



Journal Homepage: - www.journalijar.com

INTERNATIONAL JOURNAL OF ADVANCED RESEARCH (IJAR)

Article DOI: 10.21474/IJAR01/19512

DOI URL: <http://dx.doi.org/10.21474/IJAR01/19512>



RESEARCH ARTICLE

LA MALADIE DE FAHR A PROPOS D'UN CAS

N. Kissa, L. Azizi, H. Majdoub and A. Ouanass

Hôpital Psychiatrique Universitaire Arrazi de Salé, Faculté de Médecine et de Pharmacie, Université Mohamed V, Rabat, Maroc.

Manuscript Info

Manuscript History

Received: 21 July 2024

Final Accepted: 24 August 2024

Published: September 2024

Key words:-

Maladie De Fahr, Cas Clinique,
Neuropsychiatrie, Traitement,
Symptomatologie Psychotique

Abstract

Introduction : Le syndrome de Fahr est une entité anatomoclinique rare caractérisée par des dépôts calciques anormaux, bilatéraux, symétriques, non artériosclérotiques situés dans les zones du cerveau qui contrôlent les mouvements, notamment les noyaux gris centraux et le cortex cérébral.

Méthode: Nous rapportons à travers cette vignette un cas rare de maladie de Fahr révélée par des troubles neuropsychiatriques.

Résultats: Un homme de 23 ans, qui présentait des troubles du comportement depuis l'âge de 19 ans, a été admis dans une unité de psychiatrie pour le prise en charge d'agressivité envers son entourage, avec verbalisation de propos délirants de persécution et soliloque. Son évaluation psychiatrique a révélé de graves troubles cognitifs, des symptômes délirants et hallucinatoires. La tomodensitométrie cérébrale a objectivé la présence de calcifications bilatérales dans les noyaux gris centraux, principalement Nous avons diagnostiqué une psychose chronique secondaire à la maladie de Fahr. L'évolution a été marquée par une bonne réponse et bonne tolérance à 8mg de la rispéridone .

Conclusion: Il est nécessaire que les psychiatres cherchent la présence d'anomalies du métabolisme phosphocalcique et des calcifications intracrâniennes chez les patients présentant des symptômes psychotiques.

Copyright, IJAR, 2024.. All rights reserved.

Introduction:-

Défini par l'Allemand Karl Theodor Fahr en 1930, le syndrome de Fahr est une entité anatomoclinique, déterminée par la présence de calcifications intracérébrales, bilatérales et symétriques, non artério-sclérotiques, localisées aux noyaux gris centraux [1—2]. Cette affection est habituellement associée à des troubles du métabolisme phosphocalcique, secondaire principalement à une hypoparathyroïdie [2—3].

Il faut dissocier le syndrome de Fahr, le plus souvent associé à des perturbations du métabolisme phosphocalcique, de la maladie de Fahr, dite idiopathique ou primaire, de cause génétique ou bien sporadique [4]. La prévalence du syndrome de Fahr serait de 0,5 %. Celle de la maladie de Fahr est inconnue.

L'expression clinique de la maladie de Fahr est très hétérogène, avec une variabilité inter- et intrafamiliale [4]. L'âge de début est de 40+/-20 ans. Asymptomatique dans 30% des cas, tandis que 70% des cas la maladie peut se manifester par des troubles neuropsychiatriques[25].

Corresponding Author:- N. Kissa

Address:- Hôpital Psychiatrique Universitaire Arrazi de Salé, Faculté de Médecine et de Pharmacie, Université Mohamed V, Rabat, Maroc.

Les troubles neurologiques peuvent associer un syndrome extrapyramidal, des crises épileptiques généralisées tonico-cloniques ou partielles, des troubles cognitifs (syndrome démentiel), plus rarement un syndrome cérébelleux, un syndrome d'hypertension intra-crânienne et des mouvements choréiques.

Les troubles psychiatriques sont variables : trouble de l'humeur, symptômes anxieux, syndrome délirant avec un délire paranoïde, idée de référence ou d'influence, hallucinations auditives et visuelles complexes.

Objectif:-

Nous rapportons à travers cette vignette un cas rare de maladie de Fahr révélée par des troubles psychiatriques.

Vignette clinique :

Mr S.D, âgé de 23 ans, célibataire, ayant comme antécédent un suivi psychiatrique depuis deux ans, sans autres antécédents personnels médicaux, chirurgicaux ou familiaux.

Sa scolarité aurait été de bas niveau, arrêtée en 2^{ème} année primaire, après avoir redoublé sa première année suite à des difficultés scolaires.

