

Fahr Hastalığı: Olgu Sunumu

FAHR'S DISEASE: CASE REPORT

Selçuk ÇOMOĞLU*, Turali ERASLAN**, İsmet MELEK**, Şenay ÖZBAKIR***

* Dr.Ankara Numune Hastanesi Nöroloji Kliniği Uzmanı,

** Dr.Ankara Numune Hastanesi Nöroloji Kliniği Asistanı,

***Dr.Ankara Numune Hastanesi Nöroloji Kliniği Şefi, ANKARA

Özet

Fahr hastalığı nadir görülen, etiyolojisi henüz belli olmayan bazal ganglion dentat nükleus ve derin kortikal yapıların çok sayıda kalsifikasyonu ile karakterize hastalıktır. Kranial tomografi tanıda çok önemli yere sahip olup, kesin tanı santral sinir sisteminde kalsifikasyon yapan diğer hastalıkların ekarte edilmesiyle konur.

Bizde makalemizde kalsifikasyon yapan diğer intraserebral nedenleri dikkate alarak, klinik ve radyolojik olarak Fahr hastalığı ile uyumlu bulguları olan 2 vakayı sunduk.

Anahtar Kelimeler: Fahr hastalığı, Kalsifikasyon, Intraserebral

T Klin Tıp Bilimleri 1997, 17:432-434

Summary

Fahr disease is a rare and idiopathic illness characterized by multiple calcifications in basal ganglion, dentate nucleus and deep cortical hemispheres. Cranial computerized tomography has an important role in the diagnosis but definitive diagnosis should be given after distinguishing the other calcificating diseases in the central nervous system.

We presented two cases of Fahr diseases diagnosed by clinical and radiological findings with elimination of the other calcificating diseases.

Key Words: Fahr disease, Calcification, Intracerebral

T Klin J Med Sci 1997, 17:432-434

Fahr hastalığı, idiopatik, bazal ganglion, serebellum dentate nükleus ve derin kortikal yapıların yaygın progressif kalsifikasyonudur (1). İlk kez 1935 yılında tanımlanmış çoğunlukla otozomal dominant geçiş, nadiren sporadik olgular bildirilmiştir (1,2).

Klinik bulgular sıklıkla kalsifikasyonun bulunduğu bölgelerin disfonksiyonu şeklindedir. En sık görülen nörolojik bulgular; parkinsonizm, kore, distoni ve ataksi ile nadiren epileptik nöbetler, mental bozukluk, piramidal tutulum ve sefaljiler şeklindedir (1,3,4)

Bu yazıda intraserebral kalsifikasyon nedenleri içinde çok nadir görülen, herediter özelliği olan ve santral sinir sistemine ait bir çok hastalık bulgusu

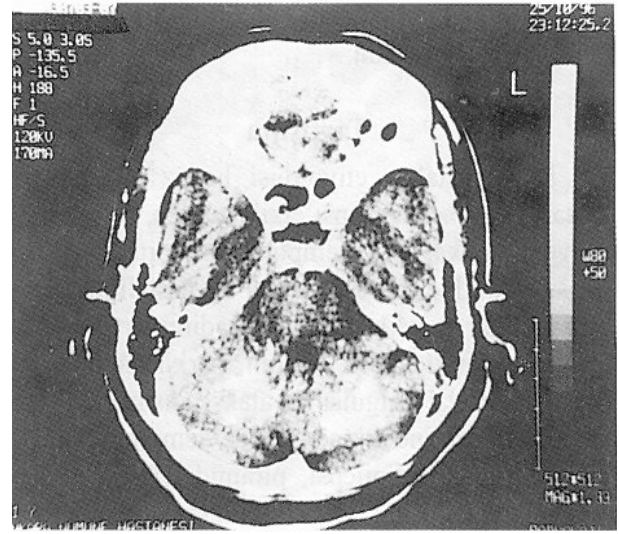
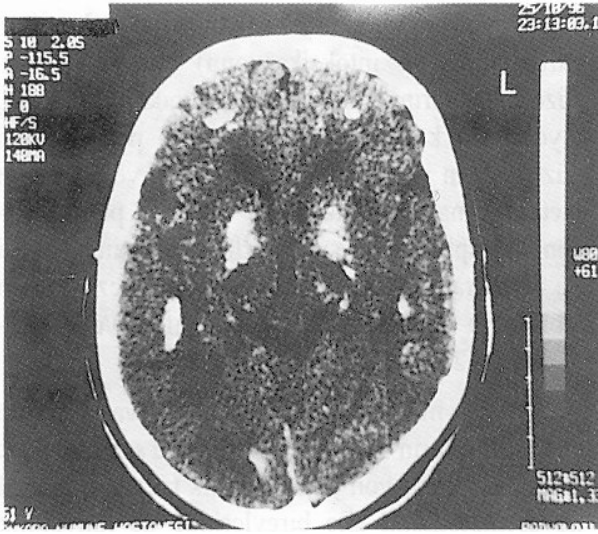
Geliş Tarihi: 29.01.1997

