. Fahr syndrome must be considered at differential diagnosis of patients who has Ca metabolism disorder, suddenly developed neurological symptoms.

Keywords: FAHR syndrome, hypoparathyroidism, basal ganglia.

Giriş

Fahr sendromu serebellum, talamus ve bazal ganglionlarda kalsiyum ve fosfor metabolizma bozukluğu sonucu oluşan kalsinozisle seyreden nörodejeneratif bozukluklarla karakterize beyin tomografisi (BT) ile kalsiyum ve çeşitli minerallerin birikiminin gösterilebileceği nadir görülen bir hastalıktır (1). Bu sendromun etyolojisi kesin olarak bilinmemekle beraber kalsiyum metabolizma bozuklukları, toksinler, enfeksiyonlar, genetik faktörler, hipoparatiroidizm ve psödohipoparatiroidizm nedenler arasında gösterilmiştir (2). Fahr sendromu klinik olarak genellikle beceriksizlik, kolay yorulma, dengesiz yürüme, yavaş veya konuşma bozukluğu, yutma güçlüğü, istemsiz hareketler, ya da kas krampları olarak başlamakla beraber psikoz, demans, kişilik değişiklikleri gibi nöropsikiyatrik semptomlar da verebilir (3).

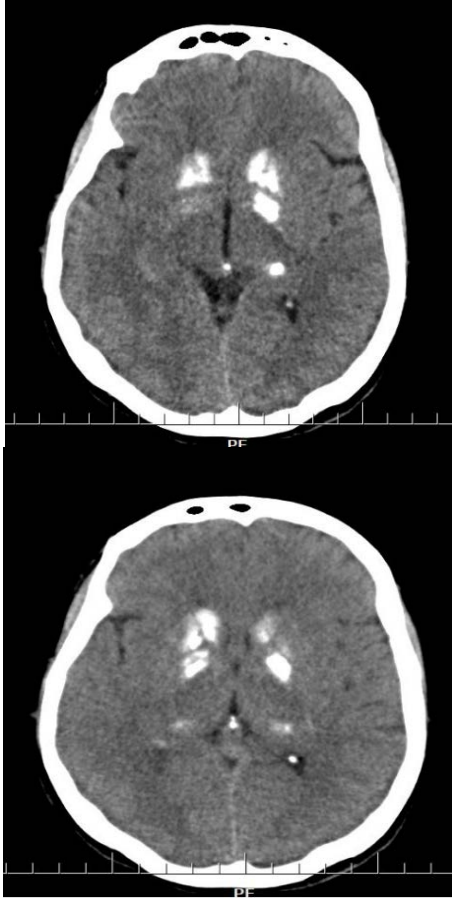
Kliniğimize ekstremitelerinde kasılma şikayeti ile başvuran ve hipoparatiroidizme sekonder gelişen BT’de bazal ganglionlarda bilateral yaygın kalsifikasyon saptanan olgu sunulmuştur.

Olgu Sunumu

On üç yıl önce nodüler guatr nedeniyle total tiroidektomi öyküsü olan 53 yaşında bayan hasta, ellerinde kasılma şikayeti ile başvurdu, soygeçmişinde özellik yoktu. Kullandığı ilaçlar L-tiroksin 100µg/gün, kalsiyum asetat 500 mg olan hastanın fizik muayenesinde elerinde kasılma ve suprasternal bölgede olan operasyon skarı dışında patolojik bulgu yoktu. Nöropsikiyatrik semptomları olmayan hastanın yapılan tetkiklerinde kalsiyum 5.6 mg/dl (N:8.2-10.6 mg/dl), fosfor 5.8 mg/dl (N:2.7-4.5 mg/dl), parathormon:7.6 pg/ml (N:12-72 pg/ml), TSH 1.1 uIU/ml (N:0.27-4.2 uIU/ml), sT4 0.67 ng/ml (N:0.93-1.7 ng/ml) olarak saptandı. Hastanın çekilen kranial tomografisinde bilateral kaudat nükleus, globus pallidus, talamus ve serebellar hemisferlerde hiperdens görünüm-ler izlendi (Resim 1.A-B).

