

КЛІНІЧНИЙ ВИПАДОК ВТОРИННОЇ КАЛЬЦИФІКАЦІЇ БАЗАЛЬНИХ ГАНГЛІЇВ (СИНДРОМ ФАРА)

Полтавський державний медичний університет (м. Полтава, Україна)

silenkoga@gmail.com

Хвороба Фара – рідкісне нейродегенеративне захворювання, вперше описане німецьким неврологом Карлом Теодором Фаром в 1930 р. Захворювання має аутосомно-домінантний тип успадкування, відноситься до числа рідкісних, його поширеність менше 1/1.000.000. У літературних джерелах є опис близько 200 випадків захворювання. Чоловіки хворіють частіше. Хвороба вражає людей будь-якого віку. Етіологія цього синдрому не дозволяє ідентифікувати конкретний агент, але були відзначені асоціації з низкою станів; найбільш поширеними з них є ендокринні порушення, мітохондріальні міопатії, дерматологічні аномалії і інфекційні захворювання. Головним патогенетичним механізмом є порушення кальцій-фосфорного метаболізму; основною причиною вважається первинний (аутоімунний) або післяопераційний ендокринний аденоматоз щитовидної або паращитовидної залози. Метою дослідження було представити клінічний випадок на основі клінічного та лабораторного дослідження пацієнта з синдромом Фара. У представленому клінічному випадку захворювання у пацієнтки проявилось після тотального видалення щитоподібної залози у віці 47 років. Пізніше діагностовано тяжку форму гіпотиреозу, а у віці 48 років знайдена симетрична виражена кальцифікація в області базальних ядер та обох гемісфер мозочка. Синдромокомплекс, який формує клінічну картину у нашої пацієнтки складається із поєднання двобічної пірамідної недостатності з гіперкінетичним синдромом, ознаками мозочкової атаксії, вестибулоатактичним синдромом, легкими когнітивними порушеннями, змінами нюху у вигляді параосмії, підвищенням епілептиформної активності за даними ЕЕГ. Хворій виставлений діагноз вторинної кальцифікації базальних гангліїв (синдром Фара). Представлені дані і результати дослідження можуть бути цікавими невропатологам, нейрохірургам, рентгенологам та лікарям інших спеціальностей. Не дивлячись на відсутність патогенетичної терапії синдрому Фара, рання діагностика даного захворювання і правильно підібрана терапія значно покращить якість життя пацієнтів з даною патологією.

Ключові слова: хвороба Фара, кальцифікація базальних гангліїв, гіпаратиреоз.

Зв'язок публікації з плановими науково-дослідними роботами. Стаття є фрагментом НДР «Оптимізація діагностики, прогнозування та профілактики нейропсихологічних розладів при органічних захворюваннях нервової системи», № державної реєстрації 0120U104165

Вступ. Хвороба Фара – рідкісне нейродегенеративне захворювання, вперше описане німецьким неврологом Карлом Теодором Фаром в 1930 р. В літературних джерелах зустрічаються нечисленні описи

випадків цієї рідкісної хвороби, публікації належать переважно до неврологічної практики [1].

Хвороба Фара (феррокальціноз судин головного мозку, ідіопатичний кальциноз базальних гангліїв) – ідіопатична неатеросклеротична симетрична інтрацеребральна кальцифікація кори півкуль, базальних гангліїв і зубчастих ядер мозочка, пов'язана з відкладенням солей кальцію і заліза в стінках дрібних артерій і артеріол, а також в речовину головного мозку. Основними проявами хвороби є ознаки нейродегенеративного процесу [2]

Захворювання має аутосомно-домінантний тип успадкування, відноситься до числа рідкісних, його поширеність менше 1/1.000.000. У літературних джерелах є опис близько 200 випадків захворювання. Чоловіки хворіють частіше. Хвороба вражає людей будь-якого віку. Умовно виділяють три групи хворих: особи молодого віку з ознаками церебрального кальциноза, пацієнти з гіпаратиреозом та хворі похилого віку з відносно невираженою кальцифікацією [3].

Етіологія цього синдрому не дозволяє ідентифікувати конкретний агент, але були відзначені асоціації з низкою станів; найбільш поширеними з них є ендокринні порушення, мітохондріальні міопатії, дерматологічні аномалії і інфекційні захворювання [4]

Головним патогенетичним механізмом є порушення кальцій-фосфорного метаболізму; основною причиною вважається первинний (аутоімунний) або післяопераційний ендокринний аденоматоз щитовидної або паращитовидної залози [2, 5]. Іншим можливим механізмом називають хронічний респіраторний алкалоз, який призводить до електролітних порушень: гіперкальціємії, гіпонатріємії, і як наслідок, гіпоксії мозку [6].

