

Olgu Sunumu

Epileptik Nöbetlerin Ender Bir Nedeni: Fahr Hastalığı

Utku ADILAY¹, Bülent GÜÇLÜ²

¹Şevket Yılmaz Eğitim ve Araştırma Hastanesi, Nöroşirurji Kliniği, Bursa

²Lütfi Kırdar Kartal Eğitim ve Araştırma Hastanesi, Nöroşirurji Kliniği, İstanbul

Fahr hastalığı; bazal ganglionlar, talamus, sentrum semiovale ve serebellumda görülen bilateral, simetrik kalsiyum birikimleri ile karakterize ender görülen bir durumdur. Etiyolojide sıklıkla idiyopatik nedenler rol oynarken, sekonder nedenlerin önemli bir kısmını kalsiyum metabolizmasına ait bozukluklar oluşturmaktadır. Klinik bulgular arasında parkinsonizm, koreatetoz, distoni gibi ekstrapiramidal sistem bozukluklarının yanı sıra daha az sıklıkta epileptik nöbetler, demans, duyu durum bozuklukları da görülebilmektedir. Fahr hastalığının tanısında en yararlı görüntüleme yöntemi bilgisayarlı beyin tomografi incelemesidir. Bazı olgular acil servislere subaraknoid kanama kliniği ile karışabilmektedir. Bu makalede, nöbet geçirme kliniği ile acil servise getirilen ve Fahr hastalığı tanısı konulan 65 yaşındaki kadın hasta klinik, radyolojik ve endokrinolojik yönleriyle sunulmaktadır.

Anahtar kelimeler: Fahr hastalığı, hipokalsemi, hipoparatiroidizm, hiperfosfatemi intrakranial kalsifikasyon

J Nervous Sys Surgery 2015; 5(1-2):46-49

A Rare Cause of Epileptic Seizures: Fahr Disease

Fahr's disease is a rare neurological disorder characterized by bilateral symmetrical aggregation of calcium deposits in basal ganglia, thalamus, centrum semiovale and cerebellar dentate nucleus. Although idiopathic causes frequently play an important role in the underlying etiology of Fahr's disease. Disorders of calcium metabolism are important secondary of Fahr's disease. Common clinical findings of the disease are related to extrapyramidal system disorders such as parkinsonism, choreoathetosis, and dystonia whereas epileptic seizures, dementia and mood change disorders are also seen less frequently. Cerebral computed tomography is the best useful diagnostic method. Some cases can be also confused with clinical manifestations of subarachnoid hemorrhage on admission to emergency services. In this report we present a 65 -year-old woman who was brought to the to emergency clinic with seizure, and then diagnosed as having Fahr's disease, with her clinically, radiological and endocrinological features.

Keywords: Fahr disease, hypocalcemia, hypoparathyroidism, hyperphosphatemia, intracranial calcification

J Nervous Sys Surgery 2015; 5(1-2):46-49

Fahr hastalığı ilk kez Karl Theodor Fahr tarafından otopsi incelemelerinde serebral kan damarlarında kalsifikasyon saptanan erişkin bir hastada 1930 yılında tanımlanmıştır⁽⁴⁾. Bazal ganglionlar, serebellar dentat nükleus ve

sentrum semiovalede kalsifikasyonlarla karakterize, genellikle otozomal dominant geçişli ancak sporadik ve otozomal resesif olguların da bulunduğu ender görülen bir hastalıktır. Klinik bulgular arasında parkinsonizm, kore, distoni gibi hareket

Alındığı tarih: 08.06.2016

Kabul tarihi: 03.10.2016

Yazışma adresi: Uzm. Dr. Utku Adilay, Hüdavendigâr Mah. Fatih Cad. No: 35 Osmangazi / Bursa

e-mail: utkuadilay@hotmail.com

bozuklukları ön planda olup, enderen epileptik nöbetler, demans ve psikiyatrik bozukluklarda görülebilmektedir. Ancak yaygın kalsiyum birikimine rağmen, asemptomatik kalan olgular da mevcuttur ⁽⁶⁾. Etiyolojisi kesin bilinmemektedir. Hastalığın gelişiminde kalsiyum ve fosfor metabolizmasındaki bozukluklar etkili olabildiği gibi serum kalsiyum metabolizmasında değişiklik olmaksızın genetik hasar sonucunda da hastalığın gelişebildiği belirtilmiştir ⁽¹⁰⁾. Bu makalede, nöbet geçirme kliniği ile acil servise getirilen, kranial BT incelemesinde bazal ganglionlar ve serebellumda bilateral, simetrik, yaygın hiperdens lezyonları ve laboratuvar tetkiklerinde hipokalsemisi mevcut olan 65 yaşındaki kadın olgu sunulmuştur.

