

## Psikiyatrik bulgularla seyreden Fahr sendromu: Olgu sunumu

### Fahr syndrome with psychiatric manifestations: A case report

Damla Çağla Patır<sup>1</sup>, Gözde Sercan<sup>2</sup>, Lütfiye Bilge Çalışkan<sup>1</sup>,  
Gözde Buhur<sup>1</sup>, Atacan Akmeşe<sup>1</sup>, Harun Akar<sup>1</sup>

<sup>1</sup>Sağlık Bilimleri Üniversitesi, İzmir Tepecik SUAM, İç Hastalıkları Kliniği, İzmir, Türkiye

<sup>2</sup>Sağlık Bilimleri Üniversitesi, İzmir Tepecik SUAM, Nöroloji Kliniği, İzmir, Türkiye

#### Öz

Fahr sendromu, bazal gangliyon, nükleus girus ve serebral kortekste simetrik, iki taraflı kalsifikasyon ile karakterize nadir görülen bir nörodegeneratif bozukluktur. Bu kalsifikasyonların nasıl oluştuğu kesin olarak bilinmemekle birlikte enfeksiyon, metabolik ve genetik bozukluklarla ilişkili olabileceği belirtilmektedir. Beyin görüntülemelerinin yaygın kullanımı bu değişikliklerin tespit oranlarını artırmıştır. Ancak, etyolojisi sadece kısmen anlaşılmıştır ve tedavi yöntemleri sınırlıdır. Bu olgu sunumunda, radyolojik bulgular sonucu Fahr sendromu tanısı konulmuş psikiyatrik manifestasyonu olan bir olgu paylaşılmıştır.

**Anahtar sözcükler:** Fahr sendromu; iki taraflı bazal gangliyon kalsifikasyonu; psikiyatrik belirtiler.

#### ABSTRACT

Fahr syndrome is a rare neurodegenerative disorder characterized by symmetrical, bilateral calcification of the basal ganglia, nucleus gyru and cerebral cortex. Although it is not known exactly how these calcifications occur, it is stated that they may be related to infection, metabolic and genetic disorders. The widespread use of brain imaging has increased detection rates of these changes. However, etiology is only partially understood and treatment methods are limited. In this case report, a case with psychiatric manifestation diagnosed with radiological findings Fahr syndrome was shared.

**Keywords:** Fahr syndrome; bilateral basal ganglion calcification; psychiatric manifestations.

Alman nörolog Karl Theodor Fahr tarafından tanımlanan Fahr sendromu olarak da bilinen Fahr hastalığı (FH) veya idiyopatik bazal gangliyon kalsifikasyonu, nadir görülen sporadik veya kalıtsal geçiş gösteren bir hastalıktır.<sup>[1,3]</sup> Bu hastalık, nörolojik belirtilerin yanı sıra psikiyatrik belirtilerle de kendini gösterebilir. İki taraflı striatopallidodentat kalsinozis veya Chavany-Brunhes sendromu olarak da bilinen Fahr sendromunun patogenezi ve klinik prezentasyonu halen tam anlamıyla anlaşılamamakla birlikte, bu konuda keşfedilecek halen birçok şey vardır. Fahr sendromu histolojik olarak globus pallidus, striatum, dentat nükleus ve bazal gangliyonun

yanı sıra beynin ve serebellumun beyaz ve gri maddesi içinde yer alan bir protein-polisakkarit kompleksini de tutan simetrik, ateromatik olmayan bileşiklerin odakları ile karakterizedir.<sup>[4]</sup> Fahr sendromu genetik geçişli olabilmekle birlikte, genetik geçişi otozomal dominant olarak tanımlanmıştır. Şu ana kadar dört gen bu sendrom ile ilişkilendirilmiştir. Bunlar; SLC20A2, PDGFRB, PDGFB ve XPR1'dir.<sup>[5]</sup> Bununla birlikte, hastaların çoğunda, genetik bir geçiş saptanmamıştır. İki taraflı bazal gangliyon kalsifikasyonlarının görülme sıklıkları düşük olmakla birlikte, bu durum özellikle hipoparatiroidizmde ve kalsiyum - fosfor metabolizma

**Geliş tarihi:** 23 Nisan 2018 **Kabul tarihi:** 22 Mayıs 2018

**İletişim adresi:** Dr. Damla Çağla Patır, Sağlık Bilimleri Üniversitesi, İzmir Tepecik SUAM, İç Hastalıkları Kliniği, 35180 Yenisehir, Konak, İzmir, Türkiye.  
Tel: 0539 - 273 05 92 e-posta: damlapatir@yahoo.com

bozukluklarında gözlenmektedir.<sup>[6,7]</sup> Bu yazıda psikiyatrik semptomlarla başvuran, bilgisayarlı tomografi (BT)'sinde bazal gangliyonlarda iki taraflı yaygın kalsifikasyon saptanan Fahr sendromu olgusu sunulmuştur.