A l'âge de 19 ans, le patient aurait commencé à présenter des troubles du comportement d'installation progressive ; faits d'agressivité envers son entourage, avec verbalisation de propos délirants de persécution et soliloque, la raison pour laquelle sa famille l'a ramené consulter aux urgences psychiatriques.

Son évaluation psychiatrique a révélé de graves troubles cognitifs rentrants dans le cadre d'un handicap intellectuel moyen (test de WISC-IV à 60), un comportement désorganisé, un syndrome hallucinatoire ainsi qu'un syndrome délirant.

Une évaluation clinico-biologique et radiologique étiologique approfondie nous a permis d'exclure les causes connues de calcifications cérébrales et de retenir le diagnostic de maladie de Fahr (forme familiale ou idiopathique de calcification des ganglions de la base). Nous avons diagnostiqué ainsi chez ce patient, une schizophrénie secondaire à une affection médicale (la maladie de Fahr). Le patient a été mis sous antipsychotique atypique (Risperidone à 8mg/j) avec une bonne évolution et une bonne tolérance clinique.

Discussion:-

Notre patient répondait aux critères diagnostiques de maladie de Fahr [5] : (1) la présence d'une calcification bilatérale des noyaux gris centraux, (2) la présence d'une psychopathologie progressive, (3) l'absence d'une étiologie systémique sous-jacente. La particularité de cette observation réside dans le tableau neuropsychiatrique inaugural, la présentation purement psychiatrique, mais aussi le retard diagnostique considérable, conduisant à une évolution plus sévère de la maladie et à un déclin fonctionnel important.

Il faut dissocier le syndrome de Fahr, le plus souvent associé à des perturbations du métabolisme phosphocalcique, de la maladie de Fahr, dite idiopathique ou primaire, de cause génétique, le plus souvent transmise selon le mode autosomique dominant, mais peut aussi se transmettre selon le mode autosomique récessif ou survenir de manière sporadique [6, 7]. Un locus situé au niveau de la région 14q a été suggéré comme étant le plus impliqué dans l'hérédité de la maladie de Fahr, mais d'autres locus ont été identifiés sur les chromosomes 8 et 2 [8, 9]. Les antécédents familiaux psychiatriques de notre patient ont été sans particularités.

L'exploration de sujets asymptomatiques n'a pas démontré d'avantages médicaux immédiats [6]. Le dépistage précoce pourrait être utile chez les adultes, les aidant à prendre des décisions concernant leur vie personnelle, notamment sur les plans professionnel et financier. Le dépistage chez les jeunes de moins de 18 ans a été considéré comme étant inutile, pouvant entraîner des dommages psychologiques sans être bénéfique sur le plan médical [6, 10].

Cependant, il est important de souligner l'importance du conseil génétique avant la conception des parents à risque génétique connu. Dans notre cas, l'examen psychiatrique du patient a montré une symptomatologie hallucinatoire et délirante prédominante, avec une tendance au comportement violent. Les manifestations cliniques du syndrome de Fahr ont été décrites pour la première fois en 1930 par le neurologue allemand Karl Theodor Fahr [11, 12]. Ces manifestations cliniques englobent une grande variété de symptômes allant des symptômes neurologiques du système

extrapyramidal aux anomalies neuropsychiatriques, notamment les troubles de la mémoire et de la concentration, ainsi que les symptômes moteurs tels que le parkinsonisme, la chorée et les tremblements [6].

La triade de Fahr est définie par la calcification symétrique des noyaux gris centraux, des symptômes neuropsychiatriques et une hypofonction de la glande parathyroïde [1, 24]. Les manifestations neuropsychiatriques et les calcifications des noyaux gris centraux sont courantes dans la maladie de Fahr et le syndrome de Fahr. Dans le syndrome comme dans la maladie de Fahr, les manifestations neuropsychiatriques sont généralement lentes et progressives [11]. König a rapporté que la moitié des patients atteints du syndrome de Fahr présentaient des symptômes neurologiques [13]. Une variété de signes neurologiques peuvent être observés, tels que la perte de conscience, les convulsions, les troubles de l'élocution, la démence, la dystonie et le coma [14]. Les changements cognitifs sont attribués à un dysfonctionnement des connexions cortico-basales et interhémisphériques qui conduisent à une démence sous-corticale secondaire à des calcifications [15].

