



OLGU SUNUMU / CASE REPORT

Fahr hastalığıyla izlenen ve nöropatik ağrısı olan bir olguda tanısı geciken servikal myelomalezi

Late diagnosed cervical myelomalesia in a case of Fahr disease experiencing a neuropathic pain

Murat ALEMDAR

Özet

Fahr hastalığı bazal ganglionlar, serebellum ve subkortikal beyin dokularında kalsiyum ve diğer bazı minerallerin birikmesiyle giden idyopatik bir hastalıktır. Son 6 aydır olan her iki kolda ağrı, uyuşma, karıncalanma ve güçsüzlük yakınması olan elli bir yaşındaki kadın hasta karpal tünel sendromu şüphesiyle elektromiyografi laboratuvarımıza refere edildi. On yıl önce geçirdiği konvülsiyonlar sonrası yapılan incelemeler neticesinde Fahr hastalığı tanısı almıştı. Ayrıca, yaygın anksiyete bozukluğu mevcuttu. Nörolojik muayenesinde; her iki tarafta ön kol fleksiyonu ve ekstansiyonunda, ve el bileği ekstansiyonunda hafif düzeyde kas gücü kaybı mevcuttu. Bilateral 6. ve 7. servikal (C6 ve C7) dermatomlarında dizestezi tarifliyordu. Beyin BT'sinde bilateral serebellar hemisferde ve bazal gangliyalarda simetrik kalsifikasyonlar mevcuttu. Her iki median ve ulnar sinir ileti çalışmalarını normaldi. Konsantrik iğne elektromiyografi çalışması her iki C6 ve C7 myotomuna uyan kaslardan kaydedilen motor ünit potansiyellerinin morfolojisinde kronik nörojenik değişimler gözlemlendi. Servikal manyetik rezonans görüntülemesi; C4-5, C5-6 ve C6-7 seviyelerinde, myelomaleziye neden olan, diskopatiler saptandı. Fahr hastalığında ekstremitelerde nöropatik ağrı, uyuşma ve güç kaybı gibi bulgular çok enderdir. Sunulan olgu, mevcut belirtilerinin Fahr hastalığıyla ilişkili olduğu zannedildiğinden dolayı, servikal diskopati tanısını geç almıştır. Bu nedenle, klinisyenler bu hastalığın seyri esnasında sıkça karşılaşılan bulguların farkında olmalı ve atipik nörolojik defisitler tespit edildiğinde olası diğer eşlik eden patolojileri araştırmalıdır.

Anahtar sözcükler: Elektromiyografi; Fahr hastalığı; servikal diskopati.

Summary

Fahr disease is an idiopathic disorder characterized with deposition of calcium and a few other minerals in basal ganglia, cerebellum and subcortical brain area. A 51 years old female with the complaints of pain, numbness, tingling and weakness in both upper extremities for six months was referred to our electromyography laboratory with a suspicion of carpal tunnel syndrome. She got the diagnosis of Fahr disease upon the investigations for the convulsions that she experienced ten years ago. Beside, she had a generalized anxiety disorder. Neurological examination revealed mild to moderate weakness in flexion and extension of forearm, and extension of hand on both sides. She described dysesthesia on C6 & C7 dermatomes, bilaterally. Symmetric calcifications on both cerebellar hemispheres and basala ganglia were present on cranial CT. Median and ulnar nerve conduction studies were normal on both sides. Concentric needle electromyography revealed chronic neurogenic changes on the morphology of motor unit potentials recorded from the muscles of C6 & C7, bilaterally. Cervical magnetic resonance imaging revealed discopathies on C4-5, C5-6 and C6-7 levels causing myelomalacia. Neuropathic pain, paresthesia or muscle weakness on upper extremities are rare in Fahr disease. Presented case got the diagnosis of cervical discopathies in late as those findings were supposed to be related with Fahr disease. Therefore, clinicians should be aware of common findings occurred during the course of this disease, and consider the possible coincidental pathologies when the atypical neurological deficits are observed in these patients.

Keywords: Electromyography; Fahr disease; cervical discopathy.

