

OLGU SUNUMU / CASE REPORT

## Atipik klinik bulgular ile seyreden Fahr hastalığı: İki olgu sunumu

### *Fahr disease with atypical presentation: A report of two cases*

Emine Rabia Koç<sup>1</sup>, Suzan Tunç<sup>2</sup>

#### ÖZET

Fahr Hastalığı bazal ganglionlar, serebellar dentat nükleus ve beyaz cevherde bilateral ve hemen daima simetrik olarak kalsiyum ve diğer minerallerin depolandığı nadir bir hastalıktır. Klinik bulgular sıklıkla parkinsonizm, distoni, tremor, kore, ataksi ve psikiyatrik bulgularla karakterizedir. Fahr Hastalığı paratiroid bozukluklar başta olmak üzere değişik metabolik bozukluklara bağlı olarak ortaya çıkabilir. Bu yazıda görme kaybı ve baş ağrısı olan, bilgisayarlı beyin tomografisinde bilateral bazal ganglionlarda ve serebellumda kalsifikasyon tespit edilen 65 yaşındaki bayan hasta ile konvülsiyonla karşımıza çıkan bilgisayarlı beyin tomografisinde bilateral kaudat nükleuslarda kalsifikasyon tespit edilen 45 yaşındaki bayan hasta sunulmuştur. *Klin Den Ar Derg 2010; 1(1): 46-49*

**Anahtar kelimeler:** Fahr hastalığı, striopallidodentat kalsinozis, hipokalsemi.

#### GİRİŞ

Fahr Hastalığı (FH) ilk kez 1930 yılında Karl Theodor Fahr tarafından tanımlanmış sporadik ya da familial idiyopatik bazal ganglion kalsifikasyonu ile ilişkili ve birçok nörolojik ve psikiyatrik semptomlarla karakterize bir durumdur<sup>1</sup>. Birçok metabolik bozukluğa özellikle de paratiroid hastalıklarına bağlı olarak ortaya çıkmaktadır<sup>2</sup>. Hipoparatiroidizme bağlı intrakraniyal kalsifikasyonun mekanizması ise bilinmemektedir<sup>3</sup>. Fahr sendromu terimi idiyopatik vakalar için kullanılmaktadır. Klinik bulgular sıklıkla parkinsonizm, distoni, tremor, kore, ataksiye ek olarak demans ve duyu durum bozukluklarıdır<sup>2</sup>.

#### OLGU SUNUMU

##### Olgu 1

65 yaşında bayan hasta, 2 aydır sol gözde görme azlığı ve baş ağrısı şikâyeti ile başvurdu. Baş ağ-

#### ABSTRACT

Fahr's disease is a rare disorder where bilateral, almost symmetric, calcium and other mineral deposits occur in basal ganglia, cerebellar dentate nucleus and white matter. Common clinical findings of the disease are characterizing parkinsonism, dystonia, chorea, ataxia and psychiatric symptoms. Fahr's disease is associated with various metabolic disorders especially with parathyroid disorders. In this article a 65 year old female patient with vision loss and headache, bilateral basal ganglia and cerebellar calcification on Computerized Tomography examination and a 45 year old female patient with convulsive state and bilateral caudat nucleus calcification on Computerized Tomography examination were reported. *J Clin Exp Invest 2010; 1(1): 46-49*

**Key words:** Fahr's disease, striopallidodentate calcinosis, hypocalcemia.

rısı frontal bölgeye lokalize, 2 aydır her gün gelen yaklaşık 2-3 saat süren sıkıştırıcı karakterde idi. Baş ağrısına zaman zaman bulantı eşlik etmekte idi. Öz ve soy geçmişinde herhangi bir özellik yoktu. Yapılan nörolojik muayenesinde bellek defisiti, dikkat ve konsantrasyon eksikliği, öz bakım ve iletişim gibi günlük hayat aktivitelerinde bozulma mevcuttu. Kısa kognitif muayene puanı 20 idi. Ense sertliği yoktu. Kranial sinir muayenesinde sol gözde 1 metreden parmak sayıyor, sağ gözde sadece ışığı seçebiliyordu. Göz dibi bakısında sağ ve sol gözde papil ödem saptandı. Göz kliniğine konsülte edilen hastada sağ papil ödeme sekonder optik atrofi ve sol gözde optik diskte hafif solukluğun saptandığı papil ödem izlendiği bildirildi. Diğer kranial sinir muayeneleri normaldi. Kas gücü muayenesi ve duyu muayenesi normaldi. Ekstrapiramidal sistem muayenesinde; yürüyüş yavaşlamış, hafif antefleksiyo-