Хвороба Фара в основному є аутосомно-домінантною, спадковою патологією. Виявлені мутації в 4 різних генах. Мутації в SLC20A2 та XPR1 призводять до порушення фосфатного обміну із залученням специфічних для мозку неорганічних транспортерів фосфату. Мутації PDGFB та PDGFRB пов'язані з порушенням цілісності гематоенцефалічного бар'єру та дисфункціональною підтримкою перичитів. Крім того, нещодавно було виявлено, що ген MYORG бере участь в аутосомно-рецесивному успадкуванні Фара [7].

Виділяють первинну і вторинну форми кальцифікації базальних гангліїв. Передбачається, що первинна (ідіопатична) КБГ, або хвороба Фара, генетично детермінована і асоційована з ураженням 14 q хромосоми [8]. Причини вторинної КБГ (БКБГ) численні. Серед них на перше місце ставиться патологія щитовидної залози. Діагноз первинної КБГ (хвороби / синдрому Фара) виставляється при наявності двосторон-

ніх КБГ (допускається розташування кальцифікатів і в інших відділах головного мозку) [9].

Спорадичні випадки звапнінь мозкових структур виявляють у хворих гіпопаратиреозом, у дітей з хворобою Дауна, лейкоенцефалітами. Також спорадичні випадки звапнінь мозкових структур можуть спостерігатися після введення в субарахноїдальний простір метотрексата, після опромінювання черепа, отруєння чадним газом, свинцем, при хронічній інтоксикації вітаміном D. Випадки кальцифікації підкіркових структур описані у осіб, які перенесли краснуху, у хворих на СНІД. Кальцифікати в базальних гангліях нерідко виявляються у літніх осіб, тому частіше зустрічається хаотичне поєднання хвороби Паркінсона і кальцифікації базальних гангліїв, ніж хвороба Фара. [10].

Іноді в клінічній картині хвороби зустрічається первинне (частіше аутоімунне) або післяопераційне порушення функції паращитовидної залози. В цих випадках знижений паратгормон (гіпопаратироїдизм) або знижена ниркова реакція на паратгормон (псевдогіпопаратиреоз) викликає гіперфосфатемію та гіпокальціємію, що, в свою чергу, сприяє кальцифікації [4]. Розвиток гіпокісії мозку пояснює кальцифікацію мозку при гіпертонічній хворобі [6]. D. Geschwind і співавт. [3] описали сімейний випадок захворювання з явищем генетичної антиципації, при цьому авторам вперше вдалося ідентифікувати хромосомний локус хвороби Фара, картований на хромосомі 14q.

Аналіз літературних даних показав, що частіше зустрічаються неповні форми захворювання. Що стосується прижиттєвої діагностики хвороби Фара, то з впровадженням в клінічну практику сучасних методів нейровізуалізації, перш за все КТ головного мозку, з'явилася можливість виявляти ознаки захворювання ще в доклінічній стадії [1].

Доступність КТ головного мозку збільшила кількість повідомлень про внутрішньочерепну кальцифікацію. КТ головного мозку вважається більш чутливою, ніж магнітно-резонансна томографія для виявлення кальцинованих відкладень у базальних гангліях [11].

Але навіть використання сучасних діагностичних технологій показало, що це захворювання зустрічається вкрай рідко. При проведенні КТ головного мозку рентгенологічні ознаки цієї хвороби виявляються в 1-2% випадків [3].

При хворобі Фара кальцифікація зустрічається в усіх частках мозку, але переважає в області базальних гангліїв [3]. Кальцифікати можуть також виникати в інших регіонах мозку, таких як зубчасте ядро, таламус та кора головного мозку [12]. Клінічні прояви хвороби Фара зустрічаються ще рідше, ніж рентгенологічні. Так, H. Goldscheider і співавт. [3], провівши КТ головного мозку у 8000 хворих, виявили кальцифікацію базальних гангліїв у 19, і тільки у 6 з них були клінічні симптоми хвороби.

Клінічна картина захворювання різноманітна і не корелює з морфологічними даними. Найбільш частими неврологічними симптомами захворювання є паркінсонізм і деменція, що ряд дослідників пояснює екстенсивним типом кальциноза і порушенням метаболізму нервової тканини [1].

