

Fahr's Syndrome in a Patient with Chronic Hypocalcemia and Basal Ganglia Calcification: A Case Report

Atefeh Yousefi ¹,
Narges Mirzaeilali ¹

¹ Assistant Professor, , Diabetes Research Centre, Mazandaran University of Medical Sciences, Sari, Iran

(Received November 24, 2024; Accepted April 13, 2025)

Abstract

Hypoparathyroidism is an endocrine disorder characterized by hypocalcemia, hyperphosphatemia, and inappropriately low levels of parathyroid hormone. In this report, we present the case of a 19-year-old male patient with hypoparathyroidism, basal ganglia calcification, and a subsequent diagnosis of Fahr's syndrome. The patient presented with a decreased level of consciousness, metabolic acidosis, hypocalcemia, and elevated urea and creatinine levels. Despite impaired renal function and the expected elevation of parathyroid hormone (PTH), laboratory tests revealed a decreased PTH level, leading to a diagnosis of hypoparathyroidism. The patient had a history of seizures at the age of two, which he attributed to hypocalcemia. Since then, he had not undergone any regular follow-up. The patient required hemodialysis due to advanced renal failure. Owing to refractory hypocalcemia, he was prescribed high-dose intravenous and oral calcium, along with oral calcitriol. After a prolonged course of treatment, serum calcium levels eventually normalized. The patient also reported occasional muscle cramps, skin discoloration, brittle nails, neurological and psychiatric symptoms, as well as cataracts in recent years. Due to the reduced level of consciousness, a brain computed tomography (CT) scan was performed, which revealed basal ganglia calcification. In light of the hypoparathyroidism diagnosis and the CT findings, the patient was diagnosed with Fahr's syndrome. In patients presenting with hypocalcemia and evidence of basal ganglia calcification, parathyroid hormone levels should be assessed to evaluate for hypoparathyroidism and to rule out Fahr's syndrome.

Keywords: hypoparathyroidism, hypocalcemia, basal ganglia calcification, Fahr's syndrome

J Mazandaran Univ Med Sci 2025; 35 (244): 189-193 (Persian).

Corresponding Author: **Narges Mirzaeilali** - Diabetes Research Centre, Mazandaran University of Medical Sciences, Sari, Iran (Email: **Nargessmirzaei@yahoo.com**)

گزارش یک بیمار با هیپوکلسمی مزمن و کلسیفیکاسیون بازال کانگلیا و تشخیص سندروم فار

عاطفه یوسفی^۱
نرگس میرزائی ایلالی^۱

چکیده

هایپوپاراتیروئیدیسم یک اختلال اندوکرین است که با هیپوکلسمی، هیپرفسفاتیسم و سطح نامتناسب پاراتورمون مشخص می‌شود. در این مطالعه موردی، بیمار مبتلا به هایپوپاراتیروئیدیسم همراه با کلسیفیکاسیون بازال کانگلیا با تشخیص سندروم فار (Fahr syndrome) معرفی می‌شود. بیمار آقای ۱۹ ساله‌ای است که با شکایت کاهش سطح هشجاری، اسیدوز متابولیک، هایپوکلسمی و افزایش سطح اوره و کراتینین مراجعه نمود. علی‌رغم کاهش کارکرد کلیه‌ها و انتظار افزایش PTH در بررسی آزمایشگاهی سطح این هورمون کاهش یافته بود که با توجه به این موارد برای بیمار تشخیص هایپوپاراتیروئیدیسم داده شد. بیمار سابقه تشنج را در سن دو سالگی داشت که علت آن را هایپوکلسمی ذکر می‌کرد. تشنج بیمار فقط یک نوبت بوده و دیگر تکرار نشده است و بیمار نیز پیگیری منظمی پس از آن نداشته است. بیمار به دلیلی نارسایی پیشرفته کلیه‌ها تحت همودیالیز قرار گرفت. به دلیل هیپوکلسمی مقاوم به درمان، برای بیمار کلسیم به صورت وریدی و خوراکی با دوز بالا و نیز کلستریول خوراکی تجویز شد که بعد از مدت طولانی سطح کلسیم خون به حد مطلوب رسید. بیمار هم‌چنین از کرامپ عضلانی گهگاهی، تغییر رنگ پوستی، شکنندگی ناخن، اختلالات اعصاب و روان و کاتاراکت نیز طی سال‌های اخیر شاکی بوده است. با توجه به کاهش سطح هشجاری برای بیمار سی‌تی‌اسکن مغزی انجام شد که در آن کلسیفیکاسیون بازال کانگلیا رویت گردید. با توجه به هایپوپاراتیروئیدیسم و یافته‌های سی‌تی‌اسکن مغزی، تشخیص سندروم فار برای بیمار داده شد. در بیماری که با هیپوکلسمی و شواهد کلسیفیکاسیون بازال کانگلیا رویت می‌شود سطح پاراتورمون با هدف بررسی هایپوپاراتیروئیدیسم و رد سندروم فار باید صورت گیرد.