Cizre Devlet Hastanesi <sup>1</sup>Nöroloji ve <sup>2</sup>Radyoloji Kliniği, Şırnak, Türkiye

**Yazışma Adresi /Correspondence:** E. Rabia Koç, Cizre Devlet Hastanesi Nöroloji Kliniği, Cizre/Şırnak,

**Email:** erabiakoc@yahoo.com

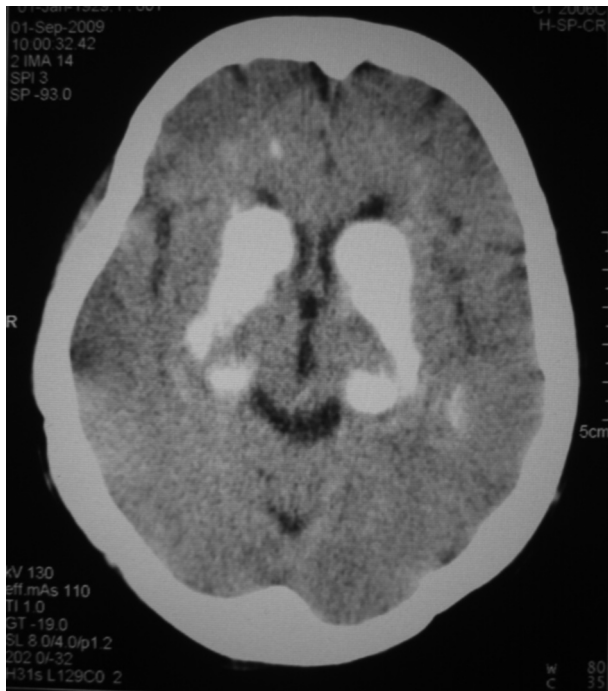
Geliş Tarihi / Received: 25.03.2010, Kabul Tarihi / Accepted: 28.04.2010

Copyright © Klinik ve Deneysel Arařtırmalar Dergisi 2010, Her hakkı saklıdır / All rights reserved

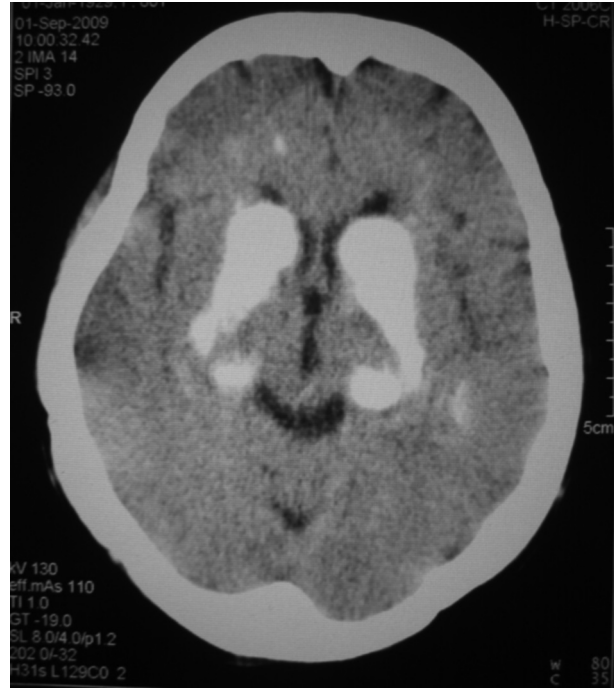
postüründe idi. Sağ kolun harekete katılımı azalmıştı ve sağ dirsekte rigidite mevcuttu. Serebellar testler sağda sola kıyasla bozuktu. Yapılan sistemik muayenesinde bir özellik saptanmadı. Hastanın kraniyal BT incelemesinde her iki bazal ganglionlarda, talamusta, periventriküler beyaz cevherde, sentrum semiovalede ve serebellumda çok sayıda kalsifiye alanlar izlendi (Resim 1, 2).

Kraniyal manyetik rezonans (MR) incelemede; yağ baskılı FLAIR ağırlıklı sekansta kaudat nukleuslarda hipointensite izlendi (Resim 3a). T2 ağırlıklı sekansta düşük sinyal intensitesi içinde noktasal hiperintens odaklar şeklinde saptandı (Resim 3b).

