

Fahr Hastalığı: Olgu Sunumu

İlhan Kılınc

ÖZET

Fahr hastalığı; bazal ganglionlar, serebellar dentat nukleus ve sentrum semiovalede kalsifikasyon görülmesi ile karakterizedir. Klinik bulgular sıklıkla parkinsonizm, distoni, tremor, kore, ataksiye ek olarak demans ve duyu durum bozukluklarıdır. Biz de Fahr hastalığı saptadığımız olgumuzu klinik ve görüntüleme bulguları ile sunduk. Bir yıldır hafıza kaybı ve konuşmada bozulma yakınmaları 56 yaşındaki kadın hastanın nörolojik ve sistemik muayenesi normaldi. Kranial bilgisayarlı tomografi (BT) incelemesinde her iki bazal ganglionlarda, talamuslarda, periventriküler beyaz cevherde, sentrum semiovalede ve serebellumda çok sayıda kalsifiye alanlar izlendi. Sonuç olarak bazal ganglionlarda, serebellumda ve derin kortikal yapılarda kranial BT veya MR inceleme ile saptadığımız kalsifikasyonları herhangi bir nedene bağlayamadığımız durumlarda Fahr hastalığını ayırıcı tanıda düşünmeliyiz.

Anahtar Sözcükler: Fahr Hastalığı, Kalsifikasyon, BT, MR

Fahr's Disease: A Case Report

SUMMARY

Fahr's disease is characterized with presence of calcifications in basal ganglions, dentate nucleus, and centrum semiovale. Common clinical findings of the disease are Parkinsonism, dystonia, chorea, ataxia, dementia, and mood disorders. We present a patient, in whom a diagnosis of Fahr disease established, with clinical and radiological findings. Neurological and physical exam of the 56 year-old female with complaints of memory loss and speech disorder for one year. Brain CT showed Fahr type calcification in the basal ganglion, thalamus, periventricular white matter, centrum semiovale, and cerebellum. Fahr's disease must be present in differential diagnosis of patients with calcification in basal ganglion, thalamus, periventricular white matter, centrum semiovale, and cerebellum on CT or MRI that could not be explained otherwise.

Key Words: Fahr's Disease, Calcification, CT, MR

GİRİŞ

Fahr hastalığı; bazal ganglionlar, serebellar dentat nukleus ve sentrum semiovalede idiyopatik kalsifikasyon görülmesi ile karakterizedir. Sporadik ve otozomal resesif formları bildirilmekle birlikte, genellikle otozomal dominant geçiş göstermektedir. İlk kez 1930 yılında Fahr tarafından tanımlanmıştır. Klinik bulgular sıklıkla parkinsonizm, distoni, tremor, kore, ataksiye ek olarak demans ve duyu durum bozukluklarıdır (1,2). Fahr hastalığı saptadığımız olgumuzu klinik ve görüntüleme bulguları ile sunduk.

OLGU SUNUMU

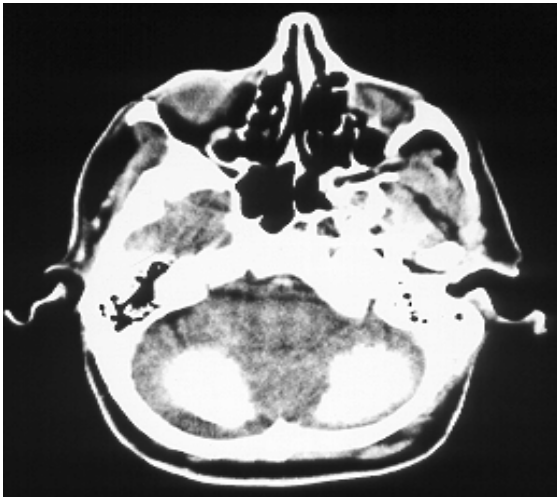
Ellialtı yaşında kadın hasta, 1 yıldan beri düşüncede yavaşlama ve konuşmada bozulma yakınmaları mevcuttu. Nörolojik ve sistemik muayenede anormallik saptanmadı. Kranial bilgisayarlı tomografi (BT) incelemesinde her iki bazal ganglionlarda, talamuslarda, periventriküler beyaz cevherde, sentrum semiovalede ve serebellumda çok sayıda kalsifiye alanlar izlendi (resim 1, 2). Kranial manyetik rezonans (MR) incelemede kalsifikasyon alanları T1 ağırlıklı sekanslarda heterojen sinyal intensitesinde izlendi (resim 3). T2



ağırlıklı sekanslarda düşük sinyal intensitesi içinde noktasal hiperintens odaklar saptandı. Laboratuvar incelemelerinde tam kan, idrar, karaciğer ve böbrek fonksiyon testleri, periferik yayma ve tiroid fonksiyon testleri normaldi. Kanda parathormon, kalsiyum, fosfor ve vitamin D düzeylerine bakıldı ve normal bulundu. Olgumuzda metabolik, biyokimyasal ve hormonal herhangi bir patoloji saptanmaması ve mevcut klinik bulgular birlikte değerlendirildiğinde Fahr hastalığı tanısı konuldu.



Resim 1. Aksiyal BT kesitinde her iki bazal ganglionlarda, talamusalarda ve subkortikal beyaz cevherde çok sayıda kalsifikasyon izleniyor.



Resim 2. posterior fossadan geçen BT kesitinde her iki serebellar hemisferde kalsifiye alanlar izleniyor.



Resim 3. Aksiyal planda alınan T1 ağırlıklı imajda BT'de izlenen kalsifikasyon alanları heterojen intensitede izleniyor.

