

Troubles neurologiques révélant un syndrome de FAHR (À propos d'un cas et revue de la littérature)

M. BOUCHBIKA, M. MOUSSAOUI, K. KHALEQ, H. LOUARDI

Service d'accueil des urgences CHU Ibn rochd, Casablanca

Résumé:

Introduction : Le syndrome de Fahr (SF) est une entité anatomoclinique rare, caractérisée par la présence de calcifications intracérébrales, bilatérales et symétriques, localisées au niveau des noyaux gris centraux (NGC), le plus souvent associées à des troubles du métabolisme phosphocalcique, principalement à une hypoparathyroïdie.

Observation : Nous rapportons le cas d'une patiente, âgée de 34 ans, suivie chez un neuropsychiatre pour une rigidité spastique des deux membres supérieurs évoluant depuis un mois, compliquée deux heures avant son admission à la SAUV par l'installation brutale d'un trouble de conscience à type de confusion. Une TDM cérébrale réalisée a objectivé une calcification des NGC, la ponction lombaire était sans particularités. Le bilan phosphocalcique a révélé une hypocalcémie avec un taux sérique de parathormone (PTH) et de phosphore normal. L'évolution était bonne avec une amélioration notable des manifestations cliniques après correction des troubles phosphocalciques.

Conclusion : Notre observation souligne l'intérêt de rechercher des troubles du métabolisme phosphocalcique chez les sujets porteurs de calcifications intracérébrales, en particulier en cas de SF, afin de pouvoir mettre en route la thérapeutique appropriée.

Mots clés : Syndrome de Fahr, calcifications des noyaux gris centraux, pseudo-hypoparathyroïdie

Introduction :

Défini par Theodor Fahr en 1930, le syndrome de Fahr (SF) est une entité anatomoclinique rare, déterminée par la présence de calcifications intracérébrales, bilatérales et symétriques, non artériosclérotiques, localisées aux noyaux gris centraux. Cette affection est habituellement associée à des troubles du métabolisme phosphocalcique, et principalement à une hypoparathyroïdie. Sa physiopathologie reste mystérieuse et ses manifestations cliniques sont très polymorphes [1,2,4].

Nous en rapportons une observation clinique ayant permis la mise en évidence d'une pseudohypoparathyroïdie.

Observation :

Il s'agissait de Mme I.F., âgée de 34 ans, suivie chez un neuropsychiatre pour une rigidité spastique des 2 membres supérieurs évoluant depuis un mois, compliquée deux heures avant son admission à la salle d'accueil des urgences vitales (SAUV) par l'installation d'un trouble de conscience à type de confusion évoluant dans un contexte fébrile. L'examen clinique à l'admission trouvait une patiente confuse avec un GCS = 14/15, pupilles symétriques et réactives, avec une rigidité spastique des quatre membres cédant par à-coup, sans déficit sensitivo-moteur, et une raideur de la nuque, l'abdomen était souple, la glycémie capillaire était à 1,83g/l, la température à 38,5°C, son état hémodynamique était stable avec une pression artérielle à 138/82 mmHg et une fréquence cardiaque à 98 bpm, sur le plan respiratoire, elle était eupnéique avec

une saturation partielle en oxygène à 97 % à l'air libre. Ailleurs, le reste de l'examen somatique était sans particularités. Sur le plan paraclinique, la ponction lombaire était revenue normale, la TDM cérébrale a révélé des calcifications bilatérales et symétriques intéressant les noyaux gris centraux (figure 1). Le bilan biologique montrait une hypocalcémie sévère à 37 mg/l (N: 84 à 102), une hyperphosphorémie à 48 mg/l (N: 27 à 45). Le taux sérique de parathormone était normal à 46 pg/ml (N: 12 à 88). La fonction rénale et la protidémie étaient normales. Devant ce tableau (hypocalcémie, hyperphosphorémie, taux de PTH normale), le diagnostic de pseudohypoparathyroïdie a été retenu. La prise en charge thérapeutique a consisté en l'instauration d'un traitement substitutif associant du calcium et de l'ergocalciférol. L'évolution à court terme était favorable cliniquement (rétablissement de l'état neurologique, régression de la rigidité) et biologiquement (calcémie à 75 mg/l, phosphorémie à 42 mg/l). Au contrôle clinique réalisé 3 mois après sa sortie de l'hôpital, on a constaté la disparition complète de la rigidité spastique et la normalité du bilan phosphocalcique.