واژه‌های کلیدی: هایپوپاراتیروئیدیسم، هیپوکلسمی، کلسیفیکاسیون عقده‌های قاعده‌ای، سندروم فار

مقدمه

اطراف دهان، تحریک پذیری عصبی، انقباض اندام‌ها و شوستوک و تروسو تست مثبت می‌تواند نشان دهد. در برخی موارد تظاهرات تهدید کننده حیات مثل آریتمی، تشنج و اسپاسم حنجره می‌تواند رخ دهد (۴،۳). سندروم فار (Fahr's syndrome) زمانی تشخیص داده می‌شود که هایپوپاراتیروئیدیسم با کلسیفیکاسیون بازال کانگلیا ترکیب شود.

هایپوپاراتیروئیدیسم یک اختلال اندوکرین نادر است که با هیپوکلسمی، هیپرفسفاتیسم و سطوح کم یا نامناسب پاراتورمون مشخص می‌شود (۱، ۲). بیش‌تر موارد گزارش شده از هایپوپاراتیروئیدیسم در ایالات متحده آمریکا ناشی از جراحی‌های قدام گردن بوده است. گاهی اوقات هیپوکلسمی به عنوان یک یافته اتفاقی در آزمایشات است. هیپوکلسمی خود را با بی‌حسی و گزگز

E-mail: Nargessmirzaei@yahoo.com

مؤلف مسئول: نرگس میرزائی ایلالی - ساری، مرکز آموزشی درمانی امام خمینی (ره) ساری

۱. استادیار، مرکز تحقیقات دیابت، دانشگاه علوم پزشکی مازندران، ساری، مازندران، ایران

تاریخ دریافت: ۱۴۰۳/۹/۴ تاریخ ارجاع جهت اصلاحات: ۱۴۰۳/۱۰/۱۹ تاریخ تصویب: ۱۴۰۴/۱/۲۴

این سندروم از نظر بالینی شایع نیست و شیوع آن حدود ۰/۵ درصد گزارش شده است. سندروم فار باید از بیماری فار که به صورت ایدیوپاتیک و بدون علت مشخص رخ می دهد افتراق داده شود (۷-۵).

معرفی بیمار

این مطالعه موردی، توسط دانشگاه علوم پزشکی مازندران با کد اخلاق، IR.MAZUMS.REC.1403.360 تایید شد. فرم رضایت آگاهانه از بیمار اخذ شد و مراتب رازداری و محرمانگی برای بیمار رعایت گردید.

بیمار آقای ۱۹ ساله ای است که با شکایت دیسترس تنفسی و کاهش هشیاری از سه ساعت قبل از پذیرش به بیمارستان امام خمینی (ره) ساری مراجعه نمود. بیمار از ۹ روز قبل دچار علائم گلو درد، تب، تعریق و سرفه گهگاهی شد. در زمان مراجعه بیمار فشار خون ۱۴۰/۷۰ میلی متر جیوه، ضربان قلب ۸۰ ضربه در دقیقه، ریت تنفس ۴۰ تنفس در دقیقه، دمای ۳۷ درجه سانتی گراد و سچوریشن ۸۸ درصد داشت. در بررسی اولیه امتیاز کومای گلاسکو ۹ داشته است. از عضلات فرعی تنفس استفاده می کرد و در سمع ریه رال دو طرفه و استریدور سمع شد. همراه بیمار در سابقه بیمار تشنج در سن دو سالگی، مشکلات اعصاب و روان، کرامپ های عضلانی، پوست خشک، اونیگولیز، شکنندگی ناخن و تغییر رنگ پوست به صورت هایپو و هایپرپیگمانتاسیون و نیز کاتاراکت دو طرفه را ذکر کرد. در آزمایشات ابتدایی (جدول شماره ۱) که برای بیمار انجام شد لوکوسیتوز در حد ۱۵۰۰۰، آنمی نرموکروم نرموسیتز با هموگلوبین ۷، پلاکت در حد ۱۴۵ هزار، کراتینین ۱۴، کلسیم ۵/۴، فسفر ۵/۵ میلی گرم بر دسی لیتر، اسیدوز متابولیک و CPK در حد نرمال و LDH در حد ۱۱۵۲ داشت. به علت افت سچوریشن تحت اینتوباسیون و به علت نارسایی حاد کلیوی غیر اولیگوریک تحت دیالیز قرار گرفت. بیمار با تشخیص اولیه نارسایی حاد کلیوی و COVID-19 بستری گردید. در سی تی اسکن مغزی

