

Konvülsiyon ile Başvuran Fahr Sendromu: Olgu Sunumu

Fatih DEMİRCAN¹, Nevzat GÖZEL^{a2}, Faruk KILINÇ³, Cemil GÖYA⁴

¹Özel Çağrı Tıp Merkezi, İç Hastalıkları Anabilim Dalı, Elazığ, Türkiye

²Fırat Üniversitesi Tıp Fakültesi, İç Hastalıkları Anabilim Dalı, Elazığ, Türkiye

³Dicle Üniversitesi Tıp Fakültesi, İç Hastalıkları Anabilim Dalı, Diyarbakır, Türkiye

⁴Dicle Üniversitesi Tıp Fakültesi, Radyoloji Anabilim Dalı, Diyarbakır, Türkiye

ÖZET

Fahr sendromu; kalsiyum ve fosfor metabolizma bozukluğu sonucu gelişen, çift taraflı simetrik intrakraniyal kalsifikasyon ile seyreden nörodejeneratif bozukluklarla karakterize nadir görülen bir hastalıktır. Etiyolojisi kesin olarak bilinmemektedir. Klinik olarak genellikle yürümede dengesizlik, konuşma bozukluğu, istemsiz hareketler, ya da kas krampları ile başlayıp tabloya psikoz, kişilik değişiklikleri gibi nöropsikiyatrik semptomlar da eklenebilir. Yazımızda, nöroloji tarafından epilepsi tanısıyla takip edilirken, acil servise tonik klonik nöbetle getirilen, idyopatik hipoparatiroidizme sekonder gelişen hipokalsemi ve BT'de bazal ganglionlarda bilateral yaygın kalsifikasyon saptanan Fahr sendromu olgusu sunulmuştur.

Anahtar Sözcükler: Fahr sendromu, Epilepsi, Konvülsiyon.

ABSTRACT

Fahr Syndrome Admitted with Convulsion: A Case Report

Fahr's syndrome is caused by calcium and phosphorus metabolism disorders, is a rare disease, characterized by bilateral symmetrical intracranial calcification and neurodegenerative disorders. The etiology is uncertain. Clinically, it is usually start with unsteadiness, slurred speech, involuntary movements and muscle cramps. Psychosis, neuropsychiatric symptoms such as personality changes can be added. In this article, we described a patient brought to emergency room with tonic-clonic seizures. He had diagnosed of epilepsy by neurology clinic before applying us. We diagnosed Fahr syndrome due to idiopathic hypoparathyroidism with diffuse bilateral basal ganglia calcification on computed tomography.

Key words: Fahr's syndrome, Epilepsy, Convulsion.

Fahr sendromu; serebellum, talamus ve bazal ganglionlardaki, kalsiyum ve fosfor metabolizma bozukluğu sonucu gelişen, çift taraflı simetrik intrakraniyal kalsifikasyon ile seyreden nörodejeneratif bozukluklarla karakterize nadir görülen bir hastalıktır (1). İlk olarak 1930 yılında Fahr tarafından tanımlanmıştır. Bu sendromun etiyolojisi kesin olarak bilinmemekle beraber kalsiyum metabolizma bozuklukları, toksinler, enfeksiyonlar, genetik nedenler, hipoparatiroidizm ve psödohipoparatiroidizm nedenler arasında gösterilmiştir (2).

Fahr sendromu klinik olarak genellikle kolay yorulma, dengesiz yürüme, yavaş konuşma veya konuşma bozukluğu, yutma güçlüğü, istemsiz hareketler, ya da kas krampları ile başlayıp psikoz, demans, kişilik değişiklikleri gibi nöropsikiyatrik semptomlarla devam edebilir (3). Klinik bulgular daha çok 4 ve 5. dekatta görülmektedir (2). 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.

Yazımızda, nöroloji tarafından epilepsi tanısıyla takip edilirken, hastanemiz acil servisine tonik klonik nöbet tanısıyla getirilen, idyopatik hipoparatiroidizme sekonder gelişen hipokalsemi ve BT'de bazal ganglionlarda bilateral yaygın kalsifikasyon saptanan Fahr sendromu olgusu sunulmuştur.