Troubles neurologiques révélant un syndrome de FAHR (À propos d'un cas et revue de la littérature)

M. BOUCHBIKA, M. MOUSSAOUI, K. KHALEQ, H. LOUARDI

Service d'accueil des urgences CHU Ibn rochd, Casablanca

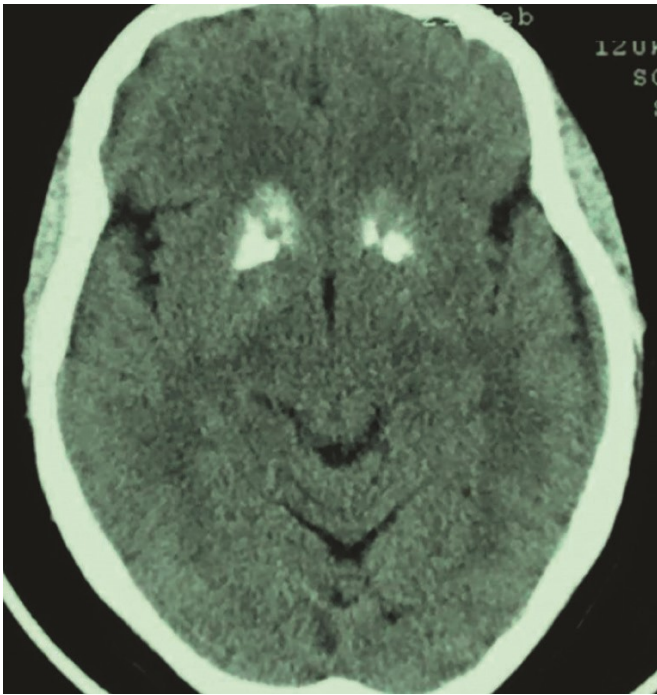


Figure 1 : TDM cérébrale objectivant des calcifications bilatérales des noyaux gris centraux

Discussion :

Le SF, défini par l'existence de calcifications cérébrales, bilatérales et symétriques touchant les NGC, survient préférentiellement chez les patients présentant des dysparathyroïdies, au premier rang desquelles l'hypoparathyroïdie, qu'elle soit primitive ou post-opératoire. Le diagnostic biologique est porté sur l'association caractéristique suivante : hypocalcémie, hyperphosphorémie, hypocalciurie, hypophosphaturie et diminution du taux sérique de la PTH [1,2].

L'association du SF à une hyperparathyroïdie ou à une pseudo- hypoparathyroïdie, comme dans le cas de notre patiente, a rarement été décrite ; en fait, la revue de la littérature a permis de colliger moins d'une dizaine de cas d'hyperparathyroïdie et/ou de pseudohypoparathyroïdie au cours du syndrome de Fahr. La pseudohypoparathyroïdie, souvent de caractère familial, réalise un tableau clinique et biologique similaire mais avec un taux normal de PTH lié

à une résistance périphérique à cette hormone [1,2].

Les mécanismes physiopathologiques qui concourent à la survenue des calcifications intracérébrales au cours de ce syndrome sont mal élucidés ; ils sont probablement plurifactoriels. Cependant, une multitude de pathologies peuvent en être à l'origine telles que les endocrinopathies, les maladies de système, les infections, ou encore les tumeurs cérébrales calcifiées, mais ont des sièges et des aspects différents [1,2,3,4].

