

NHÂN HAI TRƯỜNG HỢP HỘI CHỨNG FAHR PHÁT HIỆN TẠI KHOA NỘI THẦN KINH BỆNH VIỆN AN GIANG

Mai Nhật Quang và Nguyễn Trọng Tân, khoa Nội Thần kinh, BV An Giang

TÓM TẮT

Hội chứng Fahr là hội chứng hiếm gặp với đặc trưng vôi hóa nội sọ đối xứng hai bên ở hạch nền, đồi thị, nhân răng, trung tâm bán cầu dục. Chúng tôi trình bày 02 trường hợp hội chứng Fahr phát hiện tại khoa nội thần kinh Bệnh Viện Đa Khoa Trung Tâm An Giang.

SUMMARY

Fahr's syndrome is a rare syndrome characterized by symmetrical bilateral intracranial calcifications in the basal ganglia, thalamus, dentate nuclei and centrum semiovale. In this study, we discuss two cases of Fahr's syndrome presented at the Neurology department of An giang general hospital.

ĐẶT VẤN ĐỀ

Bệnh Fahr hoặc hội chứng Fahr là một rối loạn thần kinh tiến triển đặc trưng bởi hiện diện canxi bất thường ở hạch nền và vỏ não ảnh hưởng đến kiểm soát vận động và rối loạn tâm thần. Bệnh do tiến sĩ Bamberger mô tả lần đầu tiên vào năm 1885 sự hiện diện vôi hóa đối xứng hai bên ở hạch nền^[1], đến năm 1930 Karh Theodor Fahr, nhà thần kinh học người Đức mô tả một trường hợp vôi hóa hai bên ở hạch nền và những phần khác của não. Những báo cáo trong y văn bệnh thường có tính gia đình và di truyền trội, nhưng cũng có vài trường hợp di truyền lặn được báo cáo^[5]. Liên quan giữa bất thường kiểu hình và bất thường gen vẫn chưa rõ ràng mặc dù gần đây người ta đã xác định bệnh liên quan đến cánh dài nhiễm sắc thể 14q. Có rất ít báo cáo về bệnh này vì số lượng bệnh ít và hiện chưa có biện pháp điều trị hiệu quả.

Ở Việt Nam 1996 giáo sư Lê Văn Thành^[11] báo cáo 01 trường hợp bệnh Fahr ở một bệnh nhân nam 32 tuổi không tiền sử cắt tuyến giáp và trong gia đình không có ai mắc bệnh tương tự. Bệnh tiến triển với các triệu chứng suy tuyến cận giáp, sa sút trí tuệ, mờ mắt, thỉnh thoảng có cơn hạ canxi huyết.

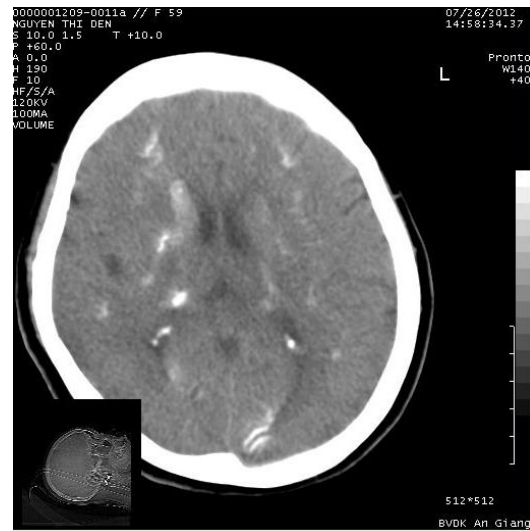
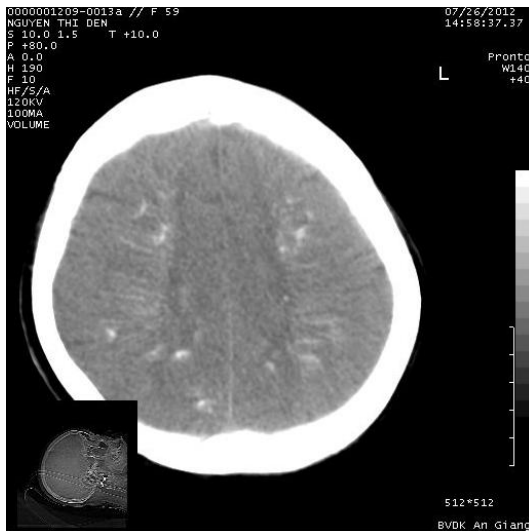
Chúng tôi báo cáo 02 trường hợp hội chứng Fahr phát hiện tình cờ tại khoa Nội thần kinh, một trường hợp trên bệnh nhân cắt tuyến giáp cách nay 9 năm và một trường hợp bệnh nhân cắt tuyến giáp cách nay 20 năm

