



## EDİTÖRE MEKTUP/LETTER TO THE EDITOR

### Nöropatisi olan bir hastada intrakranial kalsifikasyon şeklinde ortaya çıkan Fahr sendromu

Fahr syndrome presenting as intracranial calcification in a patient with neuropathy

Fatih Şahpaz

Dumlupınar Üniversitesi Tıp Fakültesi İç Hastalıkları Anabilim Dalı, Kütahya, Turkey

*Cukurova Medical Journal 2016;41(Suppl 1):101-103.*

Sayın Editör,

Fahr sendromu, fosfor ve kalsiyum metabolizma bozukluğu sonucu oluşan talamus, bazal ganglionlar ve serebellumda kalsinozis görülen nörodejeneratif bozukluklarla karakterize, beyin tomografisi ile kalsiyum ve çeşitli minerallerin birikiminin gösterilebileceği nadir görülen bir hastalıktır. Tanısında Beyin tomografisi kullanılmaktadır. Hastalığın tedavisi semptomlara yönelik ve kalsiyum metabolizma bozukluklarının düzeltilmesi şeklinde yapılır. Kalsiyum metabolizma bozukluğu olan, ani nöropsikiyatrik semptomlar görülen, sebebi anlaşılamayan nörolojik bulgular görülen hastalarda Fahr sendromu ayrıntı tanıda düşünülmesi gerekmektedir. Sendrom ilk kez 1930 yılında Fahr tarafından tanımlanmıştır.

Bu sendromun etyolojisi kesin olarak bilinmemekle birlikte kalsiyum metabolizma bozuklukları, genetik faktörler, hipoparatiroidizm, toksinler, enfeksiyonlar ve psödohipoparatiroidizm sebepleri arasındadır. Fahr sendromu klinik olarak yorgunluk, dengesizlik, yürümede bozulma, konuşmada yavaşlama, istemsiz hareketler, kas kramplarıyla başlayabilmekte yada demans, kişilik değişiklikleri gibi psikiyatrik semptomlarla ortaya çıkmaktadır<sup>1,2,3</sup>. Fahr sendromu sıklıkla 4. ile 6. dekatlar arasında başlar.

Kliniğimize çabuk yorulma, dengesiz yürüme, ekstremitelerinde kasılma şikayeti ile başvuran ve hipoparatiroidizme sekonder gelişen kranial BT'de bazal ganglionlarda bilateral yaygın kalsifikasyon saptanan olgu sunulmuştur.

On yıl önce nodüler guatr nedeniyle total tiroidektomi öyküsü olan 67 yaşında bayan hasta, ellerinde ve ayaklarında yanma, uyuşma, keçelenme ve kasılma şikayeti ile başvurdu, soy geçmişinde özellik yoktu. Kullandığı ilaçlar L-tiroksin 50µg/gün olan hastanın fizik muayenesinde ellerinde kasılma ve suprasternal bölgede olan operasyon skarı dışında patolojik bulgu yoktu.

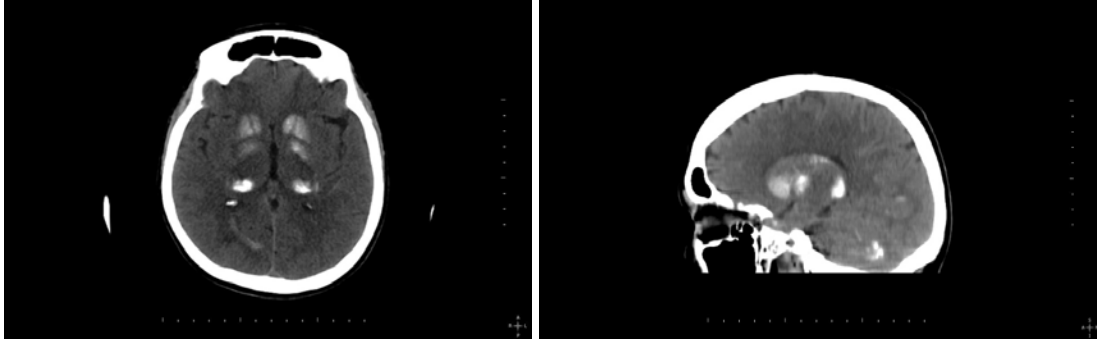
Nöropsikiyatrik semptomları olmayan hastanın yapılan tetkiklerinde kalsiyum 3.4 mg/dl (N:8.2-10.6 mg/dl), fosfor 6 mg/dl (N:2.7-4.5 mg/dl), parathormon: 1 pg/ml (N:12-72 pg/ml), TSH 1.13 ulU/ml (N:0.27-4.2 ulu/ml), sT4 1.3 ng/ml (N:0.93-1.7 ng/ml) olarak saptandı. Hastanın çekilen kranial tomografisinde bilateral kaudat nükleus, bazal ganglionlarda, talamusda sentrum semiovale düzeyine doğru uzanım gösteren yüksek dansiteli kalsifikasyonlar izlenmekte olup bunun Fahr hastalığıyla uyumlu olduğu düşünüldü (Şekil 1, 2, 3,4). Olgu öykü, laboratuvar, klinik ve radyolojik bulgular doğrultusunda iatrojenik hipoparatiroidiye bağlı Fahr sendromu olarak değerlendirildi. Verilen kalsitriol ve kalsiyum replasmanı ile klinik bulguları düzeldi.