Giriş

Fahr hastalığı; bazal ganglionlar, serebellum ve subkortikal beyin dokularında kalsiyum ve diğer mine-

rallerin (aliminyum, magnezyum, çinko, bakır, demir vb) birikmesiyle giden idyopatik bir hastalıktır. İnteraserebral kalsifikasyonlar; paratiroid bozukluklar,

Sakarya Üniversitesi Eğitim ve Araştırma Hastanesi, Nöroloji Kliniği, Sakarya
Department of Neurology, Sakarya University Training and Reserach Hospital, Sakarya, Turkey

Başvuru tarihi (Submitted) 07.03.2017 Düzeltme sonrası kabul tarihi (Accepted after revision) 03.06.2017 Online yayımlanma tarihi (Available online date) 25.10.2018

İletişim (Correspondence): Dr. Murat Alemdar, Sakarya Üniversitesi Eğitim ve Araştırma Hastanesi, Nöroloji Kliniği, Adnan Menderes Caddesi, Sağlık Sokak, No: 195, Adapazarı, Sakarya, Turkey.
Tel (Phone): +90 - 264 - 888 40 00 e-posta (e-mail): drmuratalemdar@yahoo.com

© 2018 Türk Algoloji Derneği

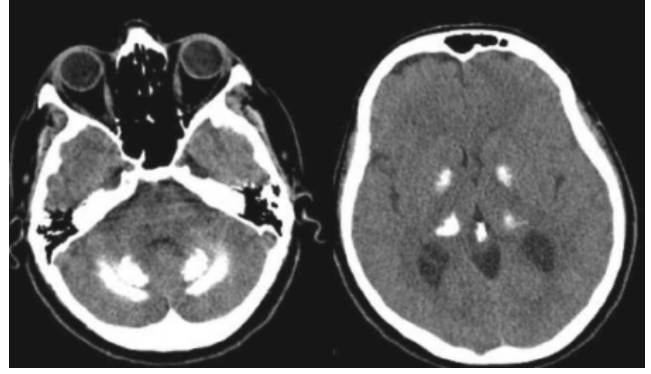
hipotroidi, tüberoz skleroz, TORCH enfeksiyonları ve granülamatöz hastalıklar gibi nedenlere ikincil olarak da gözlenebilir.^[1-3] Fahr hastalığına bağlı serebral hasarın oluşumunda non-vasküler mineralizasyonun yanı sıra, minerallerin kapiller duvarda ve perivasküler alanlarda birikmesine bağlı mikrovasküler oklüzyon, perivasküler nöron dejenerasyonu ve gliozis de rol oynar.^[4] Fahr hastalığı; yavaş seyreden ilerleyici bir bozukluk olup, genelde 4-6. dekadlar arasında semptomatik hale gelir. Fahr hastalığının başlıca belirtileri; ilerleyici mental hasar, hareket bozuklukları, psikiyatrik bozukluklardır. Bu olgu sunumunda servikal myelomaleziye ikincil her iki üst ekstremitede ağrı, uyuşma ve güç kaybı yaşayan, ancak bulguları Fahr hastalığına bağlı olduğu düşünüldüğünden dolayı geç tanı alan bir olgu rapor edilmiştir.

Olgu Sunumu

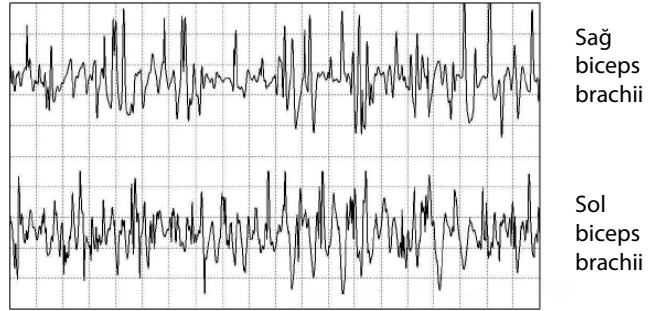
Elli bir yaşında kadın hasta son 6 aydır olan her iki elde ağrı, uyuşma ve güçsüzlük yakınması nedeniyle dış bir merkezden karpal tünel sendromu ön tanısıyla elektromiyografi (EMG) laboratuvarımıza refere edildi. On yıl önce geçirdiği konvülsiyonlar sonrası yapılan incelemeler neticesinde Fahr hastalığı tanısı alan hasta, o dönemden bu yana sodyum valproat tedavisi almaktaydı. Nöbetleri; önce ağız çevresinde uyuşma ve konuşmada peltekleşme, sonrasında da tüm vücutta kasılma ve bilinç bozulması şeklindeydi. Ayrıca, yaygın anksiyete bozukluğu nedeniyle venlafaksin ve alprozolam tedavisi kullanmaktaydı. Herhangi bir bilişsel belirti tariflemeyen hasta, dengezsizlik nedeniyle sıkça düştüğünden yakınıyordu.