Неврологічними симптомами є різного роду екстрапірамідні порушення (ригідність, тремор, гіперкі-

нези), минущі або стійкі пірамідні знаки, епілептичні напади, деменція. До найбільш поширених проявів хвороби Фара відносяться рухові порушення, половина яких представлена паркінсонізмом, в інших випадках спостерігаються гіперкінези (хорея, тремор, дистонія, атетоз, орофациальна дискінезія) [10]. Психіатричні особливості, про які повідомляється в літературі, включають: когнітивні порушення, депресію, галюцинації, марення, маніакальні симптоми, тривожність, подібний до шизофренії психоз та зміни особистості [12]. Когнітивні розлади є другим за поширеністю синдромом, за ним слідує мозочкові симптоми і порушення мови. Нерідко спостерігається поєднання різних клінічних одиниць, наприклад гіпокінезій, когнітивних порушень і церебеллярних симптомів [10]. Нерідко відзначаються прояви гіпер- або гіпопаратиреоза: локальні судоми, тетанічні спазми, болі в дистальних відділах кінцівок, позитивні симптоми Хвостека і Труссо [1].

Діагноз ґрунтується на клінічній картині і даних, які отримують при проведенні комп'ютерної томографії та магнітно-ядерного резонансу головного мозку. При КТ і МРТ головного мозку у хворих можуть виявляти ознаки потовщення кісток склепіння черепа, розширення присінкових пазух носа, розширення бічного шлуночка і кіркових борозен на стороні, протилежної геміпаркінсонізму-атрофії. Але в ряді випадків методи нейровізуалізації не виявляють відхилень. Крім того, при КТ виявляють гіперденсивні зміни в області базальних гангліїв і зубчастих ядер мозочка, іноді в інших відділах мозку. МРТ значно гірше виявляє кальцифікацію, ніж КТ. На Т2-зважених зображеннях зона кальцифікації виявляється в залежності від концентрації кальцію, хімічної структури кальцієвих відкладень і наявності супутніх дегенеративних змін [13].

Симетрична кальцифікація базальних гангліїв зустрічається в різних сімейних та несімейних станах; отже, це не обов'язково спрямовує нас на остаточний діагноз синдрому Фара. Вроджена або рання діагностика разом із інтелектуальною недостатністю або наявністю системних проявів повинна насторожити людей про можливість альтернативного діагнозу [4].

Диференціальна діагностика хвороби Фара частіше проводиться з паразитарним ураженням нервової системи (токсоплазмоз, ехінококоз, цистицеркоз). У цих випадках діагностичну цінність представляють епідеміологічний анамнез і специфічні серологічні реакції в крові і спинномозковій рідині. Рідше захворювання диференціюють з туберозний склерозом Бурневеля, при якому зустрічаються характерні зміни шкіри, а також з гіпопаратиреозом, синдромом Кенні-Каффа. Пацієнтам рекомендується звернутися за генетичною консультацією [1]. Диференціална діагностика повинна проводитися з нейродегенеративними захворюваннями, які характеризуються мультифокальним ураженням головного мозку, а саме мультисистемною атрофією, прогресуючим супрануклеарним паралічем та іншими захворюваннями [14].

Діагностичні критерії синдрому Фара постійно модифікуються і в даний час сформульовані наступним чином: – наявність двосторонньої кальцифікації базальних ядер, яка виявляється при КТ, та може по-

єднуватися з кальцифікацією інших регіонів; прогресуючий неврологічний синдром, головним чином у вигляді розладів рухів, що поєднується з нейропсихічними порушеннями або дебютує з них, типовий початок на четвертому десятилітті життя (рідше захворювання розвивається в дитячому віці); відсутність біохімічних порушень і соматичних симптомів, характерних для ендокринних, мітохондріальних, метаболічних та інших системних захворювань; відсутність інфекційних, токсичних та травматичних впливів в анамнезі; сімейний анамнез з аутосомно-домінантним (найчастіше) типом успадкування [15].

В даний час відсутні ефективні методи лікування хвороби Фара, тому при цьому захворюванні застосовуються симптоматичні засоби. Стратегії лікування в основному зосереджені на симптоматичному полегшенні і суворо пов'язані з клінічними особливостями. Оскільки селективне видалення відкладеного кальцію з мозку без впливу кальцію з кісток та інших тканин представляється неможливим завданням, фармакологічне лікування слід використовувати для покращення неврологічних та / або психіатричних симптомів та спробувати усунути основну причину. Наявність аномального метаболізму Са / Р або порушення функції паращитовидної залози слід коригувати внутрішньовенним введенням глюконату кальцію або тривалою пероральною терапією кальцієм та кальцитриолом із покращенням екстрапірамідних ознак та судом у більшості випадків. Крім того, слід застосовувати відповідні протиепілептичні препарати залежно від типу нападів. Антипаркінсонічні препарати можуть бути корисними для пацієнтів із паркінсонізмом, навіть якщо фармакологічна відповідь може бути мінімальною. Пацієнтів, у яких розвиваються психічні девіації, слід лікувати стабілізаторами настрою або антипсихотичними препаратами. Нейролептичні препарати слід застосовувати обережно, оскільки вони можуть посилювати екстрапірамідні симптоми [16].