TARTIŞMA

Familyal idiopatik bazal ganglion kalsifikasyonu adı da verilen Fahr hastalığı; serum kalsiyum, fosfor ve parathormon seviyelerinde bir anormallik olmaksızın, bilateral bazal ganglionların kalsifikasyonu ile karakterizedir. Kalsifikasyonun en sık görüldüğü bölge globus palliduslardır. Bununla birlikte putamen, kaudat nukleus, internal kapsül, dentat nukleus, talamus, serebellum ve serebral beyaz cevherde vasküler traselere uyar tarzda yoğun kalsifikasyonlar görülebilir(2,3). Semptomların başlangıç yaşı sıklıkla 4. ve 6. dekatlar olmakla birlikte nadir de olsa çocuk olgular rapor edilmiştir(4, 5).

Kalsiyum depozitleri histolojik olarak kapiller damarlarda, küçük arter ve venlerin duvarında media tabakasında ve perivasküler alanlarda bulunur (2,6). Olgumuzda da sentrum semiovale ve periventriküler beyaz cevher düzeyinde vasküler traselere uyan kalsifikasyonlar izlenmesi, bu bulguyu desteklemektedir.

Fahr hastalığındaki kalsiyum depozitlerinin kan beyin bariyerinin bozulmasına sekonder mi yoksa, nöronal kalsiyum metabolizma bozukluğuna mı bağlı olduğu açık değildir (2). Genetik çalışmalarda kromozom 14q'da bir odak tespit edilmiştir (3,7).

Kalsiyum depozitleri protein içerebilir ve patolojik sürecin gelişimi sırasında

polisakkaritlere bağlanabilir. Bu durum, MR’da oluşan sinyal paterni için önemlidir. MR’da T1 ve T2 ağırlıklı görüntülerde görünüm değişken olmakla birlikte normalde kalsifiye bölgeler T1 ağırlıklı görüntülerde düşük sinyal ya da sinyalsiz alan olarak izlenmesi beklenirken, T1 ağırlıklı görüntülerde hiperintens, T2 ağırlıklı görüntülerde ise hipointens izlenebilir (6,8,9). Bizim olgumuzda da kalsifikasyon alanları T1 ağırlıklı sekansta heterojen yüksek ve düşük sinyal intensitesi gösteren alanlar şeklinde izlendi. T2 ağırlıklı sekansta ise baskın olarak düşük sinyal intensitesinde izlendi.

Kraniyal bilgisayarlı tomografi ile kalsifikasyonlar kolaylıkla tanınır. BT’de kalsifikasyon alanları belirtilen lokalizasyonlarda hiperdens olarak izlenir. MR inceleme gelişimsel anomaliler, intrakraniyal tümörler, dismiyelizan ve demiyelizan hastalık gibi nörolojik patolojileri göstermede daha duyarlı bir inceleme yöntemi olmasına karşın, kalsifiye alanların gösterilmesinde BT daha duyarlı bir görüntüleme yöntemidir (6,9). Biz de olgumuzun tanısında öncelikli olarak BT incelemeyi tercih ettik. MR incelemeyi ayırıcı tanıları ekarte etmek için ekledik.

Sonuç olarak bazal ganglionlarda, serebellumda ve derin kortikal yapılarda kraniyal BT veya MR inceleme ile saptadığımız kalsifikasyonları herhangi bir nedene bağlayamadığımız durumlarda Fahr hastalığını ayırıcı tanıda düşünmeliyiz ve bunun da çok çeşitli nörolojik semptomlara yol açabileceğini unutmamalıyız.

KAYNAKLAR

1. Modrego PJ, Mojonero J, Serrano M, Fayed N. Fahr’s syndrome presenting with pure and progressive presenile demantia. *Neurol Sci*, 2005; 26: 367-369.
2. Malik R, Pandya VK, Naik D. Fahr disease. A rare neurodegenerative disorder. *Ind J Radiol Imag*, 2004; 14: 383-384.
3. Baba Y, Broderick DF, Uitti RJ, Hutton ML, Wszolek ZK. Heredofamilial brain calcinosis syndrome. *Mayo Clin Proc*, 2005; 80: 641-651.

4. Manyam BV, Bhatt MH, Moore DW, et al. Bilateral striopallidodentate calcinosis: cerebrospinal fluid, imaging and electrophysiological studies. *Annals of Neurology*, 1992; 31: 379-384.

5. Billard C, Dulac O, Boulouche J, et al. Encephalopathy with calcifications of the basal ganglia in children: a reappraisal of Fahr's syndrome with respect to 14 new cases. *Neuropediatrics*, 1989; 20: 12-19.

6. Özkur A, Şirikci A, Bayram M. Fahr hastalığı: BT bulguları. *Türk Tanısal ve Girişimsel Radyoloji Dergisi*, 2001;7: 142-143.

7. Geschwind DH, Loginov M, Stern JM. Identification of a locus on chromosome 14q for idiopathic basal ganglia calcification (Fahr disease). *Am. J. Hum. Genet*, 1999; 65: 764-772.

8. Kulczycki J, Boguslawska R, Kozlowski P. The image of intracerebral calcification in CT and MR studies. A case report of Fahr syndrome. *Neurol-Neurochir-Pol*, 1994; 28: 915-920.

9. Osborn AG. *Diagnostic Neuroradiology*, Second edition. St. Louis: Mosby, 1994: 744-745.

Yazışma Adresi

İlhan KILINÇ
Dicle Üniv. Tıp Fak. Radyoloji A.D. / Diyarbakır
E-mail: ilhankilinc@gmail.com