Nörolojik muayenesinde; bilinci açık, koopere ve oryante olan hastanın kraniyel sinirlerinin muayeneleri intakttı. Yapılan kas gücü muayenesinde her iki ön kol fleksiyonu ve ekstansiyonu, ve el bileği ekstansiyonunda 3/5 kas gücü mevcuttu. Diğer kas gücü muayenelerinde defisit izlenmedi. Her iki C6 ve C7 dermatomlarında dizestezi tarifliyordu. Serebellar muayenesinde: her iki üst ekstremitede dismetri ve disdiadokokinezisi, trunkal ataksisi mevcuttu. Derin tendon refleksi ise her iki üst ve alt ekstremitede canlıydı. Taban derisi refleksi bilateral lakayttı.

Düşme atakları ve ellerdeki kuvvet kaybı nedeniyle başvurduğu nöroloji uzmanı tarafından yaptırılan beyin bilgisayarlı tomografisinde bilateral serebellar hemisferde ve bazal gangliyalarda yaygın ve simetrik



Şekil 1. Beyin BT'de bilateral serebellar hemisferlerde ve bazal gangliyalarda izlenen yaygın ve simetrik kalsifikasyonlar.

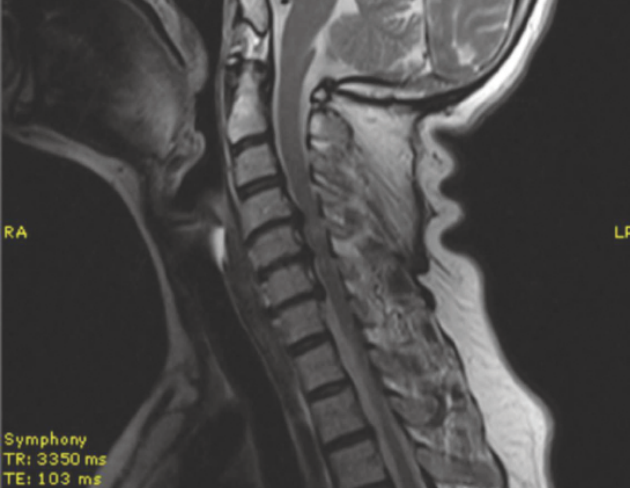


Şekil 2. Maksimum kası esnasında biceps brachii kaslarından kaydedilen ve kronik nörojenik değişimler gözlenen motor ünit potansiyelleri.

kalsifikasyonlar mevcuttu (Şekil 1). Kan sayımı, biyokimya ve hormon tetkikleri normal sınırlardaydı. Hastaya EMG işleminin olası risk ve faydaları anlatıldıktan sonra hastadan aydınlatılmış onam formu alındı. Ardından yapılan her iki median ve ulnar sinirin motor ve duyuşal ileti çalışmaları normal sınırlardaydı. Mevcut kas gücü kaybı nedeniyle konsantrik iğne elektrot ile kas çalışmaları yapıldı. İstirahat halindeyken spontan denervasyon bulgusu izlenmezken, maksimum kası esnasında her iki C6 ve C7 myotomuna uyan kaslardan kaydedilen motor ünit potansiyellerinde kronik nörojenik değişimler gözlemlendi (Şekil 2). Bu bulgular nedeniyle, servikal manyetik rezonans görüntülemesi (MRG) yapıldı. MRG'sinde C4-5, C5-6 ve C6-7 disk aralıklarında, spinal kordda myelomalezi ile uyumlu sinyal artışına neden olan, diskopatiler saptandı (Şekil 3). Hasta operasyon için değerlendirilmek üzere beyin cerrahisi bölümüne refere edildi.

