



## Cas Clinique

# Syndrome de Fahr Révélé par des Crises Épileptiques : à Propos d'un Cas

## *Fahr syndrome revealed by epileptic seizures: a case report*

Thomas Coulibaly<sup>1,2</sup>, Mamadou Sissoko<sup>2</sup>, Guida Landoue<sup>1,2</sup>, Abdoulaye Yalcouyé<sup>1</sup>, Cheick Oumar Guinto<sup>1,2</sup>

<sup>1</sup>Service de Neurologie, Centre Hospitalier Universitaire (CHU) du Point G, Bamako, Mali  
<sup>2</sup>Service de Médecine interne, Centre Hospitalier Universitaire (CHU) du Point G, Bamako, Mali  
<sup>3</sup>Faculté de Médecine et d'OdontoStomatologie (FMOS), Université des Sciences, des Techniques et des Technologies de Bamako (USTTB), Mali  
**Auteur correspondant** : Dr Thomas COULIBALY, Maître Assistant, Faculté de médecine et d'Odonto-Stomatologie de Bamako/USTTB. BP : 1805 Bamako/ Téléphone: 00223 76 48 37 98 Email: [coulibalythomas@yahoo.fr](mailto:coulibalythomas@yahoo.fr)  
**Mots clés** : Maladie de Fahr, épilepsie, hypoparathyroïdie  
**Keywords**: Fahr disease, epilepsy, hypoparathyroidism

### RÉSUMÉ

Le syndrome de Fahr (SF) est une affection rare, caractérisée par un polymorphisme clinique avec une prédominance des manifestations neuropsychiatriques et des troubles du métabolisme phosphocalcique. Nous rapportons le cas d'un patient de 30 ans admis pour des crises épileptiques généralisées avec des hallucinations auditives, visuelles et des épisodes de mutisme pouvant durer 24 heures à 72 heures.

### ABSTRACT

Fahr syndrome (SF) is a rare disease characterized by a clinical variability with a predominant neuropsychiatric manifestations and a phosphocalcic metabolism disorder. We report the case of a 30-year-old patient admitted for generalized epileptic seizure with auditory and visual hallucinations, and mutism that lasted for 24 to 72 hours.

## INTRODUCTION

Le syndrome de Fahr a été défini par Theodor Fahr en 1930 par la présence de calcifications intracérébrales bilatérales et symétriques, non artériosclérotiques, localisées au niveau des noyaux gris centraux. Ainsi ces calcifications peuvent être localisées au niveau des ganglions de la base, du thalamus, du cortex cérébral, du noyau dentelé du cervelet [1]. Elle doit être distinguée de la maladie de Fahr qui correspond à des calcifications des noyaux gris centraux sans anomalie du métabolisme phosphocalcique et qui peut être génétique (autosomique dominante, autosomique récessive, voire liée à l'X, avec plusieurs locus mis en évidence) ou sporadique [2, 3, 4, 5]. Le syndrome de Fahr (SF) est une affection rare, caractérisée par un polymorphisme clinique avec une prédominance des manifestations neuropsychiatriques et des troubles du métabolisme phosphocalcique. Il survient préférentiellement chez les patients présentant des dysparathyroïdies, dont principalement l'hypoparathyroïdie [6]. De nos jours, il n'existe pas de traitement spécifique. Cependant, un traitement symptomatique peut être proposé. Nous rapportons un cas de calcifications des noyaux gris centraux révélé par des crises épileptiques et des hallucinations visuelles et auditives.

## PRÉSENTATION DU CAS

Il s'agit d'un patient de 30 ans commerçant marié et père de trois enfants. Il est sans antécédents personnels médicaux chirurgicaux connus avec un développement psychomoteur normal à l'enfance. On ne retrouve pas de

notion d'épilepsie ou de trouble psychiatrique dans la famille. Il est admis pour des crises épileptiques généralisées avec des hallucinations auditives et visuelles et des épisodes de mutisme pouvant durer 24 heures à 72 heures. Il consulte dans plusieurs structures sanitaires et à chaque fois le diagnostic de neuro-palu était retenu malgré l'absence de contrôle de la symptomatologie après un traitement bien conduit. Devant la persistance des crises épileptiques, il consulte en neurologie où un examen neurologique complet était sans particularité. La numération formule sanguine, la vitesse de sédimentation, la protéine C réactive (CRP), l'urée, la créatinémie, les transaminases hépatique, anticorps anti DNA, anti ENA sont revenus sans particularité par contre la sérologie hépatique a retrouvé un antigène HBS, anticorps anti HBE, anti HBC IgG positifs et une charge virale VHB à 774 copies/ml. Un fibroscann réalisé ne retrouve pas de fibrose à l'élastométrie. Un ionogramme sanguin est revenu avec une calcémie basse à 53mg/l (VN : 90-107), une phosphoremie élevée à 68 mg/l (VN : 27-47), Le bilan thyroïdien et parathyroïdien a retrouvé respectivement une TSHus normal à 2,27mmol /L (VN : 0,35 – 4,94). La parathormone intacte basse à 14,06 pg/ml (VN : 15-68,3). Un profil électro-phorétique normal. Un électroencéphalogramme de veille a objectivé des bouffées brèves de pointes ondes généralisées. Une tomodensitométrie (**figure 1**) avait retrouvé des calcifications bilatérales et symétriques des noyaux gris centraux en faveur du syndrome de Fahr.



**Figure 1:** TDM cérébrale en coupe axiale sans injection du produit de contraste montrant des calcifications des noyaux caudés, noyaux lenticulaires et des thalamus

Ainsi le diagnostic du syndrome de Fahr est retenu devant les manifestations psychiatriques et les crises épileptiques et en absence d'autre diagnostic évidente.

