

Le syndrome de Fahr

Fahr's Syndrome

C. Richy · L. Foulon · P.C. Thiebaud

Reçu le 20 juin 2017 ; accepté le 11 août 2017
© SFMU et Lavoisier SAS 2017

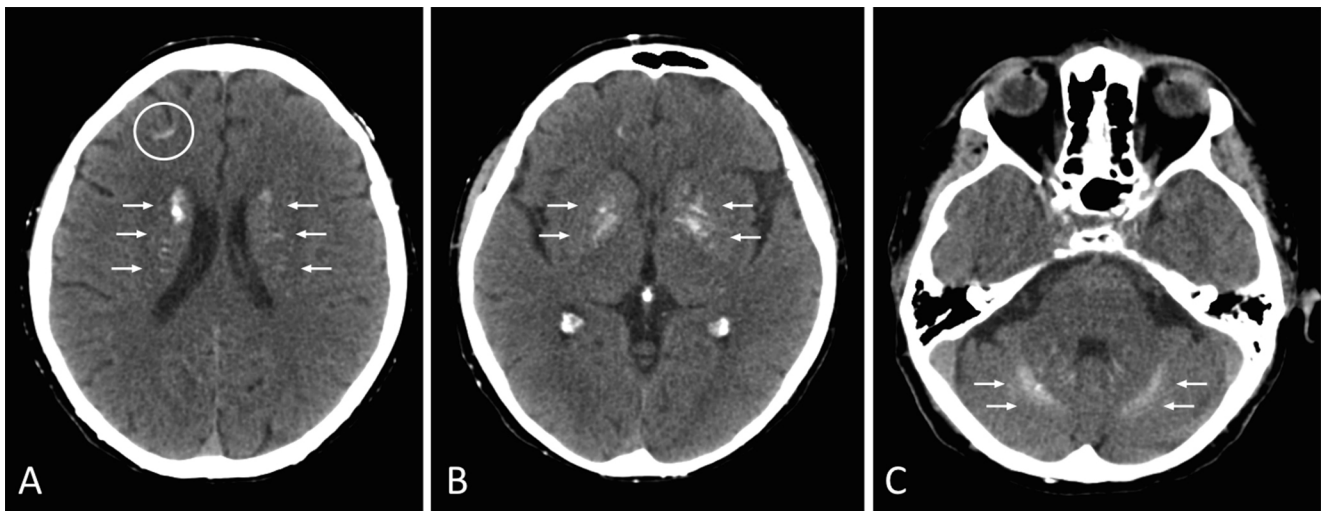


Fig. 1 TDM cérébrale sans injection en coupe axiale : hyperdensités spontanées bilatérales et symétriques des noyaux gris centraux (A et B, flèches), de la substance blanche sous-corticale (A, cercle) et des hémisphères cérébelleux (C, flèches), évoquant des calcifications liées à un syndrome de Fahr

Un homme de 62 ans est adressé aux urgences suite à une crise convulsive généralisée de quelques minutes, associée à une perte d'urines, une confusion post-critique d'évolution rapidement favorable et une amnésie des faits. Ses antécédents sont un retard mental, une hypothyroïdie traitée par lévothyroxine sodique, et une hypoparathyroïdie traitée par calcium, alfacalcidol et colécalciférol. L'examen clinique est parfaitement normal en dehors du retard mental. La biologie est normale, notamment la calcémie à 2,32 mmol/L. La tomodensitométrie (TDM) cérébrale sans injection montre des hyperdensités parenchymateuses bilatérales et symétriques au niveau des noyaux gris centraux, de la substance blanche sous-corticale (Figs 1A, B) et des hémisphères cérébelleux (Fig. 1C). Ces images évoquent fortement un syn-

drome de Fahr, caractérisé par des calcifications intracérébrales bilatérales et symétriques, localisées principalement dans les noyaux gris centraux et le noyau dentelé, et associées à des troubles du métabolisme phosphocalcique comme l'hypoparathyroïdie [1,2]. Il est à différencier de la calcinose strio-pallido-dentée bilatérale, appelée maladie de Fahr, forme génétique de calcifications des ganglions de la base, qui n'est pas associée à des désordres endocriniens. De nombreuses autres affections peuvent être responsables de calcifications intracérébrales : endocrinopathies, maladies systémiques, infections, intoxications, tumeurs, maladies génétiques et mitochondriales. En l'absence de trouble du métabolisme phosphocalcique, un bilan étiologique exhaustif est donc nécessaire. Par ailleurs, des calcifications physiologiques liées à l'âge sont souvent retrouvées sur le noyau lenticulaire et les noyaux dentelés, mais beaucoup moins marquées que dans le syndrome de Fahr. La présentation clinique est variée, avec une prédominance des manifestations neuropsychiatriques : retard mental, troubles cognitifs à type de démence, troubles du comportement, mouvements

C. Richy · L. Foulon · P.C. Thiebaud (✉)
Service des urgences, hôpital Saint-Antoine,
Assistance Publique Hôpitaux de Paris (APHP),
184 rue du Faubourg Saint-Antoine, F-75012 Paris, France
e-mail : pc.thiebaud@hotmail.fr

anormaux, troubles de l'équilibre, troubles phasiques ou praxiques, convulsions [1,2]. Le diagnostic repose sur la mise en évidence par la TDM ou l'IRM de calcifications bilatérales, symétriques, de l'une ou de plusieurs des zones suivantes : ganglions de la base, noyau dentelé, thalamus et substance blanche cérébrale. Les calcifications intéressent les petits vaisseaux des noyaux gris centraux et sont composées d'une matrice organique constituée de mucopolysaccharides et d'éléments minéraux (calcium, phosphore, fer, soufre, magnésium, aluminium, zinc). Il n'existe pas de traitement spécifique en dehors de celui du trouble phosphocalcique

associé, qui permet dans certains cas une régression des troubles neuropsychiques [1,2].

Références

1. Chevalier D, Marie I, Tillon J, Levesque H (2005) A cause of cerebral calcifications not to be ignored: Fahr syndrome. *Rev Med Interne* 26:668-70
2. Saleem S, Aslam HM, Anwar M, et al (2013) Fahr's syndrome: literature review of current evidence. *Orphanet J Rare Dis* 8:156