

## SINDROMUL FAHR LA PACIENT CU HIPOPARATIROIDISM PRIMAR: CAZ CLINIC

Diana Zețu-Buciușcan<sup>1,2</sup>, Elena Manole<sup>1</sup>, Xenia Șveț<sup>2</sup>,  
Anastasia Levca<sup>1,2</sup>, Violeta Maticiu<sup>2</sup>, Olesia Odainic<sup>2</sup>

Conducător științific: Mihail Gavriiliuc<sup>1</sup>

<sup>1</sup>Catedra de neurologie nr.1, USMF "Nicolae Testemițanu"

<sup>2</sup>Institutul de Neurologie și Neurochirurgie „Diomid Gherman”

**Introducere.** Boala Fahr este o condiție rară ereditară (<1:1000000) caracterizată prin calcificări în ganglionii bazali, cerebel și cortex, cu manifestări neurocognitive, care nu are un tratament etiotrop. Sindromul Fahr este distinct prin potențialul terapeutic important, fiind cel mai frecvent, consecința hipoparatiroidismului primar sau secundar.

**Scop.** Prezentarea unui caz clinic de sindrom Fahr, determinat de hipoparatiroidism primar. **Material și metode.** Se prezintă cazul clinic al unei paciente cu sindrom Fahr, confirmat prin metode imagistice cerebrale (CT, IRM), electrofiziologice (USG, EEG) și de laborator. **Rezultate.** Pacienta în vârstă de 55 ani, cunoscută cu crize epileptice tonico-clonice generalizate de la vârsta de 48 ani, necontrolate medicamentos a fost spitalizată în staționar cu crize convulsive zilnice, pierdere de conștiință, încheștarea dinților, rigiditate musculară, cefalee, slăbiciune generală, amețeli, diminuarea memoriei, insomnie. Examenul imagistic cerebral (CT și IRM) a relevat zone masive hiperdense bilaterale, în ambele emisfere cerebelare, vermis, nucleii caudați, capsula internă și talamus. Examenul EEG a relevat activitate epileptiformă temporo-parieto-central stânga. Testele de laborator au identificat hipocalcemie severă, hipomagnezemie, hiperfosfatemie, deficit de vitamina D3 și nivel scăzut de parathormon. A fost stabilit diagnosticul de sindrom Fahr cauzat de hipoparatiroidism primar. Tratamentul cu perfuzii i/v cu Ca gluconat, Vit D3, Mg și medicație antiepileptică au determinat evoluția pozitivă a maladiei și sistarea crizelor epileptice. **Concluzii.** Pacienții cu depuneri de calciu apreciate la examenul imagistic cerebral, care sugerează boala Fahr, necesită evaluarea funcției glandelor tiroide și paratiroide pentru identificarea unei cauze potențial tratabile a maladiei. **Cuvinte-cheie:** sindromul Fahr, hipoparatiroidism primar, calcificare idiopatică, hipocalcemie cronică.

## FAHR SYNDROME: CLINICAL CASE IN A PATIENT WITH PRIMARY HYPOPARATHYROIDISM

Diana Zețu-Buciușcan<sup>1,2</sup>, Elena Manole<sup>1</sup>, Xenia Șveț<sup>2</sup>,  
Anastasia Levca<sup>1,2</sup>, Violeta Maticiu<sup>2</sup>, Olesia Odainic<sup>2</sup>

Scientific adviser: Mihail Gavriiliuc<sup>1</sup>

<sup>1</sup>Neurology Department no.1, Nicolae Testemițanu University

<sup>2</sup>Diomid Gherman Institute of Neurology and Neurosurgery

**Introduction.** Fahr's disease is a rare inherited condition (<1:1000000) characterized by calcifications in the basal ganglia, cerebellum and cortex, with neurocognitive manifestations and no etiotropic treatment. Fahr's syndrome is distinguished by its important therapeutic potential, being the most frequent consequence of primary or secondary hypoparathyroidism. **Objective of the study.** Presentation of a clinical case of Fahr syndrome, determined by primary hypoparathyroidism. **Material and methods.** The clinical case of a patient with Fahr syndrome is reported, confirmed by cerebral imaging (CT, MRI), electrophysiological (USG, EEG) and laboratory methods. **Results.** The 55-year-old patient, known to have generalized tonic-clonic seizures since the age of 48, untreated, was hospitalized with daily convulsive seizures with loss of consciousness, clenching of teeth, muscle stiffness, as well as headache, general weakness, dizziness, memory loss, insomnia. Brain imaging examination (CT and MRI) revealed massive bilateral hyperdense areas, in both cerebellar hemispheres, vermis, caudate nuclei, internal capsule and thalamus. Laboratory tests have shown severe hypocalcemia, hypomagnesemia, hyperphosphatemia, vitamin D3 deficiency, and low parathyroid hormone. The diagnosis of Fahr syndrome caused by primary hypoparathyroidism was established. Treatment with IV infusions with Ca gluconate, Vit D3, Mg and antiepileptic medication have established the positive evolution of the disease and the cessation of epileptic seizures. **Conclusions.** Patients with calcium deposits seen on brain imaging suggestive of Fahr's disease, require evaluation of thyroid and parathyroid gland function to identify a potentially treatable cause of the disease. **Keywords:** Fahr syndrome, primary hypoparathyroidism, idiopathic calcification, chronic hypocalcemia.