Мета дослідження. Представити клінічний випадок на основі клінічного та лабораторного дослідження пацієнта з синдромом Фара.

Результати досліджень та їх обговорення. Пацієнтка Л. 48 років направлена на обстеження в неврологічне відділення КП «Полтавської обласної клінічної лікарні ім. М. В. Скліфосовського Полтавської обласної ради» (м. Полтава) зі скаргами на хиткість при ході, запаморочення, розсіяність, напади зомління, порушення сну, тривогу, роздратованість, появу різноманітних неприємних запахів, які утримуються більше 3 годин.

Вважає себе хворою з 2009 року, коли з'явився головний біль розпираючого характеру з частотою до 10-15 раз в місяць після фізичних і емоційних навантажень тривалістю від 1 години до 2-3 діб, найбільш тривалістю артеріального тиску, пов'язану зі зміною погоди. Хвора була оглянута лікарем невропатологом, рекомендовано дуплексне дослідження судин голови та шиї, рентгенографія шийного відділу хребта в прямій та боковій проекціях (з функціональними пробами), магнітно-резонансна томографія, магнітно-резонансна ангіографія головного мозку. Після дообстеження встановлений діагноз: вегетативно-судинна дистонія перманентно-пароксизмальна форма з мігренозними пароксизмами, призначено

лікування. Після проведеного лікування стан покращився, хвора до 2015 року за медичною допомогою не зверталась. В 2015 році після стресової ситуації з'явилась загальна слабкість, випадіння волосся, похитування при ході з приводу чого проходила обстеження у невропатолога, ендокринолога. В 2017 році з приводу головного болю проведено МРТ головного мозку, на якому знайдено розширення субарахноїдальних, конвексимальних просторів, міжхребцевий остеохондроз шийного відділу хребта. В 2018 році після проходження УЗД щитоподібної залози та огляду ендокринолога встановлено діагноз: дифузний зоб II ст., тиреотоксикоз середньої тяжкості, вперше виявлений, рекомендовано лікування за місцем проживання в ендокринологічному відділенні. В 2019 році в Українському науково-практичному центрі ендокринної хірургії, трансплантації ендокринних органів і тканин, з приводу важкої форми дифузного токсичного зобу виконана операція: екстрафасціальна тиреоїдектомія, центральна дисекція, селективна лімфаденектомія. Після оперативного лікування призначено тироксин в дозі 125 мкг/доб., контроль тиреотропного гормону, ультразвукова діагностика шиї. В 2020 році хворій встановлений діагноз: післяопераційний гіпотиреоз, тяжка форма, прогресуючий перебіг, в стадії декомпенсації, ендокринна офтальмопатія, проведена корекція лікування. В цьому році пацієнтка відмітила посилення головного болю переважно в скроневій області, запаморочення, в зв'язку з чим лікар невропатолог скерував хвору, на МРТ головного мозку. Заключення МРТ головного мозку: помірне розширення субарахноїдальних просторів; низького розміщення мигдаликів мозочка, зміни сигналу в проекції скорлупи з обох сторін, рекомендується дифдіагноз між ідіопатичним зневапненням і хворобою Коновалова-Вільсона; остеохондроз м/х дисків (рис. 1).