Loventhal (1986) Fahr sendromu ve Fahr hastalığını tanımlamada dört kriter belirlemiştir: 1) İntrakranial kalsifikasyon, en azından globus pallidus ve/veya serebellar bölgeyi içeren karakteristik bir yerleşim göstermelidir. 2) Kalsifikasyon kranial BT'de görülebilmelidir. 3) Kalsifikasyon, makroskopik patolojik incelemede fark edilebilecek büyüklükte olmalıdır. 4) Tanısal olmayan destekleyici bulgular ise kalsifi-

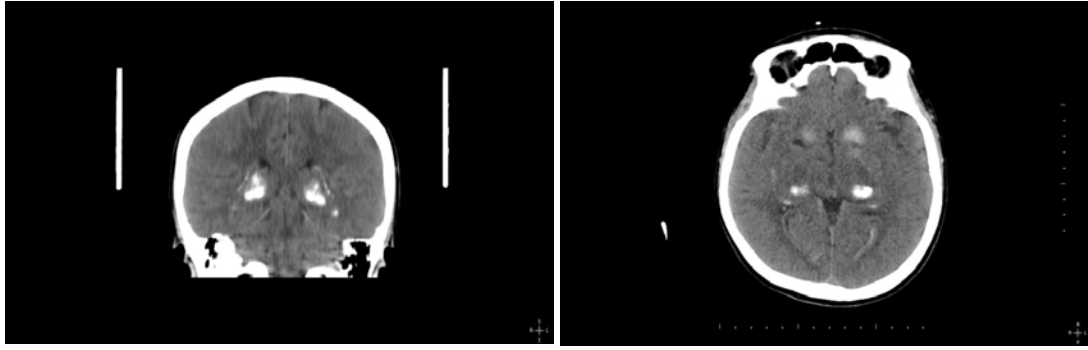
Yazışma Adresi/Address for Correspondence: Dr. Fatih Şahpaz, Dumlupınar Üniversitesi Tıp Fakültesi İç Hastalıkları Anabilim Dalı, Kütahya, Turkey. E-mail: fsahpaz1@yahoo.com.tr  
Geliş tarihi/Received: 05.03.2016 Kabul tarihi/Accepted: 07.05.2016

kasyonun eşlik ettiği klinik bulguların varlığı ve altta yatan özellikle hipoparatiroidizm gibi metabolik anormalliklerin varlığıdır. Fahr hastalığı serum fosfor, kalsiyum ve parat hormon seviyelerinde bir anormallik olmadan bazal ganglionların bilateral kalsifikasyonu ile karakterize bir klinik tablodur ve idiyopatik vakalar için Fahr sendromu terimi

kullanılmaktadır<sup>4,5</sup>. Küçük beyin damarlarında kalsiyum birikimi öncelikle damarların dış katmanlarında görülmekte, daha sonra intimal alanda birikmekte ve en sonunda da beyin mikro damarlarda obliterasyon görülmektedir. Bunlara bağlı olarak damar çevresinde nöronal dejenerasyon ve gliosis oluşmaktadır<sup>6</sup>.



Şekil 1, 2 Bilateral kaudat nükleus bazal ganglionlarda yüksek dansiteli kalsifikasyonlar.