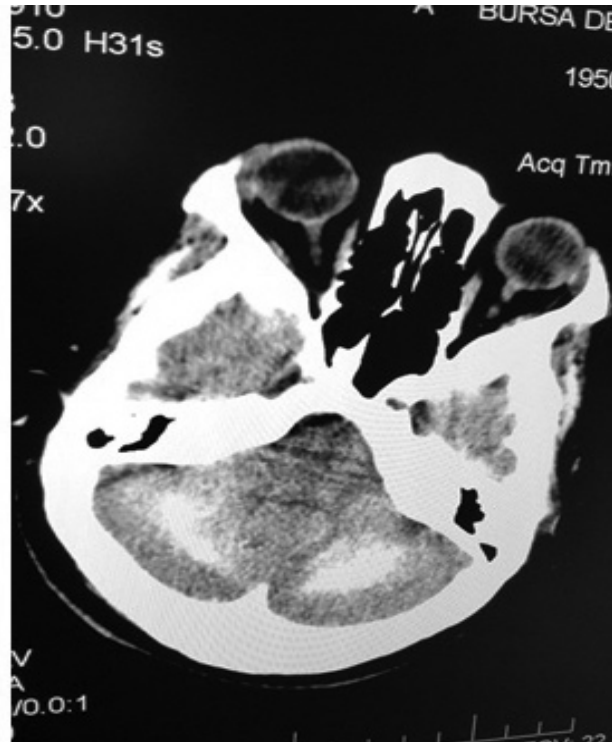
OLGU SUNUMU

Altmış beş yaşında kadın hasta jeneralize tonik klonik kasılmalarla karakterize nöbet geçirme yakınması ile acil servise getirildi. Acil serviste hastanın muayenesinde, hasta post iktal dönem-

de bilinç uykuya meyilli, ekstremiteler spontan hareketli vaziyetteydi. Öyküsünde son 10 gündür 2 kez benzer kasılmalarla seyreden nöbetleri olduğu öğrenilen hastanın bilgisayarlı kranial tomografi incelemesinde bazal ganglionlar ve serebellumda bilateral, simetrik, yaygın, hiperdens kalsifikasyonlarla karakterize lezyonları mevcuttu (Resim 1). Acil serviste yapılan laboratuvar incelemelerinde hipokalsemisi de mevcut olan hastada Fahr hastalığı düşünüldü ve hasta endokrin hekimi tarafından ileri tetkik ve tedavi amacıyla endokrinoloji servisine yatırıldı. Hastanın serviste yapılan laboratuvar incelemelerinde kalsiyum: 6.0 mg/dl (8,5-10.2 mg/dl), fosfor: 6.2 mg/dl (2.0 - 4,5 mg/dl), 25-Hidroksi VitD: 19.4 ng/mL (25-80 ng/mL), PTH 4 pg/mL (15-45 pg/mL) olarak tespit edildi. Hastanın klinik semptomları, bilgisayarlı beyin tomografisi ve laboratuvar incelemeleri birlikte değerlendirildiğinde hastada hipoparatiroidizme bağlı hipokalseminin ve jeneralize tonik klonik nöbetlerin ortaya çıktığı bir Fahr hastalığı düşünüldü. İ.V kalsiyum replasmanı sonrası oral kalsiyum



Resim 1.



karbonat ve VitD3 idame tedavisiyle hastanın semptomlarının dramatik olarak kaybolduğu ve nöbetlerin yenilenmediği gözlemlendi.

TARTIŞMA

Fahr hastalığı kalsiyum ve aliminyum, bakır, demir, kurşun gibi diğer minerallerin striopallidodental bölgede bilateral, simetrik birikmesi ile ortaya çıkan ender bir hastalıktır^(8,5,13). Kalsiyum depolanması öncelikle damarların dış katmanlarında olmakta, intimal alana yayıldıktan sonra serebral mikrovasküler obliterasyon, perivasküler nöronal dejenerasyon ve gliosis ile sonuçlanmaktadır⁽¹⁾. Hastalık yavaş seyirli ve ilerleyici olup, genellikle 4.-6. dekada semptomatik hâle gelmektedir. Fahr hastalığı tanısında en duyarlı tetkik bilgisayarlı beyin tomografi incelemesidir⁽⁸⁾. Erkeklerde daha fazla görülen Fahr hastalığı sıklıkla asemptomatik olmakla birlikte yoğun kalsiyum birikimi hâlinde ekstrapiramidal ve serebellar bulgular ortaya çıkabilir⁽³⁾. Fahr hastalığı etiyolojik açıdan primer ve sekonder olarak 2 forma ayrılır. Primer form ailesel ve sporadik nedenlere bağlı olarak gelişirken, sekonder formu inflamatuvar, toksik, anoksik, vasküler, neoplastik ve endokrinolojik nedenler oluşturur^(8,13). Hipoparatiroidizme bağlı hipokalsemi Fahr hastalığı etiyolojisinde görülen en sık sekonder nedendir^(7,9). Hipoparatiroidizmde ya parathormon sekresyonu azalmış ya da efektif organlarda parathormon sekresyonuna anormal yanıt mevcuttur. Hipoparatiroidizme bağlı intrakranial kalsifikasyonun mekanizması ise bilinmemektedir⁽²⁾. Hipokalseminin süresi uzadıkça bazal ganglionların kalsifikasyon oranı artar. Kalsiyum ve Vitamin D'nin yerine konması metabolik anormallliği düzeltir ve klinik progresyonu geciktirir⁽⁷⁾. Hipoparatiroidizme bağlı hipokalseminin klinik bulguları arasında semptomatik veya latent tetanik kasılmaların yanı sıra her yaşta görülebilen jeneralize tonik klonik nöbetler de yer almaktadır^(8,11). Yapılan bir çalışmada, 25 yaş

