

# DEVANT UN SYNDROME DE FAHR : DOSER LA PARATHORMONE

Y. Fourati(1,2), S. Fendri(1,2), E. Hbaieb (1,2), R. Makhoulf (1,2), S. Baklouti(1), D. Jallouli (1,2) K. Chaabouni (1,2), S. Sakka(3), M. Damak(3), F. Ayedi(1,2)

(1) Laboratoire de Biochimie - CHU Habib Bourguiba, Sfax, Tunisie,

(2) Laboratoire de recherche LR19ES13 « Bases moléculaires de la pathologie humaine », Faculté de médecine, Sfax, Tunisie,

(3) Service de neurologie, CHU Habib Bourguiba, Sfax, Tunisie

## Introduction :

Le syndrome de Fahr est une entité anatomo-clinique rare, caractérisée par des calcifications intracérébrales bilatérales et symétriques, localisées dans les noyaux gris centraux et associées à des troubles du métabolisme phosphocalcique. L'hypoparathyroïdie, primitive ou postopératoire, est l'anomalie la plus classique.

## Observation :

Nous rapportons le cas d'une patiente âgée de 32 ans qui consulte au service de neurologie pour des céphalées chroniques évoluant depuis 1 an. Elle n'avait aucun antécédant personnel ni familial et elle était issue d'un mariage consanguin. Elle présentait des douleurs frontales et temporales bilatérales, quotidiennes, de durée prolongée de 4 jours et d'intensité moyenne dans un contexte d'apyrexie.

Par ailleurs, il n'avait pas de notion de vomissement ni de flou visuel.

L'examen neurologique était sans anomalie.

Le scanner cérébral a montré des calcifications bi-pallidales et l'électroencéphalogramme était sans anomalies.

Vu la présence des calcifications cérébrales, un bilan phosphocalcique a été demandé et a montré une hyperparathyroïdie avec PTH=103.9 pg/mL, un taux de vitamine D abaissé à 7,9 ng/mL, une calcémie à 2.4 mmol/L, phosphorémie à 0.91 mmol/L et magnésémie à 0.81 mmol/L.

Devant la présence des calcifications bipallidales, le bilan phosphocalcique perturbé avec hyperparathyroïdie, le diagnostic d'un syndrome de Fahr a été retenu.



## Discussion :

Le syndrome de Fahr est à différencier de la maladie de Fahr qui est une maladie autosomique dominante causée par des mutations du gène BGC1 situé sur le chromosome 14q. C'est un syndrome rare dont la prévalence est inférieure à 1/1 000 000. Il survient à l'âge jeune et affecte les deux sexes avec la même proportion.

Notre patiente a présenté les céphalées à l'âge de 31 ans.

Contrairement à la maladie de Fahr, le syndrome de Fahr entraîne un trouble du métabolisme phosphocalcique.

Dans la majorité des cas, il complique une hypoparathyroïdie ou pseudohypoparathyroïdie.

Plusieurs organes peuvent être affectés par les calcifications notamment le cerveau.

Rarement, il peut associer une hyperparathyroïdie, comme le cas de notre patiente, mais le mécanisme physiopathologique est encore mal élucidé.



## Conclusion :

Le syndrome de Fahr peut associer une hyperparathyroïdie.

Devant des signes neurologiques avec des calcifications intracérébrales, une exploration phosphocalcique avec dosage de la parathormone est recommandé.