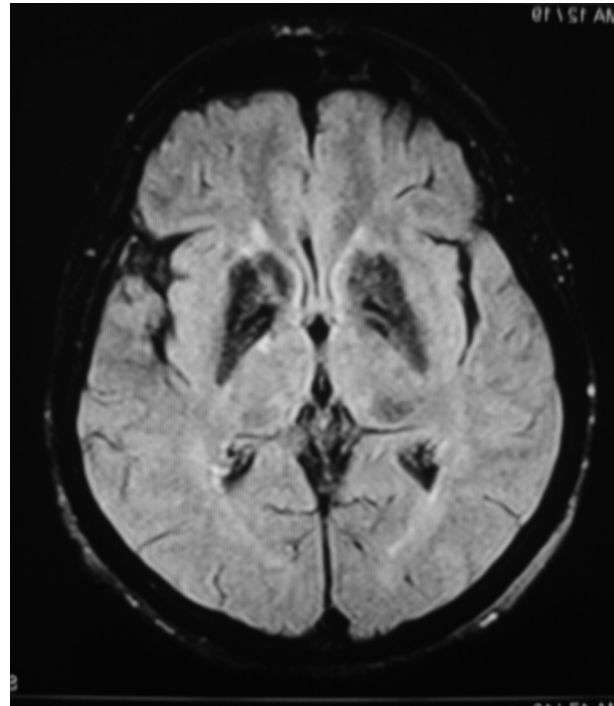
Laboratuar incelemelerinde serum total kalsiyum seviyesi 6 mg/dl (N: 8.4-10.2), fosfor seviyesi 6.8 mg/dl (N: 2.3-4.7) ve parathormon seviyesi 10.62 pg/ml (N: 15-65) olarak saptandı. Tam kan, idrar analizleri ile karaciğer, böbrek ve tiroid fonksiyon testleri normaldi. Hastanın yapılan odyometriğinde bilateral yüksek frekanslarda düşüş gösteren hafif derecede sensorinöral tipte işitme kaybı saptandı.



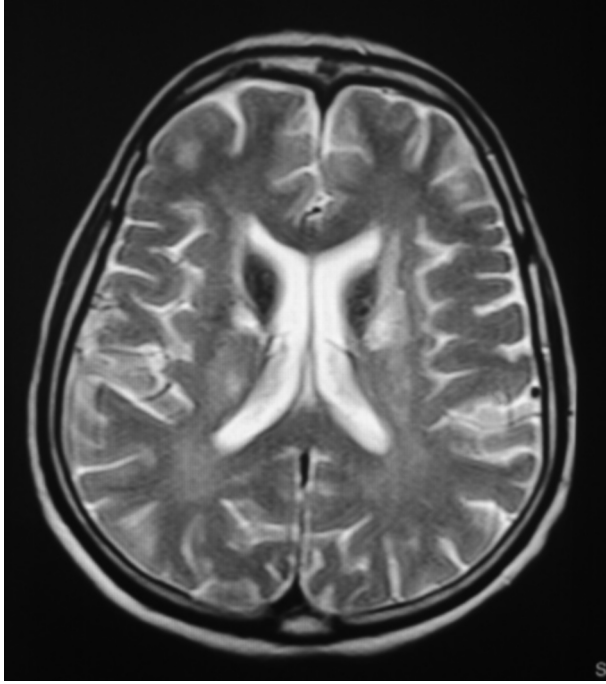
**Resim 1.** Aksiyal BT kesitinde her iki hemisfer bazal ganglionlarda, talamusta, subkortikal beyaz cevherde ve serebellumda kalsifikasyon alanları görülmektedir.



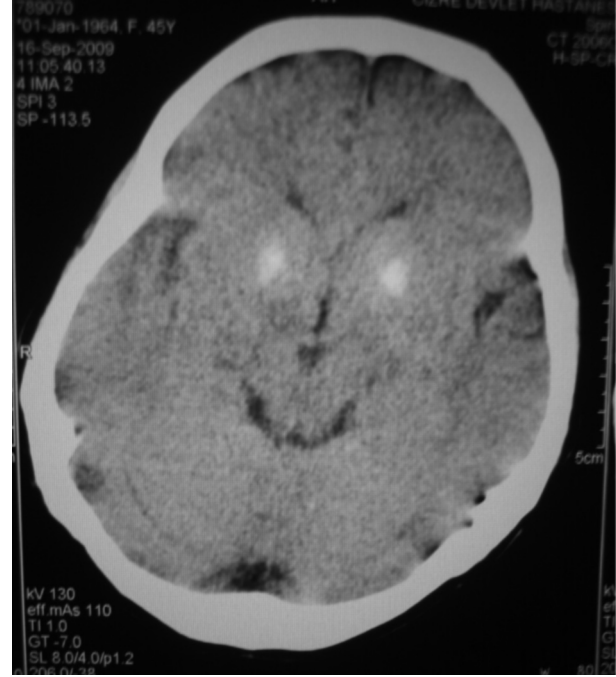
**Resim 2.** Aksiyal BT kesitinde her iki hemisfer bazal ganglionlarda, talamusta, subkortikal beyaz cevherde ve serebellumda kalsifikasyon alanları görülmektedir.