Les symptômes psychiatriques vont des difficultés légères de la concentration et de la mémoire, aux changements de personnalité ou du comportement, à la psychose et à la démence [8, 16]. Les patients présentant des calcifications étendues semblent présenter une proportion plus élevée de troubles psychiatriques (50 %) par rapport à ceux présentant des calcifications limitées (34,5 %) [6]. Les déficits cognitifs, la dépression, l'irritabilité ou les symptômes maniaques et l'agressivité ont également été documentés [7, 6, 17, 18]. Lo Buono et al. [19] ont rapporté le cas d'un patient atteint du syndrome de Fahr présentant des symptômes purement psychiatriques sans aucune autre manifestation. C'était le cas de M. S.D qui avait présenté initialement des symptômes psychiatriques isolés et chez qui la maladie de Fahr a été sous-diagnostiquée pendant plusieurs années. Ceci souligne la nécessité d'une enquête étiologique approfondie chez tout patient présentant des symptômes psychiatriques, et ce, non seulement par un entretien et un examen approfondis, mais aussi par une neuroimagerie et des bilans biologiques adéquats [20].

En outre, la prise en charge de notre patient a révélé des symptômes psychiatriques qui étaient sensibles à l'antipsychotique atypique (Risperidone). Selon la littérature existante [11, 18], les anxiolytiques, les antipsychotiques, et les anticonvulsivants sont recommandés et sont destinés à contrôler les manifestations neuropsychiatriques, en concomitance avec une réhydratation appropriée afin de maintenir l'équilibre électrodynamique et hémodynamique. Compte tenu du nombre très limité de cas disponibles dans la littérature, il n'est pas possible à l'heure actuelle de recommander un médicament antipsychotique par rapport à un autre sur le plan de l'efficacité [21].

Quelques cas de psychose secondaire à une maladie de Fahr ont manifesté une résistance à l'halopéridol [22]. Cependant, un patient de 57 ans atteint de syndrome de Fahr, avec des manifestations neuropsychiatriques à type de symptômes maniaques avec une insomnie et un délire de grandeur, a démontré une excellente réponse à de faibles doses d'halopéridol (2 mg/jour) après seulement 3 jours de traitement [21]. Le clonazépam et les antipsychotiques atypiques offrent un avantage unique.

Dans le traitement du syndrome de Fahr [21]. La prise en charge à long terme par un antipsychotique de deuxième génération peut présenter un profil d'effets indésirables plus sûr par rapport à l'halopéridol et doit être envisagée pour le traitement d'entretien [21]. Par exemple, Roiter et al. [23] ont rapporté le cas d'un patient âgé de 58 ans ayant présenté un premier épisode maniaque avec caractéristiques psychotiques et calcifications des noyaux gris centraux, et qui a bien répondu à une polymédication par le valproate et la quétiapine administrés séquentiellement, avec amélioration considérable des comportements, de l'humeur et des symptômes psychotiques. Les caractéristiques psychotiques concomitantes au syndrome de Fahr et manifestant une bonne réponse à la clozapine ont été documentées.

Un patient tunisien atteint du syndrome de Fahr a présenté à l'âge de 56 ans, une irritabilité, une agression, un délire de persécution, une insomnie, des fugues, des convulsions, des symptômes extrapyramidaux, des tremblements posturaux et une ataxie cérébelleuse. Le patient a été mis sous clozapine, avec une résolution des symptômes psychotiques après quatre semaines de traitement [24].

Enfin, notre cas a mis en évidence la nécessité de poursuivre les recherches dans ce domaine spécifique avec un focus sur les interventions pharmacologiques.

Conclusion:-

Il ressort de cette vignette que les psychiatres devraient rechercher la présence d'anomalies du métabolisme phosphocalcique et des calcifications intracrâniennes chez les patients présentant des symptômes psychotiques. La littérature publiée sur ce sujet est limitée et principalement basée sur des rapports de cas. La gestion de la maladie de Fahr est parfois difficile. Une meilleure compréhension de ses voies biologiques et de ses mécanismes génétiques pourrait améliorer le pronostic pour ce groupe particulier de patients.

