

# SYNDROME DE FAHR ASSOCIÉ À UNE HYPOPARATHYROÏDIE RÉVÉLÉE PAR DES CRISES CONVULSIVES

O. El Athmani, S.Benracon, H.Berrani, T. Meskini, S. Ettair, N. Mouane

Service d'hépatogastro-entérologie pédiatrique hôpital d'Enfants, CHU Ibn Sina, Rabat, Maroc

## INTRODUCTION:

Le syndrome de Fahr est une entité anatomoclinique rare, caractérisée par des calcifications intracérébrales bilatérales et symétriques des noyaux gris centraux [1, 2]. Cette affection est souvent associée à des troubles du métabolisme phosphocalcique secondaire principalement à une hypoparathyroïdie primitive [2]. La triade de Fahr se définit par l'association de calcifications symétriques des noyaux gris centraux, de symptômes neuropsychiatriques et d'un hypofonctionnement de la glande parathyroïde [1].

Nous rapportons un cas clinique illustrant un mode de découverte inhabituel de ce syndrome.

## OBSERVATION:

Il s'agit d'un garçon âgé de 7 ans, issu d'un mariage non consanguin, n'ayant pas d'antécédents pathologiques personnels ou familiaux. Notre patient a été adressé à l'hôpital pour des crises épileptiques tonico-cloniques généralisées traitées par Valproate de Sodium depuis 2ans (partiellement jugulées) et qui sont devenues plus fréquentes depuis 1 semaine avec un rythme de cinq crises par semaine. A l'anamnèse, les parents rapportent également des troubles neuropsychiatriques à type d'irritabilité, anxiété, dysarthrie transitoire et régression cognitive (mémoire, attention et compréhension). L'examen clinique a trouvé un enfant avec un poids et une taille normaux. L'examen neurologique a objectivé des mouvement anormal au niveau du main droite. Le reste de l'examen clinique a été sans anomalies.

L'électroencéphalogramme de sommeil a montré une activité de fond normale avec inscription de pointes d'onde en temporo-occipital droit diffusant à gauche. Les examens biologiques ont mis en évidence une hypocalcémie, une hyperphosphatémie, une hypocalciurie et un taux de parathormone intacte bas.

La TDM cérébrale a objectivé des calcifications diffuses bilatérales et symétriques des noyaux gris centraux, des jonction cortico sous-corticales et au niveau des hémisphères cérébelleux en faveur d'un syndrome de Fahr (Fig. 1).

Le diagnostic de syndrome de Fahr révélant une hypoparathyroïdie a été alors retenu. Un traitement substitutif par du calcium et de la vitamine D a été entrepris en association aux antiépileptiques.

L'évolution a été marquée sur le plan biologique par la correction de l'hypocalcémie et sur le plan clinique par l'arrêt des crises et l'amélioration des troubles neuropsychiatriques (surtout l'irritabilité, la mémoire et l'attention) sans aucun traitement psychotrope.