انجام شده کلسیفیکاسیون بازال گانگلیا دو طرف روی شد (تصویر شماره ۱). در سی تی اسکن ریه Patchy ground glass در لوب فوقانی راست و لوب تحتانی چپ دیده شد.

جدول شماره ۱: آزمایشات بیمار در بیمارستان امام خمینی (ره) ساری

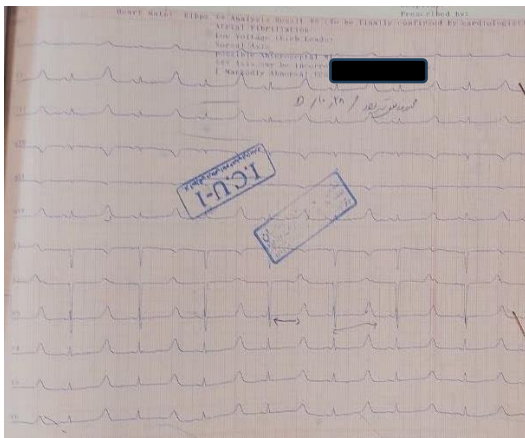
	WBC	۱۵۰۰۰	۴۰۰۰-۱۱۰۰۰	/μl
Hb	۷	۱۳-۱۷		Mg/dl
MCV	۷۲	۸۰-۹۹		fL
MCH	۲۳/۲	۲۷-۳۵		pg
PLT	۱۴۵۰۰۰	۱۵۰-۴۵۰		*10 ³
Ca	۵/۴	۸/۶-۱۰/۳		Mg/dl
Alb	۳/۸	۳/۵-۵/۲		g/dl
P	۵/۵	۲/۶-۴/۵		Mg/dl
Mg	۲/۳	۱/۵-۲/۶		Mg/dl
Vitamin D	۸/۲	۳۰-۱۰۰		Ng/ml
PTH	۴۷	۱۰-۶۵		IU/L
BUN	۵۵	۲۶-۸۶		Mg/dl
Cr	۱۴	۰/۶-۱/۳		Mg/dl
CPK	۱۵۰	۵۵-۱۷۰		IU/L
LDH	۱۱۵۲	۵۳۰<		IU/L
Na	۱۴۵	۱۳۵-۱۴۵		mEq/L
K	۴/۷	۳/۵-۵/۵		mEq/L
PH	۷/۲۲	۷/۳۵-۷/۴۵		
HCO3	۱۳/۴	۲۳-۲۹		
PCO2	۳۲/۸	۳۵-۴۵		
FBS	۸۸	۱۰۰<		Mg/dl
AST	۲۴	۳۷<		IU/L
ALT	۱۰	۴۱<		IU/L
Alk-p	۲۰۳	۸۰-۳۰۶		IU/L
TSH	۱/۲	۰/۵-۵		Miu/ml
COVID-19 & H1N1 PCR	منفی			



تصویر شماره ۱: کلسیفیکاسیون بازال گانگلیا دو طرفه

در سونوگرافی و سی تی اسکن شکم و لگن انجام شده کلیه راست به سایز ۸۹ و کلیه چپ به سایز ۸۶ میلی متر و اکوی پارانشیمال افزایش یافته به همراه مایع پری نفریک و Fat stranding جزئی رویت شد. با توجه

متفاوت است. هیپوکلسمی حاد معمولاً به دنبال جراحی‌های قدام گردن رخ می‌دهد. تظاهرات هیپوکلسمی حاد می‌تواند به صورت بی‌حسی و گزگز دور لب و اندام‌ها و نیز گرفتگی عضلانی ظاهر کند.