OLGU SUNUMU

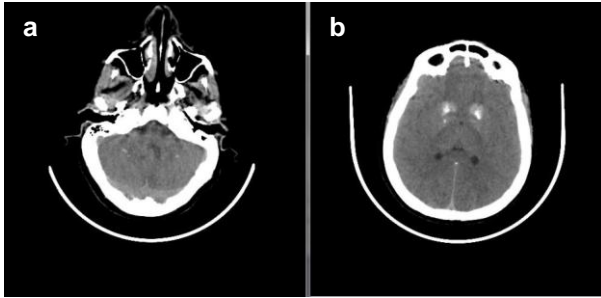
Hastanemiz acil servisine yaygın tonik klonik kasılma, şuurda kapanma şikayeti ile getirilen 45 yaşında erkek hastanın yapılan ilk muayenesinde, bilinci kapalı, ağırlı

^aYazışma Adresi: Dr. Nevzat GÖZEL, Fırat Üniversitesi Tıp Fakültesi, İç Hastalıkları Anabilim Dalı, Elazığ, Türkiye
Tel: 0 424 2485050
Geliş Tarihi/Received: 25.02.2014

e-mail: drngoel@hotmail.com
Kabul Tarihi/Accepted: 29.06.2014

uyaran yanıtı yoktu. Işık refleksi alınabiliyordu ve pupiller izokorik idi. Glaskow koma skoru 5 puan olarak değerlendirildi. Solunum sistemi muayenesinde takipne mevcut olup, kardiyovasküler sistem değerlendirilmesinde kalp tepe atımı dakikada 102 (radial nabız taşikardik- ritmik), tansiyon arteryel 130/ 85 mmHg idi. Chvostek ve Trousseau işareti pozitif. Hastanın özgeçmişinde herhangi bir operasyon öyküsü mevcut olmayıp, son 3 yıldır epilepsi nedeniyle Karbamazepin 400 mg/gün kullandığı öğrenildi. Son haftalarda kasılmalarının sayı ve süresinin arttığı yakınları tarafından ifade edildi.

Yapılan biyokimyasal tetkiklerinde kalsiyum 3.68 mg/dl (N:8.4-10.5 mg/dl), fosfor 6.5 mg/dl (N:2.6-4.5 mg/dl), parathormon:4.7 pg/ml (N:12-72 pg/ml), TSH 2.4 IU/ml (N:0.27-4.2 ulu/ml), sT4 1.14 ng/ml (N:0.93-1.7 ng/ml) ve 25 Hidroksi-Vitamin D₃ düzeyi ölçülemeyecek kadar düşük olarak saptandı. Hastanın çekilen bilgisayarlı beyin tomografisinde; Bilateral kaudat nükleuslarda ve lentiform nükleuslarda daha belirgin olmak üzere her iki bazal ganglionlar düzeyinde, bilateral subkortikal alanlarda kalsifikasyon ile uyumlu görünüm mevcuttu. (Resim 1, a-b).



Resim 1 (a, b): Bilgisayarlı beyin tomografisinde; Bilateral kaudat nükleuslarda ve her iki bazal ganglionlar düzeyinde, kalsifikasyon ile uyumlu görünüm mevcuttur.

Olgu; öykü, laboratuvar, klinik ve radyolojik bulgular doğrultusunda idiyopatik hipoparatiroidiye bağlı Fahr sendromu olarak değerlendirildi. Verilen kalsitriol ve kalsiyum replasmanı ile klinik bulguları düzeldi. Bilinç düzeyi tamamen normale geldi. Takibimizde herhangi bir kasılma ve nöbet atağı gözlenmedi. Chvostek ve Trousseau işaretleri menfi olarak bulundu. Ayaktan tedavisinde oral kalsiyum ve D vitamini verilerek poliklinik kontrolü önerisiyle taburcu edildi.

TARTIŞMA

Fahr sendromu literatürde çok değişik nedenlere bağlı ortaya çıktığı gösterilmiş olan kalsiyum metabolizma bozukluğu sonucu 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 vaskülitlerle seyreden sistemik lupus eritamatozis gibi

sistemik hastalıklar (4), serebral anoksi ve toksik maddelerin bazal ganglionlarda kalsifikasyonlara neden olabileceği gösterilmiştir (5). Ayrıca ailesel Fahr sendromu vakaları bildirilmiştir (6).