Yazışma Adresi: Dr.Selçuk ÇOMOĞLU
G.O.P. 11.Sokak 50/6
Birlik Mah. Birlik Ap., ANKARA

içerebilen Fahr hastalığını, tanı alan 2 olgumuz aracılığı ile sunmak, literatür ışığında tartışmak istedik.

Olgu 1

35 yaşında bayan hasta. 2 yıl önce başlayan, günün değişik saatlerinde ortaya çıkan ve süreklilik gösteren baş ağrısı yakınmasıyla polikliniğimize başvurdu. Öyküsünde ağrının zaman zaman zonklayıcı, çoğunlukla da sıkıştırıcı tarzda ve basınç hissi şeklinde, başın tamamında ve yaygın olarak bulunduğu ifade edildi. Bulantı, kusma, baş dönmesi, yüz ve ekstremitelerde uyuşma, keçeleşme, çift görme, görme kaybı veya azalması olmuyordu. Özgeçmişinde bir özellik yoktu, soy geçmişinde babasının kalp hastalığına bağlı 2 yıl önce öldüğü ancak kendisi gibi başağrıları olduğu öğrenildi. Kızkardeşinde ise şikayeti olmamasına rağmen çekilen bilgisayarlı beyin tomografisi (BBT) normal olarak yorumlandı.

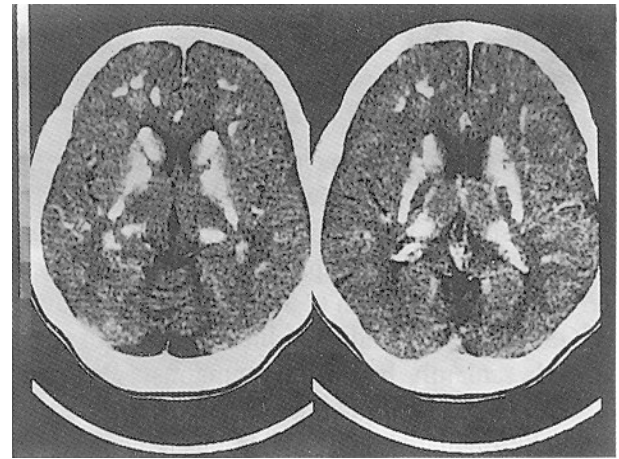


Şekil 1. Bilateral bazal ganglionlarda ve serebellumda multiple kalsifiye alanlar.

Fizik muayenede; kan basıncı 120/80 mm/Hg, nabız: 76 dak/ritmik, sistem bulguları ve nörolojik muayeneleri normaldi. Laboratuvar incelemelerinde tam kan ve idrar, karaciğer böbrek fonksiyon testleri, periferik yayma ve tiroid fonksiyon testlerinde bir anormallik yoktu. Radyolojik incelemelerinde servikal ve waters grafileri normal, kraniyal tomografide ise bilateral bazal ganglionlarda ve serebellumda multipl sayıda kalsifiye alanlar görüldü (Şekil 1). Kanda parathormon, kalsiyum, fosfor ve vitamin D düzeyleri bakıldı ve normal olarak bulundu. Hastada bazal ganglion, dentate nükleus ve derin kortikal yerleşimli multipl kalsifikasyona rastlanması, metabolik, biyokimyasal ve hormonal herhangi bir anormalliğe rastlanmaması ile Fahr hastalığı tanısı konuldu. Bir yıldır kontrolleri ve takibi yapılan hastaya analjezik, antienflamatuvar ve antidepresan tedaviler uygulandı, ancak belirgin düzelme saptanmadı. Buna karşın hastada 1 yıl içinde ilave nörolojik bulgu gelişmedi.

