



INTRODUCTION

La maladie de Fahr (MF) est une entité anatomoclinique rare, elle est définie par la présence idiopathique de calcifications bilatérales et symétriques des noyaux gris centraux (NGC). Elle est à distinguer du syndrome de Fahr qui associe le plus souvent, aux calcifications des NGC, des troubles du métabolisme phosphocalcique (1).

PATIENTS ET METHODES

- Etude rétrospective sur 4 ans (2020 - 2023) d'une série de 7 patients présentant des signes psychiatriques secondaires à une MF.
- Tous les patients ont bénéficié d'un examen clinique approfondi, d'un bilan phosphocalcique, d'une imagerie cérébrale, et d'une enquête familiale.

RESULTATS

- L'âge moyen des patients était 45 ans.
- La sex-ratio : 5F/2H.
- Les antécédents familiaux de psychose ont été signalés dans un cas.
- Les signes psychiatriques révélateurs étaient à type de : une irritabilité, une agitation, un mutisme, des idées de persécution et une hétéro-agressivité avec une insomnie (Figure 1).
- L'examen neuropsychiatrique a noté : un syndrome extrapyramidal avec un syndrome confusionnel fébrile « syndrome malin des neuroleptiques » (1 cas), un mutisme (2 cas), un syndrome délirant (2 cas), un syndrome hémipyramidal (1 cas) et était normal dans 1 cas.
- Une TDM cérébrale a été réalisée chez 5 patients, tandis que 2 ont bénéficié d'une IRM; objectivant des calcifications bilatérales des NGC (Figure 2),
- Le bilan phosphocalcique et étiologique était normal dans tous les cas faisant évoquer une MF sporadique dans 6 cas et familiale probable dans un cas.
- Tous les patients ont été orientés vers une consultation psychiatrique.
- Sous traitement antipsychotique l'évolution était favorable dans 3 cas, stationnaire dans 1 cas, aggravation progressive des symptômes psychiatriques dans 1 cas et 2 patients ont été perdu de vue.

Figure 1: Signes psychiatriques révélateurs de la MF

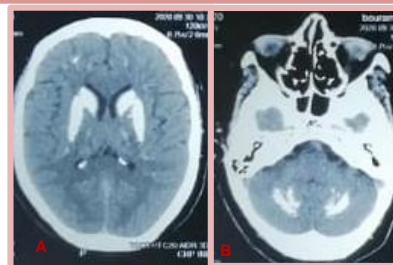
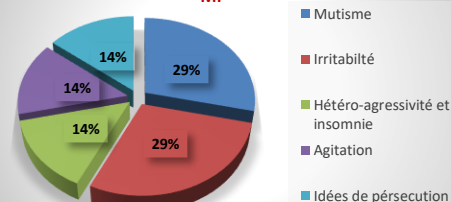


Figure 2: TDM cérébrale d'une patiente admise pour mutisme, objectivant des calcifications bilatérales et symétriques des NGC (A) et des noyaux dentelés (B).

DISCUSSION

- La MF est caractérisée par la présence des calcifications idiopathiques dans les NGC, des troubles neuropsychiatriques et extrapyramidaux avec des taux sériques normaux de calcium et de parathormone (2).
- La MF est une pathologie héréditaire rare (environ 0,7% de la population générale), retrouvée dans les 2 sexes dans les mêmes proportions, avec un âge de début de $34 \pm 3,6$ ans (3).
- Elle est le plus souvent transmise selon le mode autosomique dominant (4). Le mécanisme physiopathologique de l'affection serait dû à un trouble métabolique des cellules oligodgiales avec dépôts de mucopolysaccharides et apparition secondaire de lésions vasculaires, périvasculaires et d'incrustations calcaires (5).
- Si elle est souvent découverte fortuitement lors de la réalisation d'une imagerie cérébrale pour un autre motif, la MF peut se traduire par des manifestations psychiatriques polymorphes : irritabilité, trouble de l'humeur, symptômes anxieux, un trouble délirant ou un syndrome confusionnel... (6,7)
- La TDM cérébrale est la méthode préférable pour localiser et évaluer l'étendue des calcifications cérébrale. Les patients présentant des calcifications étendues semblent avoir des troubles psychiatriques plus que ceux ayant des calcifications limitées (1, 2, 3).
- L'IRM, en plus de mettre en évidence les calcifications, permet également de montrer des zones en hypersignal T2 et Flair, correspondant probablement à des processus inflammatoires ou métaboliques locaux (qui se calcifient secondairement).
- D'autres bilans devraient être effectuées, notamment un bilan phosphocalcique (1, 2, 3).
- Malgré l'absence de traitement curatif, le diagnostic permet d'ajuster la démarche thérapeutique et de prescrire des molécules mieux tolérées, essentiellement les antipsychotiques de seconde génération et d'éviter les classes thérapeutiques pouvant aggraver les signes neurologiques (8).
- Dans notre série, nous avons noté un syndrome malin des neuroleptiques chez un patient, pouvant rejoindre des études suggérant que les patients atteints de la MF sont plus prédisposés à ce syndrome notamment sous antipsychotiques classiques (9).
- L'évolution clinique se fait sur un mode insidieux et le handicap fonctionnel cumulé est imprévisible (8).

CONCLUSION

Bien que la MF soit une entité rare, cette série montre l'importance de l'imagerie cérébrale et du bilan phosphocalcique dans l'exploration et la gestion des troubles psychotiques et ce en vue de mettre en route des mesures thérapeutiques appropriées.

BIBLIOGRAPHIE

- G. Nicolais D. Hannequin. Idiopathic basal ganglia calcification (Fahr's disease) Pratique Neurologique - FMC 2013;4:143-150.
- DOUMBIA M. et al. Maladie de Fahr révélée par des troubles de la marche et de la parole. Rev. Int. Sc. Méd. Vol. 8, n°2, 2006, pp. 32-35.
- Gronitounoun Dieu domini et al. Syndrome Choro-Athetique révélant une maladie de Fahr idiopathique au CHU-HRM de Cotonou. Journal de la Société de Biologie Clinique. 2015; 119 (18) : 69-72.
- Geschwind DH, Logvinov M, Stern JM. Identification of locus on chromosome 14q for idiopathic basal ganglia calcification (Fahr disease). Am J Hum Genet 1999;65:764-8.
- BOBEK J, NOWAK M. Familial form of Fahr syndrome (report of two cases). Neurol Neurochir Pol 2000; 34(1): 167-75.
- Fahr T. Idiopathische Verkalkung der Hirnganglien. Zentralbl Allg Pathol 1930-1931;50:129-33.
- Saleem et al. Fahr's syndrome: literature review of current. Evidence. Orphanet Journal of Rare Diseases 2013; 8:166.
- Azma Ben Houdi et al. Maladie de Fahr révélée par un tableau psychiatrique mimant un trouble schizophrénique. LA TUNISIE MEDICALE - 2015; Vol 93 (n°11).
- Rosenberg DR, Neylan TC, el-Alwar M, et al. Neuropsychiatric symptoms associated with idiopathic calcification of the basal ganglia. J Nerv Ment Dis 1991;179:48-51.