Tartışma

Fahr hastalığı; genellikle herhangi bir nörolojik anormalliğin olmadığı olgularda başka nedenlerle (travma, başağrısı vb.) istenilen beyin görüntülemelerinde tesadüfen tanı alan bir tablodur. Klinik özellikleri kalsifikasyon alanlarının bulunduğu beyin



Şekil 3. Servikal MRG'de C4-5, C5-6 ve C6-7 disk aralıklarında, spinal kordda myelomalezi ile uyumlu sinyal artışına neden olan diskopatiler.

bölgelerinin disfonksiyonu şeklindedir. Erkeklerde iki kat daha sık görülen hastalığın tanısında en duyarlı görüntüleme yöntemi bilgisayarlı tomografidir.^[1-3] Bazen başvuru bulgusu olarak bazen de hastalığın klinik seyri esnasında; ilerleyici mental hasar, hareket bozuklukları ve psikiyatrik bozukluklar gözlenebilir.^[5] Hareket bozuklukları; genelde koreatetoz, parkinsonizm, distoni gibi ekstrapiramidal sistem bozuklukları şeklinde ortaya çıkar. Epileptik nöbetler, demans ve duygudurum bozuklukları daha az sıklıktadır.^[6] Sunulan olgunun öyküsünde de konvülsiyonlar ve yaygın anksiyete bozukluğu mevcuttu.

Genellikle simetrik kalsifikasyonlara neden oluşu Fahr hastalığının seyrinde gözlenen belirtilerin genellikle her iki tarafta da az ya da çok mevcut olmasına neden olur. Olasılıkla, bizim olgumuzdaki nöropatik ağrı yakınmalarının ve nörolojik defisitinin her iki üst ekstremitede simetrik olarak varoluşu, mevcut yakınmaların Fahr hastalığına bağlanmasında rol oynamış olabilir. Ancak, ekstremitelerde ağrı, uyuşma ve güç kaybı gibi belirtilerin Fahr hastalığında çok ender olması nedeniyle, bu hastalarda nöropatik ağrı veya kas kuvveti kayıpları tespit edildiğinde, eşlik edebilecek olası diğer nörolojik patolojiler akla gelmelidir. Su-

nulan olguda olduğu gibi gerçek nedeni tespit etme süresinin uzaması, hastaların daha uzun süre ağrılı bir süreç geçirmesine ve nörolojik hasarın giderek ilerlemesine neden olmaktadır. Tedavinin gecikmesi ise defisitlerin kalıcı olmasına sebebiyet verebilir.

Nöropatik ağrı ile başvuran hastaların ayrıntılı nörolojik muayenelerinin yapılması, uygun tetkiklerin planmasına ve uygun tedavinin zaman kaybı olmadan uygulanabilmesine olanak sağlar. EMG laboratuvarlarımıza nöropatik ağrının altında yatabilecek olası bir tuzak nöropatinin tespiti için refere edilen, ancak eşlik eden yeni nörolojik defisiti olan hastalarda, sinir ileti çalışmaları mevcut klinik bulguları açıklamıyorsa, iğne EMG ile kas çalışmalarının yapılması doğru olur. Sunulan olgunun öyküsü, kuvvet kaybı olan nöropatik ağrılı olguların etiolojisinin tespitinde, iğne EMG ile yapılacak kas çalışmalarının etkinliğini açıkça göstermektedir.

Yazar(lar) ya da yazı ile ilgili bildirilen herhangi bir ilgi çakışması (conflict of interest) yoktur.

Hakem değerlendirmesi: Dış bağımsız.

Kaynaklar

1. Kiroğlu Y, Callı C, Karabulut N, Oncel C. Intracranial calcifications on CT. *Diagn Interv Radiol* 2010;16(4):263-9.
2. Manyam BV. What is and what is not 'Fahr's disease'. *Parkinsonism Relat Disord* 2005;11(2):73-80. [CrossRef]
3. Uslu Fİ, Hanağası HA. Hypoparathyroidism and Bilateral Striopallidodentate Calcinosi [Article in Turkish]. *Nöropsikiyatri Arşivi* 2006;43(1-4):31-6.
4. Bouras C, Giannakopoulos P, Good PF, Hsu A, Hof PR, Perl DP. A laser microprobe mass analysis of trace elements in brain mineralizations and capillaries in Fahr's disease. *Acta Neuropathol* 1996;92(4):351-7. [CrossRef]
5. Mufaddel AA, Al-Hassani GA. Familial idiopathic basal ganglia calcification (Fahr's disease). *Neurosciences (Riyadh)* 2014;19(3):171-7.
6. Benke T, Karner E, Seppi K, Delazer M, Marksteiner J, Donnemiller E. Subacute dementia and imaging correlates in a case of Fahr's disease. *J Neurol Neurosurg Psychiatry* 2004;75(8):1163-5. [CrossRef]