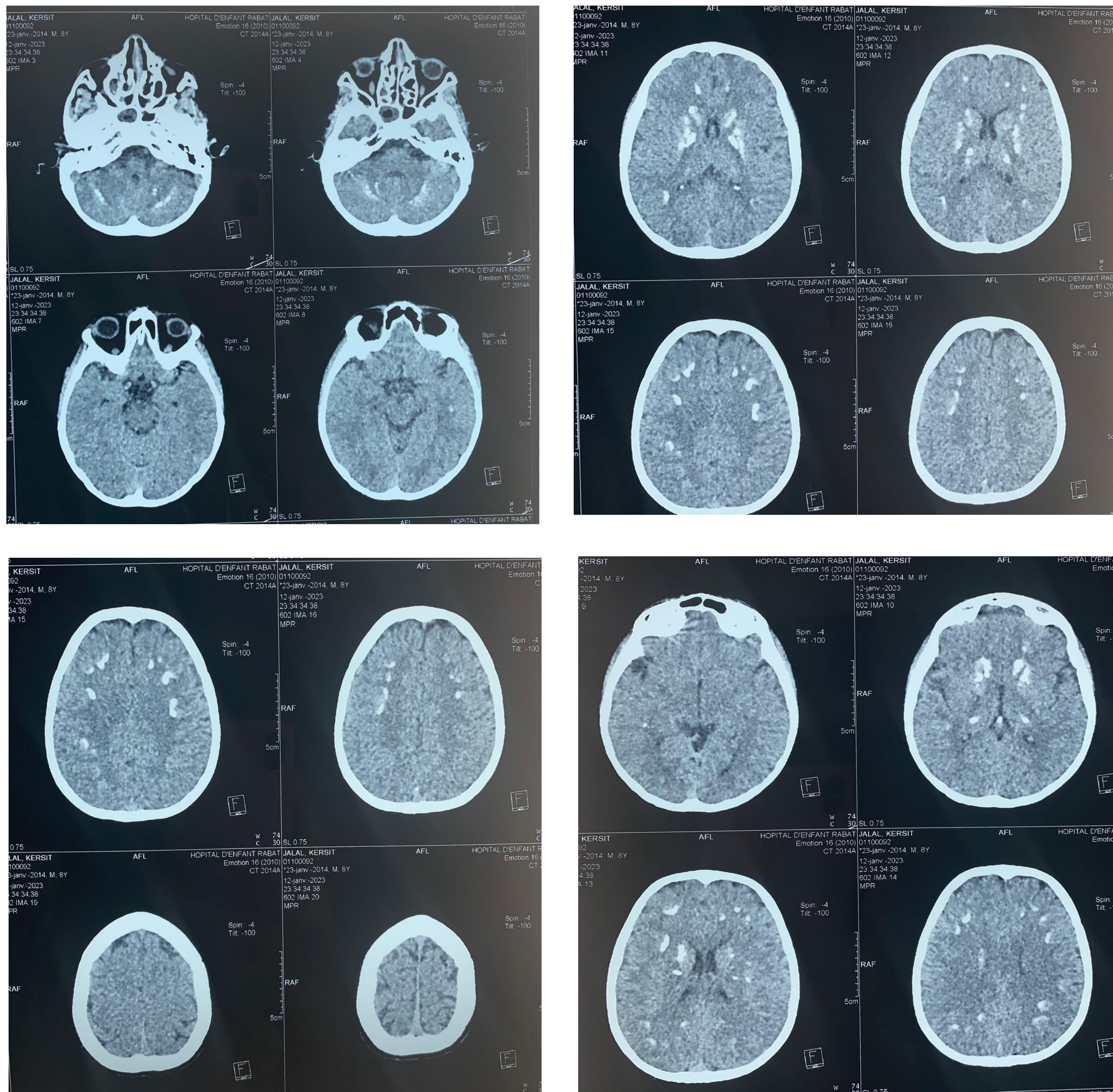


Fig. 1. TDM cérébrale coupe axiale sans injection : calcifications des noyaux gris centraux/calcalcifications sous-corticales des hémisphères cérébraux.

## DISCUSSION:

Le syndrome de Fahr associe des calcifications intracérébrales bilatérales et symétriques des noyaux gris essentiellement, des noyaux dentelés du cervelet et de la substance blanche cérébrale à des perturbations métaboliques phosphocalciques [3,4]. La physiopathologie n'est pas encore clairement élucidée. Le mécanisme suggéré est un trouble métabolique des cellules oligodendrocytes avec dépôts de mucopolysaccharides et apparition secondaire de lésions vasculaires, périvasculaires et d'incrassations calcaires [3].

À notre connaissance, le patient le plus jeune rapporté dans la littérature est âgé de 9 mois [5]. Le syndrome de Fahr est généralement difficile à suspecter cliniquement car il peut rester asymptomatique [6] ou occasionner des manifestations qui ne correspondent à aucun tableau spécifique [3]. Habituellement, des symptômes comme les troubles de la mémoire et le manque de concentration sont secondaires à l'hypocalcémie engendrée par les dysparathyroïdies [7]. Au contraire, une régression cognitive progressive, est due à une dégénérescence neuronale ou des phénomènes ischémiques en rapport avec les calcifications [8]. Elle n'est pas alors améliorée par le traitement d'un éventuel trouble du métabolisme phosphocalcique. Les mouvements anormaux sont classiquement fréquents dans les formes pédiatriques [9]. D'autres manifestations neurologiques sont possibles comme un syndrome pyramidal, un syndrome cérébelleux, une hypertension intracrânienne bénigne et une atteinte des paires crâniennes [10]. Les crises épileptiques sont moins fréquentes mais elles peuvent être le principal signe d'appel [4] comme chez notre patient. En fait, cet enfant avait des troubles neuropsychiatriques qui n'ont pas attiré l'attention de la famille du fait qu'ils étaient discrets et non permanents et ce sont surtout les crises épileptiques qui ont poussé les parents à consulter. Elles peuvent être focales ou généralisées [4]. L'examen diagnostique de choix du syndrome de Fahr est la tomodensitométrie cérébrale [9,11]. En effet, cet examen permet de montrer des calcifications intracérébrales, bilatérales et symétriques, intéressant les noyaux gris centraux.