Hipoparatiroidinin nedenleri arasında iyatrojenik (cerrahi, radyasyon, ilaçlar), PTH (Parathormon) gen defekti, reseptör düzeyinde mutasyonlar, hipomagnezemi gibi nedenlere bağlı etkisizliği, hemakromatozis, Wilson, sarkoidoz gibi infiltratif hastalıklar, otoimmün ve ailesel sebepler bulunabilir (7). Bunlara bağlı olarak PTH yetersiz salgılanması veya etki edeceği dokularda yanıtızlık ortaya çıkabilir. Bizim vakamızda serum kalsiyum düzeyi, 25 Hidroksi-Vitamin D₃ düzeyi ve parathormon düzeyi düşük olduğundan hipoparatiroidi zemininde gelişmiş Fahr Sendromu tanısı konuldu.

Hipoparatiroidi etyolojisi açısından, hastanın geçirmiş olduğu herhangi bir cerrahi girişim ve radyasyon müdahalesi bulunmadığından, enfeksiyon, sistemik hastalık, toksisite gibi bir bulguya raslanmadığından hastamız idiyopatik hipoparatiroidi olarak değerlendirilmiştir. Hipoparatiroidide hangi mekanizmalarla intrakranial kalsifikasyonların geliştiği bilinmemektedir. Yapılan çalışmalar kalsiyumun radyolojik görünümü oluşturan başlıca unsur olduğunu göstermiştir. Mukopolisakkaridler, alüminyum, arsenik, kobalt, bakır, molibden, demir, kurşun, manganez, 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 (8). Bizim vakamızda nörolojik semptomlardan tekrarlayan konvulziyon atakları mevcuttu.

Hastamızdaki konvulziyon kalsiyum replasmanı sonucu kalsiyum seviyesinin düzeltilmesi ile tamamen düzeldi. Takibine devam ettiğimiz son bir yılda da hiç gözlenmedi. Fahr sendromu tanısında en sık kullanılan yöntem kranial bilgisayarlı tomografidir (BT). BT'nin kullanılması ile birlikte Fahr sendromlu vakalarda bazal gangliyonlardaki kalsifikasyonların 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 (9). Bizim vakamızın çekilen beyin tomografisinde; Bilateral kaudat nükleuslarda ve lentiform nükleuslarda daha belirgin olmak üzere her iki bazal ganglionlar düzeyinde, bilateral subkortikal

alanlarda kalsifikasyon ile uyumlu görünümli mevcuttu. Hastanın BT'sinde izlenen bilateral bazal gangliyonlardaki yaygın kalsifikasyonların kalsiyum metabolizmasındaki bozukluk sonucu oluştuğu 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 tedavide istenen başarı elde edilememiştir. 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.

KAYNAKLAR

1. Hoque MA, Siddiqui MR, Arafat Y, et al. Fahr's disease: a very rare cause of epilepsy. *Mymensingh Med J* 2010; 19: 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]. Pagon RA, Bird TD, Dolan CR, et al, editors. Seattle (WA): University of Washington, Seattle; 1993.
4. Anderson JR. Intracerebral calcifications in a case of SLE with neurologic manifestations. *Neuroradiology* 1980; 19: 213-14.
5. Illum F. Calcification of basal ganglia following carbon monoxide poisoning. *Neurodiology* 1980; 19: 213-14.
6. Harati Y, Jackson JA, Benjamin E. Adult onset idiopathic familial brain calcifications. *Arch Intern Med* 1984; 144: 2425-27.
7. Modrego PJ, Mojonero J. Fahr's syndrome presenting with pure and progressive presenil dementia. *Neurol Sci* 2005; 26: 367-69.
8. Shibayama H, Kobayashi H, Nakagawa M, et al. Non Alzheimer, non-Pick dementia with Fahr's syndrome. *Clin Neuropathol* 1992; 11: 237-50.
9. Stelmasiak Z, Tarach JS. Idiopathic hypoparathyroidism with intracranial calcification and dominant skin manifestations. *Med Sci Monit* 2000; 6: 145-50.