

La maladie de Fahr : A propos de 14 observations

AEM. Haddam, NS. Fedala*, F. Chentli*, D. Meskine

service endocrinologie CHU bologhine, Alger, ALGÉRIE

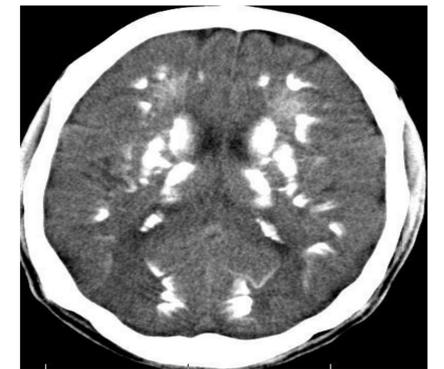
* Service d'endocrinologie CHU Bab el oued, Alger, ALGÉRIE

INTRODUCTION

La maladie de Fahr est définie par la présence de calcifications des noyaux gris centraux en dehors de tout trouble du métabolisme phosphocalcique. Elle peut être sporadique ou familiale. De découverte fortuite ou à l'occasion de troubles neuropsychiques.

Les manifestations cliniques surviennent à des âges très jeunes ou plus tardivement. Sa physiopathologie n'est pas élucidée

OBJECTIF: Rapporter les caractéristiques cliniques et radiologiques d'enfants et d'adolescents présentant une maladie de Fahr (MF) diagnostiquée entre 1980 et 2015



MÉTHODOLOGIE

Tous les patients ont bénéficié d'un examen clinique approfondi, d'un bilan phosphocalcique, d'une exploration radiologique (tomodensitométrie cérébrale, examen des cristallins, échographie rénale) et d'une enquête familiale

RÉSULTATS

14 patients avec MF ont été suivis

L'âge moyen des patients est de 12 ans (6- 18). Le sex ratio F/H est de 6/8.

Les circonstances diagnostiques sont: troubles neurologiques 40 % (épilepsie 65 %, syndrome cérébelleux 35%), retard mental 30% et enquête familiale (30%) en raison de l'existence de cas index

L'examen neuropsychique a noté un retentissement dans 60 % des cas. Tous avaient un âge > 15 ANS. Le bilan phosphocalcique était normal dans tous les cas ainsi que le bilan rénal et ophtalmologique. L'extension des calcifications cérébrales était plus importante dans le groupe des patients plus âgés

L'enquête familiale s'est révélée positive dans 80%

CONCLUSION

La MF est une affection dont les causes sont mal connues. Les signes neurologiques et les troubles intellectuels sont d'apparition progressive et son évolution est péjorative en quelques années.

DISCUSSION

la MF est une maladie qui se traduit par des calcifications massives des noyaux gris centraux en l'absence d'anomalie du métabolisme du calcium. Il existe parallèlement des signes neurodégénératifs. Le début des signes neurodégénératifs débute vers 30 à 40 ans bien que des cas chez des enfants aient été décrits. Les signes neurologiques sont très variés : syndrome parkinsonien trouble de la marche, ataxie cérébelleuse et chorée-athétose. .. L'évolution de la MF est péjorative, le malade perdant peu à peu ses facultés intellectuelles, motrices et cognitives et est fatale en quelques années.. Il faut cependant préciser que certains patients peuvent être totalement asymptomatiques. Les hypothèses physiopathologiques sont en faveur d'un trouble du métabolisme du phosphate inorganique au niveau des petits vaisseaux intracérébraux et des espaces périvasculaires, et d'une altération de la barrière hémato-encéphalique.

Aucun traitement spécifique n'est disponible. Un traitement symptomatique peut-être proposé au cas par cas. Le conseil génétique est difficile du fait de la pénétrance clinique variable d'un sujet à un autre