TRƯỜNG HỢP LÂM SÀNG

Trường hợp 1: Bệnh nhân nữ 39 tuổi, nhập viện vì co giật, mất ý thức khoảng 01 phút sau đó người bệnh tỉnh nhưng đau đầu, được tuyến dưới chuyển đến Bệnh viện Đa Khoa Trung Tâm An Giang với tình trạng tỉnh táo, tiếp xúc tốt, sức cơ bình thường, phản xạ gân cơ bình thường, không có hội chứng tháp, không có hội chứng tiền đình, không có các triệu chứng rối loạn vận động kiểu ngoại tháp như múa giật, múa vờn hay vận động kiểu parkinson, bệnh nhân có giọng nói thay đổi. CT đầu nhiều nốt vôi hóa bán cầu tiểu não 2 bên, thùy thái dương 2 bên, điện não không ghi nhận sóng động kinh lúc đo, điện tim trong giới hạn bình thường, sinh hóa máu Ca^{++} 0.75mmol/L, T3: 0.891 nmol/L (1.3-3.1), T4: 118.3 (66-181) nmol/L, FT4: 17.5 (12- 22)pmol/L, TSH: 0.236 (0.27 – 4.2) UI/L, kích thước tuyến giáp nhỏ hơn bình thường: thùy phải **7.9 x 6.9 x 27**mm, thùy trái 7,7 x 7,2 x 34mm, PTH: **0.413**pmol/l (1.6- 6.9), canxi **0.74**mmol/l (1.12- 1.3), phospho **1.85**mmol/l (0.9-1.5), ferritin 46,22ng/ml (13 – 400), siêu âm động mạch cảnh ngoài sọ bình thường, siêu âm tim trong giới hạn bình thường.

Hình ảnh CT đầu





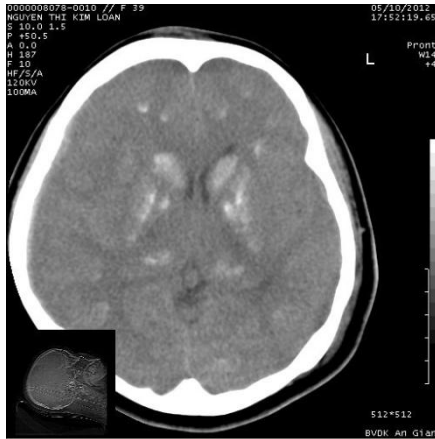
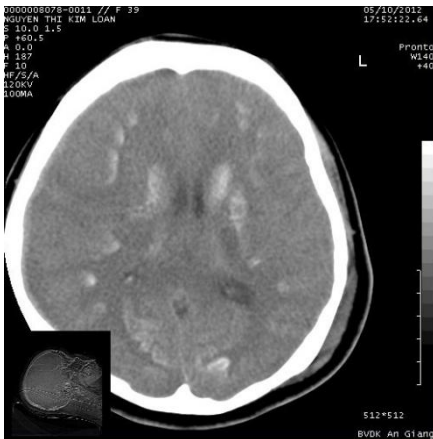
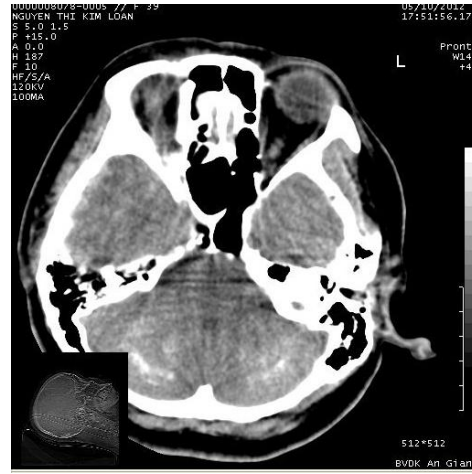
Trường hợp 2: Bệnh nhân nữ 59 tuổi, nhập viện vì tê tay chân. Tiền căn mổ cắt tuyến giáp cách nay 20 năm, hạ canxi máu nhiều lần phải nhập viện. Người bệnh vào viện trong trạng: mạch 94 lần/phút, nhiệt độ 37⁰C, huyết áp 140/90mmHg, nhịp thở 20 lần/phút, dấu Chvostek(+)