L'évolution était favorable au bout de 6 mois sous Risperdone 2 mg par jour et Carbapazine 200 mg matin et soir, Calcium active 2 g par jour et du Tenofovir 300 mg par jour avec disparition de l'ensemble des symptômes.

## DISCUSSION

Le syndrome de Fahr survient préférentiellement chez les patients présentant des dysparathyroïdies, au premier rang desquelles l'hypoparathyroïdie [1]. Les mécanismes physiopathologiques qui concourent à la survenue des calcifications intracérébrales au cours du syndrome de Fahr sont mal élucidés. La plupart des auteurs évoquent un trouble métabolique des cellules oligogliales avec dépôts de mucopolysaccharides et apparition secondaire de lésions vasculaires, périvasculaires et d'incrustations calcaires. Dans la maladie de Fahr (sans trouble phosphocalcique), certains auteurs évoquent une exagération d'un processus normal de dépôts calciques ou ferreux au niveau des noyaux gris centraux et dentelés [7]. Ces calcifications cérébrales ou « pseudochaux » intéressent les petits vaisseaux des noyaux gris centraux [8]. Les calcifications intracrâniennes du syndrome de Fahr se manifestent le plus souvent par des troubles neuropsychiques [1 ; 9] comme c'est le cas chez notre patient. L'hypoparathyroïdie est la cause la plus fréquente d'hypocalcémie liée au syndrome de Fahr. L'hypocalcémie qu'elle engendre explique la majorité des signes cliniques (cataracte, malabsorption, hyperexcitabilité neuromusculaire pouvant toucher toute la musculature lisse et striée, signes neurologiques et neuropsychiques divers, troubles cardiovasculaires divers) [7]. Cette hypocalcémie est observée chez notre patient également pouvant ainsi expliquer les crises épileptiques. Les troubles neurologiques sont dominés par les signes extrapyramidaux réalisant un tableau

parkinsonien akinéto-hypertonique. [1 ; 9]. Chez notre patient nous n'avons pas trouvé de signes extrapyramidaux ce qui montre le polymorphisme clinique de cette pathologie et aussi le retard dans le diagnostic. Le diagnostic du syndrome de Fahr se pose facilement par la tomodensitométrie qui permet de montrer des calcifications intracérébrales, bilatérales et symétriques, intéressant les noyaux gris centraux [1] comme dans le cas que nous rapportons. Les autres causes telles que les endocrinopathies, les infections, les maladies du système donnant plutôt une calcification cérébrale unilatérale ont été n'ont pas été évoqué devant la bilatéralité des calcifications chez notre patient. Cependant, nous n'avons pas effectuée de test génétique car notre patient était le premier cas diagnostiqué dans sa famille avec un trouble phosphocalcique qui est en faveur d'un syndrome de Fahr. Les calcifications des noyaux gris centraux secondaires sont de bon pronostic et la correction des troubles du métabolisme phosphocalcique amène souvent une amélioration notable [10 ; 11]. Comme dans le cas que nous rapportons.

## CONCLUSION

Le syndrome de Fahr est une maladie rare avec un polymorphisme clinique. La correction des troubles métaboliques et un traitement symptomatique permet une amélioration du tableau clinique d'où l'intérêt d'élargir les investigations devant tout syndrome psychiatrique accompagné de crise d'épilepsie pour une meilleure prise en charge.

## DÉCLARATIONS

Les auteurs ne signalent aucun conflit d'intérêt  
Tous les auteurs ont approuvé la version finale du manuscrit avant sa soumission.

## 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. Ceccaldi B, El Maghraoui A, Mayaudon, Dupuy O, Eulry F, Bauduceau B. Syndrome de Fahr et hyperparathyroïdie. *Presse Med* 1999;29:689.
3. Morgante L, Trimarchi F, Benvenega S. Fahr's disease. *Lancet* 2002;359:759.
4. Younes-Mhenni S, Tobois S, Streichenberger N, et al. Encéphalomyopathie mitochondriale de type Melas associée à un syndrome de Fahr avec calcifications cérébelleuses. *Rev Med Interne* 2002;23:1027–9.
5. 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.
6. Boukhrissi FE, Zoulati G, En-nafaa I, Ouleghzal H, Derrou S, Safi S *et al.* Syndrome de Fahr secondaire à une hyperparathyroïdie primaire: à propos d'un cas. *PAMJ*. 2017;26:2.
7. Doumbia M, Kouassi L, Kouame-Assouan AE, DouayouaSonan TH, Boa-Yapo F. Maladie de Fahr révélée par des troubles de la marche et de la parole. *Rev Int Sci Med* 2006;8:32–5.

8. Chevalier D, Marie I, Tillon J, Lévesque H. Une cause de calcifications intracérébrales à ne pas méconnaître : le syndrome de Fahr. *Rev Med Interne* 2005;26:668–710.
9. Khadri K, Moussaid L, El Ouazzani T, Gam I, Slassi I, Azzouzi S, et al. Syndrome de Fahr secondaire à une hypoparathyroïdie à révélation dermatologique. *Ann Dermatol Venereol* 2004;131:979–83.
10. El Maghraoui A, Birouk N, Zaim A, Slassi I, Yahyaoui M, Chkili T. Syndrome de Fahr et dysparathyroïdie. Trois observations. *Presse Med* 1995;24:1301–4.
11. Sbai H, Smail L, Hamdani S, Essatara Y, Harrandou M, Khatouf M, et al. Syndrome de Fahr découvert à la suite d'une méningite à pneumocoque. *Rev Med Interne* 2008;29:412–4.