تصویر شماره ۲: نوار قلب انجام شده در بیمارستان امام خمینی (ره) ساری

در برخی مواقع علائم شدیدتری بروز می‌کند که می‌توان به تشنج، آریتمی قلبی و لارنگواسپاسم، اشاره کرد. هیپوکلسمی مزمن معمولاً به علت سطح ناکافی پاراتورمون رخ می‌دهد. در بیماران با هیپوکلسمی مزمن، بیماران بر حسب سطح کلسیم تظاهرات متفاوتی خواهند داشت. کرامپ عضلانی، پوست خشک، تغییر شکل ناخن، تغییر رنگ پوست، کاتاراکت، مشکلات عصبی، قلبی و نیز نارسایی کلیه از جمله مواردی است که در بیماران با هیپوکلسمی مزمن ممکن است رخ دهد. درمان این بیماری جایگزین کردن کلسیم وریدی و خوراکی و نیز جایگزینی ویتامین D است. هیپوکلسمی مزمن در طولانی مدت می‌تواند منجر به نارسایی کلیه و در برخی موارد End stage renal disease شود. درمان به موقع می‌تواند از این امر جلوگیری کند. در برخی بیماران به همراه هایپوپاراتیروئیدیسم و هیپوکلسمی همراه آن دچار کلسیفیکاسیون بازال گانگلیا می‌شوند که در این صورت تشخیص سندروم فار به آن اطلاق می‌شود. گفته می‌شود در بیماران با کلسیفیکاسیون بازال گانگلیا سطح کلسیم و فسفر و پاراتورمون خون اندازه‌گیری شود؛ چون

به کاهش برون‌ده ادراری و افزایش سطح کراتینین برای بیمار دیالیز به صورت اورژانسی و سپس سه بار در هفته در نظر گرفته شد. با توجه به لوکوسیتوز ابتدایی و علائم کوریزا و نیز ترشحات ریوی Covid-19 & H1N1 PCR و اسمیر و کشت ترشحات تراشه از نظر قارچ و باکتری ارسال شد و آنتی‌بیوتیک با شک به عفونت ثانویه استاف اورئوس به دنبال عفونت وایرال به صورت لینزولید ۶۰۰ میلی‌گرم هر ۱۲ ساعت و مروپنم ۲۵۰ میلی‌گرم هر ۱۲ ساعت تجویز شد. شربت برم‌هگزین و Chest Physiotherapy نیز توصیه گردید. با توجه به هیپوکلسمی ابتدایی آمپول کلسیم گلوکونات تجویز گردید، اما بعد از هر بار قطع فرم تزریقی، سطح کلسیم مجدد افت می‌کرد. با توجه به هیپوکلسمی مقاوم به درمان مشاوره غدد درخواست شد. طبق دستور سرویس غدد کلسیم گلوکونات تزریقی در کنار کلسیم کربنات و روکاترول برای بیمار تجویز گردید و بعد از نرمال شدن سطح کلسیم به تدریج داروی تزریقی قطع شد. هم‌چنین درخواست اندازه‌گیری سطح ویتامین D و پاراتورمون داده شد که سطح ویتامین D و پاراتورمون به ترتیب ۸/۲ و ۴۷ گزارش و تشخیص هایپوپاراتیروئیدیسم برای بیمار گذاشته شد. با توجه به آنمی بیمار پروفایل آهن درخواست شد که نرمال بود. با توجه به طولانی بودن QT interval در نوار قلب بیمار (تصویر شماره ۲) اکو انجام شد که فانکشن بطن‌ها نرمال بود و اختلال دریچه‌ای نیز گزارش نشد و توصیه به اصلاح هیپوکلسمی گردید. هم‌چنین سونوگرافی تیروئید برای بیمار انجام شد که ضایعه پاتولوژیکی در محل آناتومیک تیروئید و پاراتیروئید گزارش نشد. هم‌چنین سونوگرافی تیروئید برای بیمار انجام شد که ضایعه پاتولوژیکی در محل آناتومیک تیروئید و پاراتیروئید گزارش نشد.