S'il peut demeurer asymptomatique et être découvert fortuitement lors de la réalisation d'explorations radiologiques cérébrales pratiquées pour un autre motif, le SF peut se traduire par des manifestations neurologiques polymorphes et non spécifiques. Il s'agit généralement de troubles neuropsychiatriques, tels que des troubles caractériels et/ou du comportement, voire un syndrome confusionnel (comme chez notre patiente) ou délirant. D'autres manifestations neurologiques sont possibles mais moins habituelles, comme des troubles cognitifs, une détérioration intellectuelle, une débilité mentale, une atteinte extrapyramidale, des crises convulsives généralisées ou partielles, plus rarement un syndrome pyramidal ou cérébelleux, une hypertension intracrânienne, une atteinte des nerfs crâniens ou une chorée [1,2,4].

L'examen diagnostique de choix est la tomodensitométrie cérébrale (TDM) qui montre des calcifications bilatérales au niveau des noyaux caudés, lenticulaires, thalamiques et parfois des noyaux dentelés. En imagerie par résonance magnétique (IRM), les calcifications apparaissent en hypersignal sur les séquences pondérées T2. L'imagerie fonctionnelle ouvre de nouveaux horizons à l'étude des NGC et à la compréhension des mécanismes physiopathologiques à l'origine du SF. En effet, certaines études au SPECT scanner (single proton emission computed tomography) ont décelé des anomalies de perfusion dans les régions calcifiées alors que le PET scanner (positron emission tomography) n'a retrouvé aucune différence significative [1,2,4].

Par contraste avec le syndrome, la maladie de Fahr est une affection héréditaire, transmise sur le mode autosomique dominant (mutation du gène localisé sur le chromosome 14q), qui ne s'accompagne pas de troubles du métabolisme phosphocalcique. Son diagnostic repose sur des critères diagnostiques de Moskowitz (tableau 1) [2,4].

Troubles neurologiques révélant un syndrome de FAHR (À propos d'un cas et revue de la littérature)

M. BOUCHBIKA, M. MOUSSAOUI, K. KHALEQ, H. LOUARDI

Service d'accueil des urgences CHU Ibn rochd, Casablanca

Discussion :

Tableau 1
Critères diagnostiques de la Maladie de Fahr
Calcifications bilatérales des NGC. Symptomatologie neurologique progressive (neuropsychiatriques, mouvements anormaux) Absence de signes cliniques de dysparathyroïdie Absence d'anomalies biologiques Absence d'origine infectieuse, toxique, traumatique ou métabolique Evidence du caractère héréditaire des anomalies (histoire familiale).

NB : le diagnostic peut être établi en l'absence des calcifications ou de l'atteinte neurologique, si les autres critères sont remplis

Sur le plan thérapeutique, la correction des perturbations du métabolisme phosphocalcique permet une disparition complète de l'ensemble de la symptomatologie neuropsychiatrique.

Conclusion :

Notre observation souligne l'intérêt de rechercher des troubles du métabolisme phosphocalcique chez les sujets porteurs de calcifications intracérébrales, et en particulier en cas de SF, afin de mettre en route les mesures thérapeutiques appropriées. De même, un examen neurologique systématique semble être licite chez les malades atteints de dysparathyroïdies.

Références

- 1 - Chevalier D, Marie L, Tillon J, et al. Une cause de calcifications intracérébrales à ne pas méconnaître : le syndrome de Fahr. *Rev Med Interne* 2005;26:668-70
- 2 - H.Sbai et al. Syndrome de Fahr découvert à la suite d'une méningite à pneumocoque. *La revue de médecine interne* 2008 ; 29 : 412-414
- 3- Souad Rharrabti et al. Un syndrome confusionnel révélant un syndrome de Fahr avec hyperparathyroïdie. *The Pan African Medical Journal* 2013 ; 14 : 123
- 4- M.A.Rafai et al. Le syndrome de Fahr : aspects cliniques, radiologiques et étiologiques. *Feuillets de radiologie* 2014 ; 54 : 2-8