## OLGU SUNUMU

Kırk beş yaşında kadın hasta uykusuzluk, depresif duygu-durum nedeniyle hastanemiz iç hastalıkları polikliniğine başvurdu. Yapılan incelemelerinde anemi ve eritrosit sedimentasyon hızı yüksekliği saptanan hasta ileri inceleme, tanı ve tedavi amacıyla İç hastalıkları servisine yatırıldı. Hastanın ilk muayenesinde Ateş: 36.6°C, TA: 100/60 mmHg, Nb: 69/dk, SS: 15/dk idi. Hastanın yatış laboratuvar bulguları değerlendirildiğinde biyokimya ve tam kan sayımında glukoz: 124 mg/dL, kreatinin: 0.5 mg/dL, AST: 28 U/L, ALT: 19 U/L, Na: 140 mmol/L, K: 3.84mmol/L, Ca: 9.0mg/dL, fosfor: 3.2mg/dL, parathormon: 110 pg/mL, TSH: 2.3 IU/mL, St4: 1.5 ng/mL ve 25 Hidroksi-vitamin D3: 5 ng/mL, WBC: 6,200×10<sup>9</sup>/L, HGB: 11.2 gr/dL, PLT: 212×10<sup>9</sup>/L olduğu tespit edildi. Hastanın detaylı öyküsü alındığında uzun zamandır uykusuzluk sorunu olduğu ve depresif bir duygu durumu içinde bulunduğunu ifade etti. Hastada olası bir kraniyal patolojiyi dışlamak için beyin BT'si

çekildi. Beyin BT'sinde supratentorial bölgeden geçen kesitlerde iki taraflı bazal gangliyonlarda, sol frontal subkortikal beyaz cevherde kaba kalsifikasyonlar izlendi (Şekil 1). Bu bulgular Fahr sendromu lehine yorumlandı. Olgu; klinik ve radyolojik bulgular doğrultusunda Fahr sendromu olarak değerlendirildi. Paratiroid hormon düzeyindeki yükseklik ilk planda, D vitamini yetersizliğine bağlandı. D vitamini replasmanı sonrası kontrol paratiroid hormon seviyesi normal aralığına geriledi. Psikiyatrik yakınmalarına yönelik mirtazapin başlandı. Paratiroid hormon seviyesi normal olan, kalsiyum-fosfor metabolizma bozukluğu olmayan hasta genetik poliklinik kontrolü önerilerek taburcu edildi.

## TARTIŞMA

Fahr sendromu, bazal gangliyon, nükleus girus ve serebral kortekste iki taraflı kalsifikasyonların nadir bir radyolojik manifestasyonuna sahiptir. Nöroloji, psikiyatri, kardiyoloji ve üroloji gibi branşların hastalıklarına benzeyen birçok klinik bulgusu olabilir. En önemli konu, semptomatik ve asemptomatik olan Fahr sendromunu ayırt edebilmektir. Çünkü endokrinolojik bozuklukların düzeltilmesi, semptomları azaltabilen tek nedensel tedavidir. Bunların başında, hipoparatiroidizm kaynaklı olan kalsiyum-fosfor metabolizma anormalliklerinin saptanması gelmektedir.<sup>[8]</sup>

### Çıkar çakışması beyanı

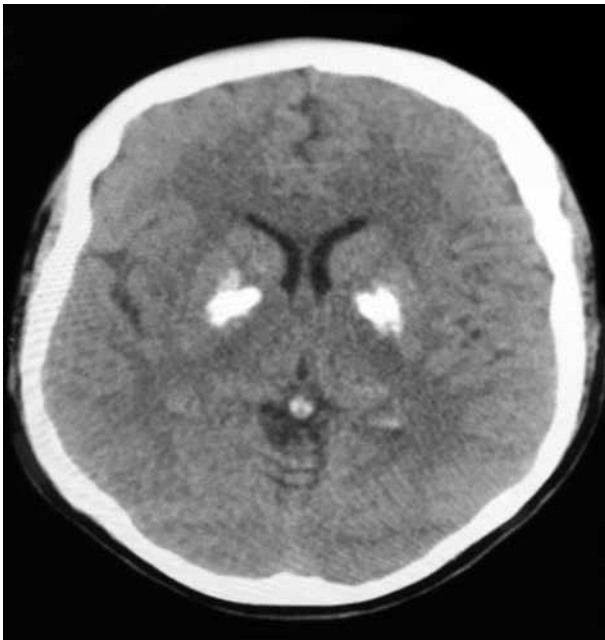
Yazarlar bu yazının hazırlanması ve yayınlanması aşamasında herhangi bir çıkar çakışması olmadığını beyan etmişlerdir.

### Finansman

Yazarlar bu yazının araştırma ve yazarlık sürecinde herhangi bir finansal destek almadıklarını beyan etmişlerdir.

## KAYNAKLAR

1. Manyam BV, Walters AS, Narla KR. Bilateral striopalidodentate calcinosis: clinical characteristics of patients seen in a registry. *Mov Disord* 2001;16:258-64.
2. Ellie E, Julien J, Ferrer X. Familial idiopathic striopalidodentate calcifications. *Neurology* 1989;39:381-5.
3. Fahr TV. Idiopathische verkalkung der hirngefäße. *Zentralbl Allg Pathol* 1930;50:129-33.
4. Manyam BV, Bhatt MH, Moore WD, Devleschoward AB, Anderson DR, Calne DB. Bilateral striopalidodentate calcinosis: cerebrospinal fluid, imaging, and electrophysiological studies. *Ann Neurol* 1992;31:379-84.



**Şekil 1.** Beyin bilgisayarlı tomografide iki taraflı bazal gangliyonlarda kalsifikasyonlar.

5. Arts FA, Velghe AI, Stevens M, Renauld JC, Essaghir A, Demoulin JB. Idiopathic basal ganglia calcification-associated PDGFRB mutations impair the receptor signalling. *J Cell Mol Med* 2015;19:239-48.
6. Puvanendran K, Low CH, Boey HK, Tan KP. Basal ganglia calcification on computer tomographic scan. A clinical and radiological correlation. *Acta Neurol Scand* 1982;66:309-15.
7. Kulczycki J, Pronicka E, Rowinska E, Kuran W, Radelicka H. Role of the parathyroid glands in the pathogenesis of intracerebral calcifications. *Neurol Neurochir Pol* 1987;21:112-8.
8. Jaworski K, Styczynska M, Mandecka M, Walecki J, Kosior DA. Fahr syndrome - an important piece of a puzzle in the differential diagnosis of many diseases. *Pol J Radiol* 2017;82:490-493.