بحث

تظاهرات هیپوکلسمی بر اساس شدت هیپوکلسمی، میزان پیشرفت آن در طی زمان و ازمان آن در افراد

نرمال گشت. در این بیمار به دلیل افزایش سطح کراتینین خون و برون ده ادراری کاهش یافته دیالیز در نظر گرفته شد. با انجام دیالیز سطح ازوتمی بیمار و میزان هوشیاری بهبودی قابل ملاحظه‌ای پیدا کرد.

در بیماری که با هیپوکلسمی و شواهد کلسیفیکاسیون بازال گانگلیا رویت می‌شود سطح پاراتورمون با هدف بررسی هایپوپاراتیروئیدیسم و رد سندروم فار باید صورت گیرد. از طرفی در صورتی که در یک بیمار هیپوکلسمی تشخیص داده شد لازم است بررسی در مورد علت هایپوکلسمی صورت گیرد تا درمان‌های لازم جهت جلوگیری از رخداد هیپوکلسمی مزمن و ایجاد عارضه انجام شود.

هایپوپاراتیروئیدیسم یکی از علل مهم کلسیفیکاسیون در این ناحیه است (۴، ۱۱-۸). در این بیمار با توجه به بستری در دو سالگی که به علت هیپوکلسمی و متعاقب آن تشنج بوده است و تظاهراتی که تا سن فعلی ایشان ادامه داشته به نظر می‌رسد ایشان دچار هیپوکلسمی مزمن بوده است. هم‌چنین با توجه به هیپوکلسمی، سطح فسفر بالا و سطح پاراتورمون نامناسب با میزان کلسیم تشخیص هایپوپاراتیروئیدیسم داده شد و با توجه به این که در سی‌تی‌اسکن مغزی بیمار کلسیفیکاسیون بازال گانگلیا رویت شد؛ تشخیص سندروم فار داده شد. درمان کلسیم گلوکونات ده درصد و نیز کلسیم کربنات و راکترول جهت بیمار در نظر گرفته شد که با دریافت این داروها سطح کلسیم

References

1. Stack Jr BC, Bimston DN, Bodenner DL, Brett EM, Dralle H, Orloff LA, et al. American association of clinical endocrinologists and American college of endocrinology disease state clinical review: postoperative hypoparathyroidism-definitions and management. *Endocr Pract* 2015; 21(6): 674-685. PMID: 26135962.
2. Bollerslev J, Sjöstedt E, Rejnmark L, editors. Cardiovascular consequences of parathyroid disorders in adults. *Ann Endocrinol* 2021; Elsevier. PMID: 32192790.
3. Shoback D. Hypoparathyroidism. *N Engl J Med* 2008; 359(4): 391-403. PMID: 18650515.
4. Bilezikian JP, Khan A, Potts Jr JT, Brandi ML, Clarke BL, Shoback D, et al. Hypoparathyroidism in the adult: epidemiology, diagnosis, pathophysiology, target-organ involvement, treatment, and challenges for future research. *J Bone Miner Res* 2011; 26(10): 2317-37. PMID: 21812031.
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: 1-9. PMID: 24098952.
6. Perugula ML, Lippmann S. Fahr's disease or Fahr's syndrome? *Innov Clin Neurosci* 2016; 13(7-8): 45. PMID: 27672489.
7. Cummings JL, Benson DF. Dementia: A clinical approach. 2nd ed. Butterworth-Heinemann 1992.
8. Arlt W, Fremerey C, Callies F, Reincke M, Schneider P, Timmermann W, et al. Well-being, mood and calcium homeostasis in patients with hypoparathyroidism receiving standard treatment with calcium and vitamin D. *Eur J Endocrinol* 2002; 146(2): 215-222. PMID: 11834431.
9. Cusano N, Rubin M, Irani D, Sliney J, Bilezikian J. Use of parathyroid hormone in hypoparathyroidism. *J Endocrinol Invest* 2013; 36: 1121-1127. PMID: 24445125.
10. Levine MA. An update on the clinical and molecular characteristics of pseudohypoparathyroidism. *Curr Opin Endocrinol Diabetes Obes* 2012; 19(6): 443-451. PMID: 23076042.
11. Zhou Y-Y, Yang Y, Qiu H-M. Hypoparathyroidism with Fahr's syndrome: A case report and review of the literature. *World J Clin Cases* 2019; 7(21): 3662. PMID: 31750351.