Olgu öykü, laboratuvar, klinik ve radyolojik bulgular doğrultusunda iatrojenik hipoparatiroidiye bağlı Fahr sendromu olarak değerlendirildi. Verilen kalsitriol ve kalsiyum replasmanı ile klinik bulguları düzelen hasta poliklinik kontrolüne gelmek üzere taburcu edildi.





Resim 1.A-B Bilateral bazal ganglionlarda kalsifikasyon.

Tartışma

Fahr sendromu literatürde çok değişik nedenlere bağlı ortaya çıktığı gösterilmiş olan kalsiyum metabolizma bozukluğu sonucu striato-pallidal bazal ganglionlarda bilateral simetrik kalsifikasyonlar ile giden bir durum olup, hipoparatiroidizm veya psödohipoparatiroidizm ile birlikte genetik, gelişimsel, metabolik, enfeksiyöz, sporadik ve diğer koşulların da sebep olduğu çeşitli nedenler bildirilmiştir (2). Bunların dışında mikro-vaskülitle ilgili seyreden sistemik lupus eritematozis gibi sistemik hastalıklar (4), beynin maruz kaldığı anoksi ve toksik maddelerin bazal ganglionlarda kalsifikasyonlara neden olabileceği gösterilmiştir (5). Ayrıca genetik aktarımın çoğu vakada otozomal dominant, bazı vakalarda ise otozomal resesif olduğu gösterilen ailesel Fahr sendromu vakaları bildirilmiştir (6). Fahr sendromunun görüldüğü bir ailenin sitogenetik incelemesinde 14. kromozomun kısa kolunda gelişen bir defektin bu sendroma predispozan lokus olduğu gösterilmiştir (7).

Hipoparatiroidinin nedenleri arasında iyatrojenik (cerrahi, radyasyon, ilaçlar), PTH'nın gen defekti, reseptör düzeyinde mutasyonları, hipomagnezemi gibi nedenlere bağlı etkisizliği, hemakromatozis, Wilson, sarkoidoz gibi infiltratif hastalıklar, otoimmün ve ailesel sebepler bulunabilir (8). Bunlara bağlı olarak PTH yetersiz salgılanması veya etki edeceği dokularda yanıtızsızlık ortaya çıkabilir. Bizim olgumuzda uzun süre önce geçirdiği total tiroidektomi operasyonunda paratiroid bezlerinin alınması sonrası gelişen hipoparatiroidinin bazal ganglionlarda oluşan kalsifikasyonların sebebi olabileceği düşünülmüştür. Fakat hangi mekanizmalarla hipoparatiroidizme bağlı intrakranial kalsifikasyonların geliştiği bilinmemektedir.

Patolojik çalışmalar kalsiyumun radyolojik görünümü oluşturan başlıca unsur olduğunu göstermiştir. Mukopolisakkaridler, alüminyum, arsenik, kobalt, bakır, molibden, demir, kurşun, mangan, magnezyum, fosfor, gümüş ve çinko gibi elementlerin kalsiyum ile birlikte perivasküler alanda kapiller, arteriyoller ve küçük venlerde biriktiğini göstermiştir (2).

Fahr sendromunda klinik semptomlar çok çeşitlidir. Distoni, parkinsonizm benzeri rijidite, zihinsel işlev bozukluğu, şizoid bozukluk, obsesif kompulsif bozukluk ve kişilik bozuklukları gibi psikiyatrik bozukluklar sık görülür. Kalsifikasyonların yaygınlığı ve lokalizasyonları ile kliniğin yaygınlığı arasında bağlantı olduğu gösterilmiştir (9). Bizim vakamızda nörolojik semptomların hiçbirisi yoktu, sadece ellerinde olan tetani şikayeti mevcuttu, hastadaki tetani kalsiyum replasmanı sonucu kalsiyum seviyesinin düzeltilmesi ile tamamen düzeldi.