Olgu 2

75 yaşında erkek hasta. Huzursuzluk, ajitasyon, kendini kaybetme, kusma yakınmaları ile acil servise başvuran ve burada kan şekeri düşüklüğü tesbit edilen hasta dahiliye kliniğine kabul edildi. Hasta yatışının 3. günü kan şekeri regülasyonuna rağmen genel durumunda düzelme olmaması üzerine tarafımızdan değerlendirildi. Nörolojik muayenesinde; şuur stupor, dört ekstremitede yaygın rijitide, dişli çark pozitifliği ve sol hemi-



Şekil 2. Bilateral bazal ganglion, derin kortikal yapılar ve serebellumda multipl sayıda kalsifikasyonlar vardı.

parezi saptandı. Beyin tomografisinde; bilateral bazal ganglionlarda, serebellumda ve kortekste çok sayıda kalsifikasyon görülürken, akut dönem BBT'si olması sebebiyle iskemi ve enfarkt alanları saptanmadı. (Şekil 2) Özgeçmişini yalnız yaşadığı ve şuuru kapalı olduğu için öğrenilemedi.

Laboratuvar tetkiklerinde total ve iyonize kalsiyum, fosfor ve parathormon düzeyleri, tiroid fonksiyon testleri, tam kan ve idrar, karaciğer-böbrek fonksiyon testleri normal olup, multipl kalsifikasyon açıklayacak intoksikasyon, enfeksiyon, endokrin bir anormalliğe rastlanmaması, parkinson muayene bulgularının görülmesi ile Fahr hastalığı ve serebrovasküler hastalık tanısı kondu.

Hastada, yatışının 4. günü kardiyo-pulmoner arrest gelişerek eksitus oldu.

Tartışma

Fahr hastalığı etiyojisi henüz tam aydınlatılmamış, her iki cinsi etkileyebilen, çoğunlukla 4. ve 6. dekatlarda semptomların ortaya çıktığı yavaş, sıklıkla progresif seyirli bir hastalıktır (3,4). Semptomlar çocukluk çağında nadiren ortaya çıkar (1-5,6). Klinikte kore, distoni, parkinsonizm gibi ekstrapiramidal bulgular ve ataksi, dismetri, disdiadokinezi şeklindeki serebellar semptomlara sık olarak rastlanır. Epilepsi, piramidal tutulum, baş ağrısı nadir görülür. Olgularımızın birinde sefalji değerinde de parkinsonizm ve piramidal tutulum bulunmaktaydı.

Hastalık patogeneğinde çeşitli görüşler ileri sürülmüş, sonuçta hastalığın bölgesel iskemi sonucu gelişen lokal sellüler sirkülasyon bozukluğu olduğu, özellikle perivasküler alanlarda mineral birikimlerin görülmesi ile kabul edilmiştir (3).

Laboratuvar incelemelerinden tam kan sayımı ve idrar analizi, karaciğer-böbrek fonksiyon testleri, kalsiyum, fosfor ve parathormon düzeyleri ayırıcı tanıda önemli olup, olgularımızda bu değerler normal sınırlardaydı (2,3). Beyin omurilik sıvısı (BOS) incelemelerinde myelin basic protein artışı dışında anlamlı bulgu saptanmamış, otozomal dominant geçişli olgularda homokarnosine artışı, sporadik olgularda ise histidine düşüklüğüne rastlanmıştır. Olgularımıza ise bu tetkikler yapılmamıştır.