Diễn biến: bệnh đôi lúc nói nhảm, cười nói vô cớ, đi lang thang trong khoa nội tổng hợp và được hội chẩn khoa tâm thần, khoa tâm thần đề nghị CT đầu thấy vôi hóa rải rác hội chẩn Nội thần kinh

Cận lâm sàng: ECG trong giới hạn bình thường; Siêu âm tuyến giáp: eo tuyến giáp 3,7mm, chiếm hết hai thùy tuyến giáp là vài khối ECHO kém đồng nhất kích thước 11 x 15mm đến 21 x 13mm. Kết luận bướu giáp đa nhân 2 thùy; CT đầu: vôi hóa đa ổ hai bên bán cầu não. X quang ngực thẳng: bình thường. Công thức máu: trong giới hạn bình thường ,Ure 2.1 mmol/L, creatinin 60 μ mol/L; glucose 4.3mmol/L Cholesterol 5.6mmol/L, triglycerid 6.1mmol/L, HDL 1 mmol/L, LDL 2.6 mmol/L, SGOT 20,7 U/L, SGPT 6,6 U/L, GGT 21.5U/L, CRP 4.28mg/L, HbA1C 5.7% T3 2.91nmol/L (1.3 – 3.1), FT4 11.38pmol/L (12 – 22), TSH 4.91 μ UI/L (0.27 – 4.2), Ca⁺⁺ **0.87** mmol/L, Phospho **2.2** mmol/L (0.9 – 1.5), ferritin 127.7mmol/L, PTH **0.674** pmol/L (1.6 – 6.9)

Nước tiểu: Bạch cầu 25/ μ l, SG 1.015, tế bào thượng bì (+), vi trùng: ít

Hình ảnh CT đầu:



BÀN LUẬN :

Hội chứng Fahr được cho là một hội chứng hiếm và không rõ tần suất, hội chứng Fahr biểu hiện tình trạng vôi hóa nội sọ đối xứng hai bên ở hạch nền, nhân răng, trung tâm bán cầu dục, bệnh thường liên quan đến những biểu hiện thần kinh xảy ra ở những bệnh nhân rối loạn tuyến giáp đặc biệt là giảm hormon tuyến cận giáp^{[4],[7],[10]}

Bệnh sinh: cơ chế bệnh sinh chưa được hiểu một cách rõ ràng. Kobayashi và cộng sự^[12] sử dụng kính hiển vi điện tử mô tả khởi đầu tổn thương tế bào quanh mạch thúc đẩy sự tích lũy mucopolysaccharid trong bào tương theo sau bởi sự lắng đọng chất khoáng. Những gợi ý khác bất thường chuyển hóa oxy nội sọ sau khi quan sát thấy mức lactate dịch não tủy cao trong một vài trường hợp, lắng đọng canxi và những chất khoáng khác được tìm thấy ở thành mao mạch, tiểu động mạch, mạch máu nhỏ và khoáng quanh mạch, nghiên cứu bệnh học cho thấy canxi là thành phần hiện diện nhiều nhất

Biểu hiện lâm sàng: hội chứng Fahr có thể biểu hiện với triệu chứng tâm thần, ngoại tháp, tiểu não^{[7],[8]}. Triệu chứng tâm thần thường gặp nhất trong hội chứng Fahr là tâm thần phân liệt như rối loạn tâm thần, rối loạn khí sắc, rối loạn dạng cơ thể và rối loạn nhận thức, mất chức năng điều hành vận động đáng kể, những tình trạng này được gây ra bởi mất dẫn truyền võ dưới võ gián tiếp bởi hạch nền đặc biệt liên quan đến vòng viền trán vân, triệu chứng thần kinh bao gồm rối loạn vận động như hội chứng parkinson, co cứng cơ, tics, sự biến đổi lời nói, động kinh với cơn co cứng co giật toàn thể và khiếm khuyết vận động có lẽ do suy giảm hệ vận động trán thể vân.

Chẩn đoán hội chứng Fahr dựa vào lâm sàng, hình ảnh não và loại trừ các nguyên nhân vô i hóa nội sọ khác. Vô i hóa đối xứng lan tỏa ở hạch nền, nhân răng, trung tâm bán cầu dục là đặc trưng và dễ thấy ở hội chứng Fahr.

Diễn tiến : không có cách chữa cho hội chứng Fahr, bệnh nặng dần theo thời gian và cuối cùng là tử vong.