L'hypoparathyroïdie est l'anomalie la plus classique associant hypocalcémie, hyperphosphatémie, hypocalciurie et diminution du taux sérique de la parathormone [12]. C'est le tableau de notre patient

L'atteinte cognitive progressive nécessite une prise en charge pluridisciplinaire (neurologue, neuropédiatrie, neuropsychologue, psychomotricien, orthophoniste) afin d'améliorer les conditions de vie de ces patients et de leurs familles

Si malgré la correction de ces perturbations biologiques les manifestations neurologiques ou neuropsychiatriques persistent, les patients devront bénéficier de traitements symptomatiques. En cas de comitativité, les médicaments antiépileptiques peuvent être proposés tout en évitant ceux pouvant induire ou aggraver l'hypocalcémie [13,14,15].

## CONCLUSION:

Le syndrome de Fahr est une entité rare, réalisant un contraste entre une symptomatologie riche et sévère et un traitement simple et efficace. Nos observations soulignent l'intérêt de rechercher l'existence d'anomalies du métabolisme phosphocalcique et de calcifications intracérébrales en présence de troubles neuropsychiatriques souvent aspécifiques afin d'adopter les mesures thérapeutiques appropriées. De fait, la correction des perturbations biologiques permet d'améliorer sensiblement la symptomatologie neuropsychiatrique chez ces patients.

## REFERENCES:

1. Fahr T. Idiopathische Verkalkung der Hirngefäße. *Zentralbl Allg Pathol.* 1930-1931;50:129-33. [Google Scholar]
2. Morgante L, Trimarchi F, Benvenga S. Fahr's disease. *Lancet.* 2002 Mar 2;359(9308):759. [PubMed] [Google Scholar]
3. Khammassi N, Chirifi J, Mohsen D, Abdelhedi H, Tougourti MN, Hamza M. Syndrome de Fahr: à propos de deux cas. *Rev Neurol* 2010;166:446-50.
4. Hmami F, Chaoui S, Benmiloud S, Soulimi FZ, Abourazzak S, Idrissi M, et al. Crises épileptiques révélant des anomalies du métabolisme phosphocalcique. *Rev Neurol* 2014;170:440-4.
5. Es Seddiki A, Ayyad A, Benajiba N, Hadj Kacem H. Syndrome de Fahr et pseudohypoparathyroïdie. *Pediatr Pratique* 2017 [serial online] URL: <https://www.pediatrie-pratique.com/journal/article/0011667-syndromede-fahr-et-pseudohypoparathyroïdie>
6. Chevalier D, Marie I, Tillon J, Lévesque H. Une cause de calcifications intracérébrales à ne pas méconnaître : le syndrome de Fahr. *Rev Med Interne* 2005;26:668-77.
7. Casanova MF, Araque JM. Mineralization of the basal ganglia: implications for neuropsychiatry, pathology and neuroimaging. *Psychiatry Res* 2003;12:59-87.
8. Othman Y, Khalloufi H, Benhima I, Ouanass A. Manifestations neuropsychiatriques révélant une pseudohypoparathyroïdie avec un syndrome de Fahr. *Encephale* 2011;37:54-8.
9. Gülsün M, Fuat Baykız' A, Kabata S, Belli H. Fahr's Syndrome - Three cases presenting with psychiatric signs. *Eur J Gen Med* 2006;3:35-40.
10. Chouaib N, Rafai M, Belkouch A, Bakkali H, Belyamani L. Découverte fortuite d'un syndrome de Fahr suite à une crise convulsive. *Rev Neurol* 2015;171:894-5.
11. Midassi O, Hammami H, Somaï M, Fenniche S. Syndrome de Fahr révélé par un psoriasis pustuleux : à propos d'un cas. *Rev Med Interne* 2016;37:A170.
12. Rharrabti S, Darouich I, Benbrahim M, Belahsen F, Rammouz I, Alouane R. Un syndrome confusionnel révélant un syndrome de Fahr avec hyperparathyroïdie. *Pan African Med J* 2013;14:123.
13. Jaworski K, Styczynska M, Mandecka M, Walecki J, Kosior DA. Fahr syndrome—an important piece of a puzzle in the differential diagnosis of many diseases. *Polish J Radiol* 2017;82:490-3.
14. Marinkovic DM, Dragovic T, Kikovic S, Kuzmic S, Djuran Z, Zoran Hajdukovic Z. Fahr's syndrome and idiopathic hypoparathyroidism—A case report. *Vojnosanit Pregl* 2017;74:184-8.
15. Chaabène A, Kamoun F, Charfi N, Triki C, Abid M, Mhiri C. Crises épileptiques hypocalcémiques : étude de 7 cas. *Epilepsies* 2006;18: 149-54.