Radyolojik tetkikler içinde BBT kalsifikasyona olan duyarlılığı nedeni ile Fahr hastalığı tanısında çok önemli olup, Magnetik Rezonans incelemesiyle de kalsifikasyona neden olan diğer hastalıkların ayırımı sağlanmaktadır (3,4,8). Elektrofizyolojik incelemelerden görsel, işitsel, beyin sapı uyarılmış potansiyeller ve elektromiyografi ile anlamlı sonuçlar saptanmamıştır. Biz de olgularımızın tanısında öncelikle BBT'den yararlandık.

Ayırıcı tanıda kalsifikasyonla seyreden hastalıklardan Konjenital Toksoplazmozis, Sitomegalovirüs, Cockayne sendrom gibi enfeksiyöz, Tüberoskleroz, Sturge-Weber, Hallervorden-Spatz gibi dejeneratif hastalıklar ve hipoparatiroidi, hiperparatiroidi, pseudohipoparatiroidi, arterio-venöz malformasyon, intrakranial kitleler (Oligodendri-

ogliom, metastazlar) ve intoksikasyonlar (Özellikle karbonmonoksit intoksikasyonu) düşünülmelidir. Bizde olgularımızın ayırıcı tanısında hemogram, biyokimya, kalsiyum, fosfor, tiroid, parathormon düzeylerinin normal olmasıyla tiroid ve kalsiyum metabolizma bozuklukları ile endokrin patolojilerden, multipl kalsifikasyon varlığı, yerleşim özelliği ile intrakranial kitle ve AVM, anamnez ve kan tablosuyla da intoksikasyon ve enfeksiyondan uzaklaştık (2,3,7,9).

Tedavi mevcut klinik bulguların varlığına ve tutulan alanların fonksiyonlarına göre semptomatik olmakta, progresyon yönünden sık takip ve kontrol ile asemptomatik aile bireylerinde de radyolojik araştırma yapılmalıdır (5,6).

Sonuç olarak BBT'de görülen ve hiç bir nedene bağlanamayan multipl sayıda bazal ganglion ve serebellar kalsifikasyon varlığında Fahr hastalığı düşünülmeli, çok değişik nörolojik bulgulara neden olabileceği unutulmamalıdır. İki olgumuz ile bir kez daha bu nadir hastalığı hatırlatmak, santral sinir sistemi kalsifikasyon nedenlerini gözden geçirmek istedik.

KAYNAKLAR

1. Ang L.C, Rozdilshky B.,Alport E.C., Tchong S. Fahr's Disease Associated with Astrocytic Proliferation and Astrocytoma Surg. Neurol 1993; 39:365-9.
2. Ellie E, Julien J, Ferrer. Familial idiopathic striopallidodentate calcifications. Neurology 1989; 39:381-5.
3. Bala V, Mohit B.H., William D.M. et al. Bilateral Striopallidodentate Calcinosi: Cerebrospinal Fluid , Imaging and Electro physiological studies Annals of Neurology 1992; 31(4): 379-84.
4. Smeyers V.J., Michotte Y. Pelsmaeckers J, Loventhal et al. The chemical composition of idiopathic nonarteriosclerotic cerebral calcifications. Neurology 1975; 25:48-57.
5. Harold L, Mark L, Lauro L. Calcification of the basal ganglia as a cause of levodopa-resistant parkinsonism, Neurology 1976; 26:221-5.
6. Bouras C, Giannalepoulos P. Good P. A. laser microprobe mass analysis of trace elements in brain mineralization and capillaries in Fahr Disease. Acta neuropathology 1996 Oct.; 92 (4) 351-7.
7. Trenkwalder C, Schwarzd J, Gebhaud J, Stranberg trial on epidemiology of Parkinsonism and hypertension in the elderly 1995 Oct.; 52 (10) 1017-22.
8. Aurahami E,Cohn F, Febiel M. MRI demonstration and CT corelation of the brain in patients with idiopathic intracerebral calsification. J Neurol 1994; 241(6): 381.
9. Ellie E, Julien J, Ferrer X. Familial Idiopathic Striatopallidodentate Calcifications. Neurology 1989; 39:381-5.