Şekil 3,4 Talamusda sentrum semiovale düzeyinde yüksek dansiteli kalsifikasyonlar

Fahr sendromunun birlikte olduğu patolojiler dört grupta toplanır. Birinci grubu, kalsiyum metabolizma değişiklikleri oluşturur. İkinci grup konjenital dejeneratif gelişim anomalilerini, üçüncü grup sistemik hastalıklar ve geçirilen enflamatuvar olayları kapsar. Dördüncü grup ise toksik ve anoksik etkilenmelere bağlı meydana gelir<sup>3,5</sup>. Teşhiste en önemli tetkik bilgisayarlı beyin tomografisidir. İntrakranial kalsifikasyonlar globus pallidus, internal kapsül, dentat nükleus, putamen, kaudat nükleus, talamus ve serebellumda meydana gelir<sup>7</sup>. Kalsifikasyonların en dikkat çekici yönü simetrik görülmesidir. Fahr hastalığının ayırıcı tanısında, wilson hastalığı, karbon monoksit ve kurşun zehirlenmesi, tuberoskleroz, tokzoplazma ve AIDS gibi enfeksiyonlar düşünülmelidir<sup>8</sup>. Hastalar tanı

konulduklarında asemptomatik olsalar bile zamanla semptomatik olmaktadır. Manyam ve arkadaşları Fahr hastalığında intraserebral kalsiyum birikiminin klinik bulgular görülmeden yaklaşık üç dekat önce başladığını söylemektedir<sup>9</sup>. Fahr hastalığında, parkinsonizm, kore, tremor, distoni, atetoz, orofasiyal diskinezi gibi hareket bozukluğu semptomları görülebilmektedir. Hastalarda intra kranial kalsifikasyonlar yoğunsa, ekstrapiramidal ve serebellar bulgular görülebilir. Ayrıca kronik hipoparatiroidide, kognitif bozukluk, serebellar sendrom, denge bozuklukları, psikoz, mental retardasyon, emosyonel labilite, duyu kusurları, konuşma bozukluğu, bazen piramidal bulgular, ağrılar, iritabilite görülebilir<sup>3,6</sup>. Olgumuz, klinik tablo, laboratuvar, görüntüleme sonuçları ile Fahr

sendromu olarak değerlendirildi. Fahr sendromunda, semptomatik olan hastaların tedavi edilmesi hasta için hayati önem taşımaktadır. Özellikle altta kalsiyum metabolizma bozukluğu olan, tanımlanamayan nörolojik semptomların varlığında, Fahr sendromu ayırıcı tanıda mutlaka akılda tutulmalıdır.

Sonuç olarak; Fahr sendromu uzun yıllar önce tanımlanmış olmasına rağmen sık karşılaşılmadığı için gözden kaçabilmektedir. Aşırı halsizlik, ani nöropsikiyatrik semptomlar görülen, sebebi anlaşılamayan nörolojik semptomlar gelişen hastalarda Fahr sendromu ayırıcı tanıda mutlaka hatırlanması gerekmektedir.

#### KAYNAKLAR

1. Hoque MA, Siddiqui MR, Arafat Y. Fahr's disease: a very rare cause of epilepsy. *Mymensingh Med J.* 2010; 9:127-29.
2. Manyam BV. What is and what is not 'Fahr's disease'. *Parkinsonism Relat Disord.* 2005;11:73-80.
3. Andrea H Nemeth. *GeneReviews™* [Internet]. Seattle (WA), University of Washington, 1993.
4. Baptista MV, Vale J, Leitao O. Striato-pallido-dentate calcifications. *Presse Med.* 1995;24:1301-4.
5. Rossi M, Morena M, Zanardi M. Calcification of the basal ganglia and Fahr disease. Report of two clinical cases and review of the literature. *Recenti Prog Med.* 1993;84:192-8.
6. Lammie GA, Kelly PA, Baird JD, Smith W, Chatterjee S, Frier BM. Basal ganglia calcification in BB/E rats with diabetes. *J Clin Neurosci.* 2005;12:49-53.
7. Baba Y, Broderick DF, Uitti RJ, Hutton ML, Wszolek ZK. Heredofamilial brain calcinosis syndrome. *Mayo Clin Proc.* 2005;80:641-51.
8. 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;241:381-4..
9. Manyam BV. What is and what is not 'Fahr's disease'. *Parkinsonism Relat Disord.* 2005;11:73-80.