**Resim 3a.** MRG' de yağ baskılı FLAIR ağırlıklı sekansta kaudat nukleuslarda hipointensite izlenmektedir.



**Resim 3b.** MRG' de T2 ağırlıklı görüntüde bilateral kaudat nukleuslarda hipointensite görülmektedir.



**Resim 4.** Kranial BT' de bilateral putamende kalsifikasyon alanları görülmektedir.

## Olgu 2

Sağ elini kullanan 45 yaşındaki bayan hasta polikliniğe nöbet geçirme şikayeti ile başvurdu. Anamnezinde hastanın 20 yıl önce total tiroidektomi operasyonu geçirdiği ve bundan 1 yıl sonra epileptik nöbetlerinin başladığı öğrenildi. Hastanın o dönemde nöbet etiyojisine yönelik yapılan tetkiklerinde hipokalsemisinin saptandığı ve kalsiyum tedavisine başlanıldığı fakat nöbetlerin devam ettiği ve bunun üzerine tedavisine antiepileptik ilaç eklenildiği öğrenildi. Uzun süre nöbetinin olmaması üzerine başlanılan antiepileptik ve kalsiyum tedavisini kesen ve sonrasında epileptik nöbetleri yeniden başlayan hasta polikliniğimize başvurdu. Yapılan nörolojik muayenesi normaldi. Laboratuvar tetkiklerinde serum total kalsiyum seviyesi 8.0 mg/dl (N: 8.4-10.2), fosfor seviyesi 5.8 mg/dl (N: 2.3-4.7) ve parathormon seviyesi 1.20 pg/ml (N: 15-65) olarak saptandı. Tam kan, idrar analizleri ile karaciğer, böbrek ve tiroid fonksiyon testleri normaldi. EEG' si normaldi. Çekilen kranial BT' de bilateral kaudat nukleuslarda kalsifikasyon saptandı (Resim 4). Hastaya kalsiyum ve D vitamini replasmanı yapıldı ve ardından oral kalsiyum preparatı ile tedaviye devam edildi. Kalsiyum değerlerinin normal sınırlara gelmesine rağmen nöbetleri devam eden hastaya antiepileptik tedavi başlandı ve nöbet kontrolü sağlandı.

## TARTIŞMA

FH (bilateral striopallidodentat kalsinozis) birçok metabolik bozukluğa özellikle de paratiroid hastalıklarına bağlı olarak ortaya çıkan, bilateral bazal ganglion, dentat nukleus periferik subkortikal beyaz cevherde ve serebellumda kalsifikasyonlarla karakterize nadir bir durumdur. Bazal ganglion kalsifikasyonunun etiyojisinde enfeksiyon hastalıkları, (Brusella, EBV enfeksiyonu, tüberküloz, AIDS) hipertiroidi, hipotiroidi, tuberoskleroz, SLE, motor nöron hastalığı yer alır. Bu tablodan sorumlu element sıklıkla kalsiyumdur. Fahr sendromu terimi ise idiyopatik vakalar için kullanılmaktadır<sup>1,4,5,6</sup>. Literatürde hem sporadik hem de familial tipleri bildirilmiştir<sup>7</sup>. Tanıda kalsiyum birikimlerini göstermede en sık kullanılan inceleme yöntemi kranial BT' dir<sup>3</sup>. Literatürle uyumlu olarak, 65 yaşındaki bayan hastamızın kranial BT incelemesinde saptanan bilateral serebellar hemisferler, bazal ganglionlar, dentat nukleuslar, periventriküler derin beyaz madde subkortikal alanlardaki yaygın kalsifikasyonlar Fahr sendromunu düşündürdü. Fahr hastalığında en sık bulgu ekstrapiramidal sistem bulguları olmasına rağmen<sup>1,7</sup>, olgumuzda ilk başvurma şikayeti görme azlığı ve baş ağrısı idi. Hipokalsemiye bağlı papil ödem ile ekstrapiramidal sisteme ait bulgular ise

nörolojik muayene ile saptandı. Ayrıca olgumuzda kognitif fonksiyon bozukluğu da tespit edildi.