Fahr sendromu tanısında en sık kullanılan yöntem kranial bilgisayarlı tomografidir. BT'nin kullanılması ile birlikte Fahr sendromlu vakalarda bazal ganglionlardaki kalsifikasyonları gösterilme sıklığı artmıştır. Özellikle dentat nükleus, bazal ganglion, talamus ve sentrum semiovalede simetrik olarak yerleşen kalsifikasyon BT ile gösterilmektedir (2). Bazı durumlarda kalsifikasyonların gösterilmesinde magnetik rezonans incelemenin alternatif bir görüntüleme yöntemi olduğu düşünülmektedir (10). Bizim vakamızda çekilen kranial tomografide simetrik, bilateral kaudat nükleus, glabus, pallidus, talamus ve serebellum

hemisferlerde hiperdens görünümler izlendi. Hastanın BT'sinde izlenen bilateral bazal gangliyonlardaki yaygın kalsifikasyonlar kalsiyum metabolizmasındaki bozukluk sonucu olduğu düşünüldü.

Fahr sendromu tedavisinde kalsiyum metabolizmasının düzenlenmesi ile birlikte çeşitli ajanlar denenmiş olup bunlar arasında santral sinir sistemine spesifik bir kalsiyum kanal blokörü olan nimodipin bulunmakta olup tedavi başarısız olmuştur, ayrıca disodyum etidronatın kalsifikasyonları azaltmada etkili olmadan semptomları düzelttiği gösterilmiştir (2). Hastamızda kalsiyum

değeri düzeldikten sonra belirgin bir semptomatik düzelme görüldü, ancak kalsifikasyonların gerileyip gerilemeyeceği kontrol BT ile saptanacaktır.

Sonuç olarak; Fahr sendromu uzun yıllar önce tanımlanmış olmasına rağmen sık karşılaşılmadığı için gözden kaçabilmektedir. Ani nöropsikiyatrik semptomlar görülen, kalsiyum metabolizma bozukluğu olup, sebebi anlaşılamayan nörolojik semptomlar gelişen hastalarda Fahr sendromu ayırıcı tanıda mutlaka hatırlanması gerekmektedir.

REFERENCES

1. Hoque MA, Siddiqui MR, Arafat Y, Khan SU, Rahman KM, Mondol BA, Mohammad QD. Fahr's disease: a very rare cause of epilepsy. *Mymensingh Med J* 2010; 19: 127-129.
2. Manyam BV. What is and what is not 'Fahr's disease'. *Parkinsonism and Related Disorders* 2005; 11: 73-80.
3. Andrea H Nemeth. GeneReviews™ [Internet]. Pagon RA, Bird TD, Dolan CR, et al., editors. Seattle (WA): University of Washington, Seattle; 1993
4. Anderson J.R. Intracerebral calcifications in a case of SLE with neurologic manifestations. *Neuroradiology* 1980; 19: 213-214.
5. Illum F. Calcification of basal ganglia following carbon monoxide poisoning. *Neuroradiology* 1980; 19: 213-214.
6. Harati Y, Jackson JA, Benjamin E. Adult onset idiopathic familial brain calcifications. *Arch Intern Med* 1984; 144: 2425-2427.
7. Gescwind DH, Loginov M, Stern JM. Identification of a locus on chromosome 14Q for idiopathic basal ganglia calcification. *Am J Genet* 1999; 65: 764-772.
8. Modrego PJ, Mojonero J. Fahr's syndrome presenting with pure and progressive presenile dementia. *Neurol Sci* 2005; 26: 367-369.
9. Shibayama H, Kobayashi H, Nakagawa M, Yamada K, Iwata H, Iwai K, Takeuchi T, Mu-Qune X, Ishihara R, Iwase S. Non Alzheimer, non-Pick dementia with Fahr's syndrome. *Clin Neuropathol* 1992; 11: 237-250.
10. Stelmasiak Z, Tarach JS. Idiopathic hypoparathyroidism with intracranial calcification and dominant skin manifestations. *Med Sci Monit* 2000; 6: 145-150.