Références:-

1. Fahr TV. Idiopathische Verkalkung der Hirngefäße. Zentralbl Allg Pathol 1930—1931;50:129—33.
2. Morgante L, Trimarchi F, Benvenga S. Fahr's disease. Lancet 2002;359:759.
3. el Maghraoui A, Birouk N, Zaim A. Fahr syndrome and dyspara-thyroidism. 3 cases. Presse Med 1995;24:1301—4.
4. Nicolas G, Battini JL, Giovannini D, Sitbon M, Hannequin D, (2015) De l'identification des bases moléculaires des calcifications cérébrales primaires aux mécanismes physiopathologiques : de nouvelles étapes. Rev Neurol 71: 685—687
5. Saleem S, Aslam HM, Anwar M, Anwar S, Saleem M, Saleem A, et al. Fahr's syndrome: literature review of current evidence. Orphanet J Rare Dis 2013 ; 8 : 156.
6. Malik R, Pandya VK, Naik D. Fahr disease-A rare neurodegenerative disorder. Ind J Radiol Imag 2004 ; 14(4) : 383.
7. Kumar S, Sher K, Ahmed S. Fahr's Disease: A Rare Neurological Disease Frequently Misdiagnosed as Acute Psychosis or Mood Disorder. J Neurol Disord 2013 ; 1 : 130.
8. Rastogi R, Singh AK, Rastogi UC, Mohan C, Rastogi V. Fahr's syndrome : a rare clinico-radiologic entity. Med J Armed Forces India 2011 ; 67 : 159.
9. Yamada N, Hayashi T. Asymptomatic familial basal ganglia calcification with autosomal dominant inheritance: a family report. No to hattatsu 2000 ; 32 : 515-9.
10. Geschwind DH, Loginov M, Stern JM. Identification of a locus on chromosome 14q for idiopathic basal ganglia calcification (Fahr disease). Am J Hum Genet 1999 ; 65 : 764-72.
11. Marinković DM, Dragović T, Kiković S, Janković SK, Djuran Z, Hajduković Z. Fahr's syndrome and idiopathic hypoparathyroidism: A case report. Vojnosanitetski pregled 2017 ; 74 : 184-8.
12. Lauterbach EC, Spears TE, Prewett MJ. Neuropsychiatric disorders, myoclonus, and dystonia in calcification of basal ganglia pathways. Biological psychiatry 1994 ; 35 : 345-51.
13. 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 : 1163-5.
14. Rizvi I, Ansari NA, Mujahid Beg M, Shamim Md. D M. Widespread intracranial calcification, seizures and extrapyramidal manifestations in a case of hypoparathyroidism. N Am J Med Sci 2012 ; 4 : 369.
15. Lauterbach EC (Ed). Psychiatric management in neurological disease. Vol. 47. American Psychiatric Pub, 2008.
16. Otheman Y, Khalloufi H, Benhima I, Ouanass A. Neuropsychiatric symptoms revealing pseudohypoparathyroidism with Fahr's syndrome. Encephale 2011 ; 37 : 54-8.
17. Cartier L, Passiq C, Gormaz A, López J. Neuropsychological and neurophysiological features of Fahr's disease. Rev Med Chil 2002 ; 130 : 1383-90.
18. Lo Buono V, Corallo F, Costa A, Bramanti P, Marino S. Quantitative MR markers and psychiatric symptoms in a patient with Fahr disease. Am J Case Rep 2015 ; 16 : 382-5.
19. Volpato CB, De Grandi A, Buffone E, Facheris M, Gebert U, Schifferle G, et al. 2q37 as a susceptibility locus for idiopathic basal ganglia calcification (IBGC) in a large South Tyrolean family. J Mol Neurosci 2009 ; 39 : 346-53.
20. Konstantinou G, Stavrinou A, Mylona S, Paschalakis G, Vasilopoulou P. Basal Ganglia Calcification: A Case Report of Fahr Disease With Pure Psychiatric Symptoms. J Psychiatr Pract 2019 ; 25 : 391-4.
21. Mufaddel AA, Al-Hassani GA. Familial idiopathic basal ganglia calcification (Fahr's disease). Neurosciences 2014 ; 19 : 171.
22. Sobrido MJ, Hopfer S, Geschwind DH. Familial idiopathic basal ganglia calcification. Gene Reviews [Internet]. Seattle WA, 2007.
23. Roiter B, Pigato G, Perugi G. Late-Onset Mania in a Patient with Movement Disorder and Basal Ganglia Calcifications: A Challenge for Diagnosis and Treatment. Case Rep Psychiatry 2016 ; 2016 : 1393982.

24. El Hechmi S, Bouhlel S, Melki W, El Hechmi Z. Psychotic disorder induced by Fahr's syndrome : a case report. *Encephale* 2014 ; 40 : 271-5.
25. König P. Psychopathological alterations in cases of symmetrical basal ganglia sclerosis. *Biol Psychiatry* 1989 ; 25 : 459-68.