Hình ảnh học: CT đầu là công cụ hiệu quả sàng lọc hội chứng Fahr, vô i hóa nội sọ có thể xảy ra 0.3 – 1.2% các trường hợp chụp CT đầu^[2]

Điện não đồ: không có giá trị trong chẩn đoán hội chứng Fahr

Hai trường hợp của chúng tôi đều có tiền căn mổ cắt tuyến giáp, không có tiền sử gia đình, các anh chị em trong gia đình đều bình thường, xét nghiệm hocmon tuyến cận giáp đều giảm ở 2 bệnh nhân, canxi máu giảm nặng. Một bệnh nhân có biểu hiện triệu chứng tâm thần, một bệnh nhân biểu hiện triệu chứng hạ canxi máu. CT đầu vô i hóa đối xứng hai bên ở hạch nền, nhân răng, trung tâm bán cầu dục. Cả hai bệnh nhân được điều trị với bù canxi và vitamin D triệu chứng lâm sàng cải thiện và sau đó người bệnh xuất viện

KẾT LUẬN:

Hội chứng Fahr có thể gặp trong nhiều bệnh lý như bệnh Fahr, các bệnh lý nhiễm trùng, nhiễm độc chì, sau điều trị methotrexate^[3], Triệu chứng lâm sàng phong phú như: đau đầu, chóng mặt, liệt, co cứng cơ, thay đổi giọng nói, hôn mê, sa sút trí tuệ, hội chứng Parkinson, run, tụt huyết áp tư thế đứng. Những bệnh nhân có biểu hiện triệu chứng tâm thần hoặc hạ canxi máu ở bệnh nhân có tiền căn mổ tuyến giáp nên chụp CT đầu để sàng lọc phát hiện sớm hội chứng Fahr

TÀI LIỆU THAM KHẢO:

1. Bamberger PH. Beobachtungen und bemerkungen uber hirkrankheiten. Verh Phys Med Ges Wurzburg 1855; 6:325-328.
2. Harrington M G, Macpherson P, McIntosh WB et al. The significance of the incidental finding of basal ganglia calcification on computed tomography. J.Neurol. Neurosurg. Psychiat. 44:- 1168-1170, 1981
3. Mehmet SENOGLU, Deniz TUNCEL, F.Ozlem ORHAN, Zafer YUKSEL, Mustaf GOKCE. Fahr's Syndrome: A Report of Two Cases *Firat Tıp Dergisi* 2007;12(1): 70-72
4. Ajay Mittal, BK Agrawal, Amit Mittal, Praveen Gupta, Anuj Jain . Fahr's Syndrome: a Rare Case of Idiopathic Basal Ganglia Calcification. *JIACM* 2010; 11(3): 239-41
5. O P Sharma and S Senthil Fahr's Disease: Report of Two Cases *Asian Journal of Medical Sciences* 2 (2011) 120-123
6. Nayek K, Pati S, Banerjee A, Bhattacharjya S. Fahr's Disease: An Uncommon Cause of Intracranial Calcification in Children *J. Nepal Paediatr. Soc* January-April, 2012/Vol 32/Issue 1
7. Murat Gulsun, Ali Fuat Baykız , Serdar Kabatas, Hasan Belli. FAHR SYNDROME Three cases presenting with psychiatric signs *Eur J Gen Med* 2006; 3(1):35-40
8. S. Srivastava, Manjeet S. Bhatia, V. Sharma, S. Mahajan, G. Rajender Fahr's Disease: An Incidental Finding in a Case Presenting with Psychosis *German J Psychiatry* 2010; 13 (2): 86-90).
09. Kotan D, Aygul R. Familial Fahr disease in a Turkish family. *South Med J.* 2009 Jan;102(1):85-6.
10. M. LAZAR, DANIELA ADRIANA ION, A. STREINU-CERCEL, ANCA IOANA BADARAU. Fahr's syndrome: diagnosis issues in patients with unknown family history of disease. *Romanian Journal of Morphology and Embryology* 2009, 50(3):425–428
11. Lê Văn Thành, Bùi Bạch Lan. Báo cáo trường hợp bệnh Fahr. *Sinh hoạt chuyên đề nội thần kinh* năm 1996
12. Kobayashi S, Yamadori I, Ohmori M. Idiopathic nonatherosclerotic cerebral calcification (Fahr's disease): an electron microscopic study. *Acta Neuropathol* 1987;73:62 - 66.