Hipoparatroidi ile ilişkili hipokalsemiye sup-kapsüller katarakt ve papil ödem görülebilir<sup>8</sup>. Papilödem ve hipoparatroidizm ilişkisi ilk kez 1903 yılında Luttwing tarafından tanımlanmıştır. Albrecht papilödemin beyin ödemeine bağlı olduğunu ileri sürmüş ve otopsi çalışmalarında da beyindeki yaygın ödematöz değişim gösterilmiştir. Hipokalsemi periyodu sırasında serebrospinal sıvı emilimi anlamlı olarak azalmaktadır. Serebrospinal sıvı emiliminin azalmasına neden olan patolojik değişiklikler bilinmemektedir. Baker ve arkadaşlarının dev mürrekkep balığı aksonunu kullanarak yaptıkları çalışmada ekstrasellüler ortamdaki kalsiyum azalmasının hücre içinden sodyum akım oranını azalttığını göstermişlerdir. Aroknoit villuslardaki sodyum ve su artışı beyin omurilik sıvısının araknoit villuslar tarafından emilimini engellemektedir. Hipokalseminin düzeltilmesi ile beyin omurilik sıvısının emiliminin normale döndüğü gösterilmiştir<sup>9</sup>.

Sekonder bilateral striopallidodentat kalsinoziste görülen en sık etiyolojik neden parathormon ve kalsiyum düşüklüğüdür<sup>3</sup>. Hipoparatroidizm; iyatrojenik nedenlere (tiroid ve paratiroid cerrahisi, ilaçlar, radyasyon), otoimmün nedenlere, infiltratif hastalıklara bağlı olarak paratiroid bezinin zarar görmesi sonucu oluşabilir<sup>10</sup>. 45 yaşındaki bayan hastamızda epileptik nöbetler total tiroidektomi operasyonu sonucu gelişen hipoparatroidizm ve hipokalsemiye bağlanmış olup, beyin BT' de bilateral kaudat nukleus kalsifikasyonu saptanmıştır.

Birinci olgumuz klinik tablo, laboratuvar, görüntüleme sonuçları ile idiyopatik hipokalsemiye

sekonder Fahr sendromu, 2. olgumuz ise iyatrojenik hipokalsemiye sekonder gelişen Fahr hastalığı olarak değerlendirildi.

Sonuç olarak, bilateral striopallidodentat kalsinozis klinik olarak papilödem, görme kaybı gibi atipik semptom ve bulgularla da karşımıza çıkabileceğinden ayırıcı tanı yaparken akılda bulundurulmalıdır.

## KAYNAKLAR

1. Shakibai SV, Johnson JP, Bourgeois JA. Paranoid delusions and cognitive impairment suggesting Fahr's disease. *Psychosomatics* 2005;46:569-72.
2. Modrego PJ, Mojoneo J, Serrano M, Fayed N. Fahr's syndrome presenting with pure and progressive presenile dementia. *Neurol Sci* 2005;26:367-9.
3. Kökeş Ü, Hız F, Özden DL, Çınar M. Psödohipoparatroidinin Yol Açtığı Bir Fahr Sendromu Olgusu. *Parkinson Hast Hareket Boz Der* 2009;12:18-24.
4. Lazăr M, Ion DA, Streinu-Cercel A, Bădărău AI. Fahr's syndrome: diagnosis issues in patients with unknown family history of disease. *Rom J Morphol Embryo* 2009;50:425-8.
5. Manyam BV. What is and what is not 'Fahr's disease'. *Parkinsonism Relat Disord* 2005;11:73-80.
6. Yürekli AV, Gündoğar D, Özcankaya R, Koyuncuoğlu HR, Kutluhan S. Nadir bir demans sebebi: Fahr hastalığı. *S.D.Ü. Tıp Fak. Derg* 2007;14:32-4.
7. Lam JS, Fong SY, Yiu GC, Wing YK. Fahr's disease: a differential diagnosis of frontal lobe syndrome. *Hong Kong Med J* 2007;13:75-7.
8. Uslu Fİ, Hanağası HA. Hipoparatroidizm ve bilateral striopallidodentat kalsinozis. *Nöropsikiyatri Arşivi* 2006;43:31-6.
9. Sambrook MA, Hill LF. Cerebrospinal fluid absorption in primary hypoparathyroidism. *J Neurol Neurosurg Psychiatry* 1977;40:1015-7.
10. Aslantekin N, Çelik Y, Yeni N, Karaagaç N. Fahr hastalığı olan iki hasta: Vaka bildirimini. *Yeni symposium* 1999;37:60-3.