üstü geç başlangıçlı epilepsi nöbetli hastalarda inme, tümör, travma, vasküler ve diğer metabolik nedenler ekarte edilerek persistan hipokalsemi saptanmış ve olgulardaki jeneralize tonik klonik nöbetlerin nedeninin hipokalsemi, hiperfosfatemi ve parathormon direnci sonucu bir hipoparatiroidizm tablosuna sekonder geliştiğini ileri sürülmüştür⁽¹²⁾. Bizim olgumuzda da hipokalsemi, VitD düşüklüğü, hiperfosfatemi ve parathormon seviyesi düşüklüğü mevcut olan nöbetlerinin buna bağlı olabileceği düşünülen tedavi kalsiyum ve VitD verilerek nöbetler kontrol altına alınmıştır.

SONUÇ

Fahr hastalığı uzun yıllar önce tanımlanmış olmasına rağmen, klinikte sık karşılaşılmayan bu durum olarak gözden kaçabilmektedir. Özellikle geç başlangıçlı epileptik nöbet ve hipokalsemi mevcut olan ve acil servise başvuran hastalarda ayırıcı tanıda Fahr hastalığının akılda tutulması gerektiğini düşünüyoruz.

KAYNAKLAR

1. Adachi M, Wellmann KF, Volk BW. Histochemical studies on the pathogenesis of idiopathic non arteriosclerotic cerebral calcification. *J Neuropathol Exp Neurol* 1969;27:483-99. <http://dx.doi.org/10.1097/00005072-196807000-00010>
2. El Maghraoui A, Birouk N, Zaim A, Slassi I. Fahr syndrome and dysparatyroidism. *3 Cases Presse Med* 1995;24:1301-4.
3. Erus T, Acar S. Rare cause of hypocalcemia: Fahr's disease. *İst. Tıp Fak Dergisi* 2010;73:82-4.
4. Fahr T. Von Idiopathische Verkalkung der Hirngefäße. *Zentrabl Allg Pathol* 1930;50:129-33.
5. Faria AV, Pereira IC. Computerized tomography findings in Fahr's syndrome. *Arq Neuro-Psiquiatr* 2004;62:789-92. <http://dx.doi.org/10.1590/S0004-282X2004000500009>
6. Hanağası H, Hanağası F, Bilgiç B. Bilateral striopallidodental kalsinozisin klinik spektrumu. *Türk Nöroloji Dergisi* 2004;5:430-7.
7. Karimi M, Habibzadeh F, De Sanctis V. Hypoparathyroidism with extensive intracerebral calcification in patients with betathalassemia major. *J Pediatr Endocrinol Metab* 2003;16: 883-6. <http://dx.doi.org/10.1515/JPEM.2003.16.6.883>
8. Manyam BV. What is and what is not 'Fahr's disease'. *Parkinsonism and Related Disorders* 2005;11:73-80,

- <http://dx.doi.org/10.1016/j.parkreldis.2004.12.001>
9. **Paprocka J, Jamroz E, Wackermann- Ramos A, Sokol M, Marszal E.** Neurological picture and 1H MRS in 4 children with hypoparathyroidism. *J Przegł Lek* 2005;62:680-4.
10. **Smiths M, Gabreels F, Froeling P.** Progressive idiopathic hypoparathyroidism and nervous system dysfunction: report on three cases and review of literature. *J Neurol* 1982;228:113-22.
<http://dx.doi.org/10.1007/BF00313756>
11. **Uslu Fİ, Hanagası HA.** Hipoparatiroidizm ve Bilateral Striopallidodentat Kalsinozis. *Nöropsikiyatri Arşivi* 2006;43:31-6.
12. **Villareal-Nunez F, Adames-Quintero AE.** Late onset epilepsy as the first symptom of pseudohypoparathyroidism. *Rev Neurol* 2005;41:155-8.
13. **Warren JD, Mummery CJ.** Corticobasal degeneration syndrome with basal ganglia calcification: Fahr's disease as a corticobasal look-alike? *Mov Disord* 2002;17:563-7.
<http://dx.doi.org/10.1002/mds.10122>