

Болест на Fahr – идиопатична калцификация на базалните ганглии

И. Александрова^{1,2}, А. Асенова^{1,2}, Н. Топалов^{2,3}, В. Томов¹, В.
Божинова¹

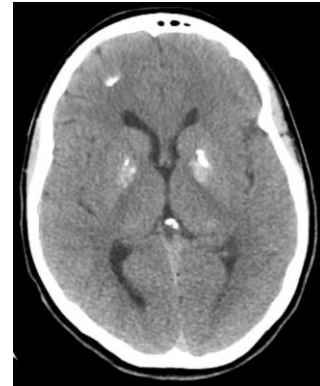
¹ Клиника по нервни болести за деца, УМБАЛНП „Св. Наум“

² Катедра по неврология, Медицински факултет, МУ-София

³ Отделение по образна диагностика, УМБАЛНП „Св. Наум“

Случай 1: Момиче, 14 год.:

- ✓ нормално преморбидно развитие;
- ✓ хоспитализация по повод на световъртеж, гадене, повръщане – периферен вестибуларен синдром;
- ✓ изява от 1 год. на кратки, стереотипни епизоди на „особени усещания, все едно сънува“;
- ✓ проведена ЕЕГ – в норма, КТ - симетрични калциеви отлагания в базалните ганглии и подкорово фронтално и темпорално;
- ✓ епизодите са обсъдени като епилептични, вероятно с темпорално начало, предвид и КТ данни за единични калцификати темпорално.



Случай 2: По-малка сестра, 12 год.:

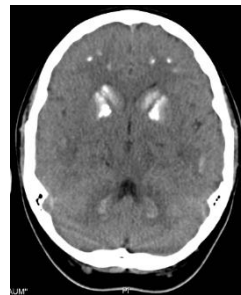
- ✓ по повод на оплаквания от главоболие е проведена КТ – идентична находка - симетрични калциеви отлагания в базалните ганглии и подкорово фронтално;
- ✓ отхвърлени нарушения в калциево-фосфорната обмяна;
- ✓ случаят е обсъден като болест на Fahr и семейството е насочено за провеждане на генетични изследвания.

Случаи на синдром на Fahr:

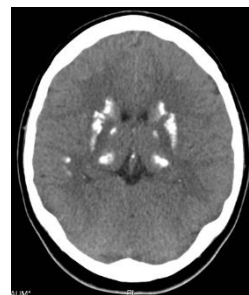
Случай 3 - изява на ГТКП при момче с нормално преморбидно развитие, нормален неврологичен статус, с ЕЕГ данни за двустранна епилептиформна активност центрально-париетално; данни за хипопаратиреоидизъм;

Случай 4 - изява на фокални и вторично-генерализирани тонично-клонични пристъпи при момиче на 3 год.; данни за хипопаратиреоидизъм;

Случай 5 и Случай 6 – мозъчни калцификати при вродена токсоплазмоза и вродена CMV инфекция.



КТ при случай 3 – двустранни калциеви отлагания в базални ганглии, подкорово и в малък мозък



КТ при случай 4 – двустранни калциеви отлагания в базални ганглии и подкорово



КТ при случай 5 – мозъчни калцификати при вродена токсоплазмоза



КТ при случай 6 – мозъчни калцификати и пахигирия при вродена CMV инфекция

Идиопатична калцификация на базалните ганглии, болест на Fahr:

- ✓ невродегенеративно заболяване, при което се отлагат калцификати в базалните ганглии и в други части на мозъка (таламус, nucleus dentatus, подкорово бяло мозъчно вещество);
- ✓ дебют - с психиатрична или прогресираща двигателна симптоматика - паркинсонов синдром с различна степен на изразеност на брадикинезия, тремор, ригидност, екстрапирамидни хиперкинезии, налице са пирамидни белези, церебеларна симптоматика, която в някои случаи може да е водеща;
- ✓ чести са епилептичните пристъпи, а при някои пациенти единствената изява е хронично главоболие или световъртеж;
- ✓ 1/3 от случаите - асимптоматични, независимо от напредналата възраст или наличието на обширни мозъчни калцификати;
- ✓ описани са мутации в *SLC20A2*, *PDGFB*, *PDGFRB*, *SLC20A2*, *XPR1*, *MYORG*.

Диференциална диагноза:

- ✓ Мозъчни калцификати при хипопаратиреоидизъм;
- ✓ вродени инфекции (TORCH);
- ✓ псевдо-TORCH синдроми - синдром на Aicardi-Goutieres, синдром на лентовидни калцификати, нарушение в гирацията и полимикрогирия;
- ✓ левкодистрофии и левкоенцефалопатии - болест на Krabbe, X-свързаната адренолевкодистрофия, болестта на Alexander;
- ✓ други заболявания - синдром на Cockayne, Coat plus синдром, факоматози;
- ✓ мозъчни калцификати при митохондриални заболявания – пируватдеhidрогеназен дефицит, синдром на Kearn-Sayre, MELAS и др;
- ✓ фокални калциеви отлагания при артерио-венозни малформации, каверноми, аневризми, при екстрааксиални и интрааксиални туморни формации - краниофарингиоми, олигодендроглиоми, астроцитомии, медулобластоми, дисембрионални и пинеални тумори

Литература

1. Donzuo, G., Mostile, G., Nicoletti, A., Zappia, M. Basal ganglia calcifications (Fahr's syndrome): related conditions and clinical features. *Neurol Sci*, 2019, 40, 11, 2251-2263.
2. Dugan, S., Botto, L., Hedlund, G., Bale, J. Intracranial Calcifications in Young Children. *Semin Pediatr Neurol*, 2018, 26, 135-139.
3. Lemos, R., Ferreira, J., Keasey, M., Oliveira, J. An update on primary familial brain calcification. *Int Rev Neurobiol.*, 2013, 110, 349-371.