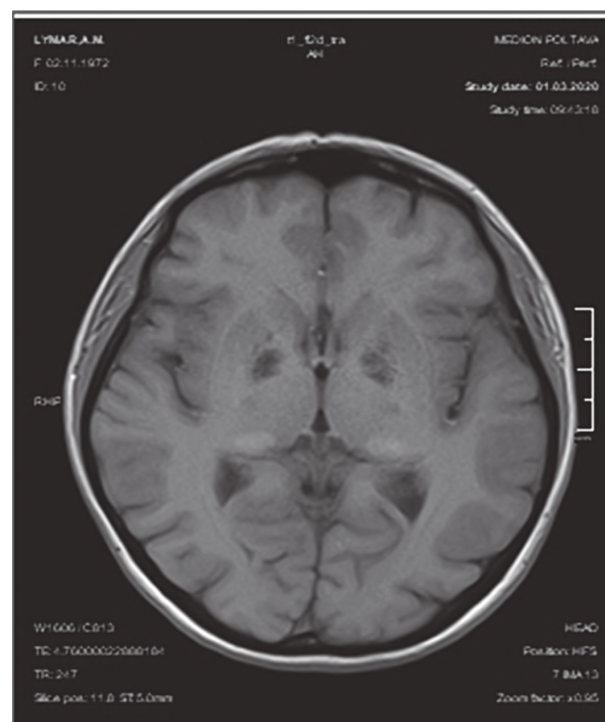


Рисунок 1 – МРТ головного мозку, гіпоінтенсивні сигнали в шкаралупі головного мозку T1.

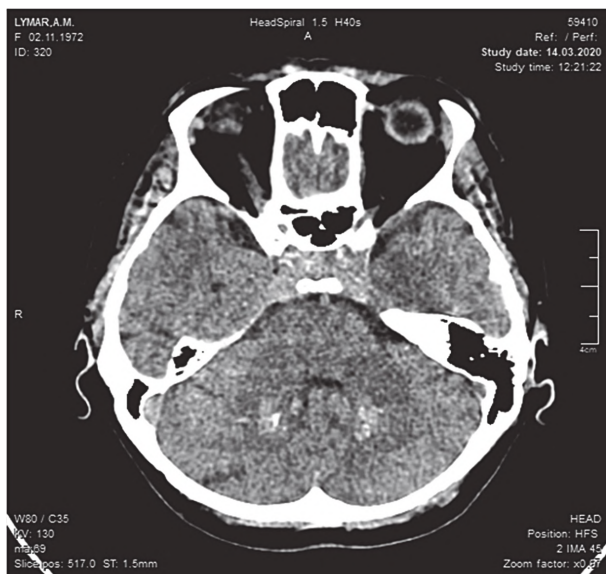


Рисунок 2 – КТ головного мозку, ділянки кальцифікації в гемісферах мозочка.

Хвора направляється для подальшого обстеження в неврологічне відділення КП «Полтавської обласної клінічної лікарні імені М. В. Скліфосовського Полтавської обласної ради»

Неврологічний статус: Свідомість збережена, контакту доступна. Менінгеальних симптомів не має. Нюх збережений. Очні щілини D=S. Реакція зіниць на світло жива. Парез конвергенції зліва. Ністагм горизонтальний в обидві сторони. Опущений правий куток рота. Девіація язика вправо. Рефлекс з задньої стінки глотки та м'якого піднебіння збережений. Хоботковий ++. Парезів немає. М'язовий тонус в руках знижений. В лівій руці відмічається гіперкінез подібний до хореоатетоза. Рефлекси з рук пожвавлені S>D. Кистьові симптоми Россолімо з обох сторін. Колінні рефлекси S>D. Ахілові S>D. Симптом Бабінського з обох сторін. Пальценосову та п'яtkово-колінну проби виконує з інтенційним тремором. В позі Ромберга похитування. Емоційно-лабільна.

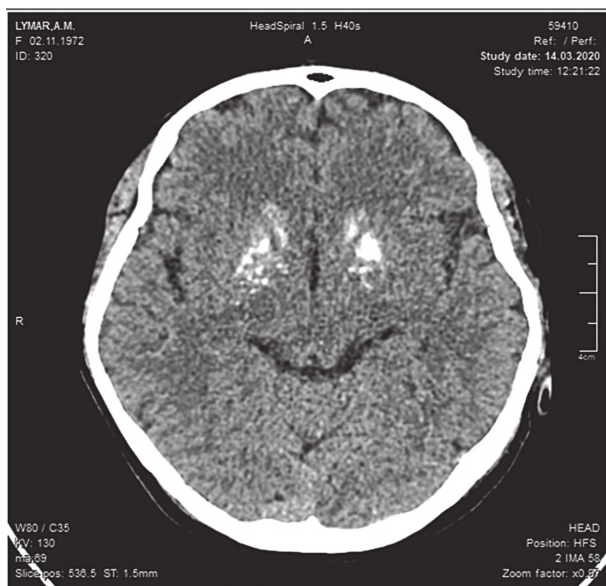


Рисунок 3 – КТ головного мозку, ділянки кальцифікації в базальних ядрах головного мозку.

Проведено комплексне параклінічне обстеження: загальний аналіз крові, глюкозі крові, загальний аналіз сечі, біохімічний аналіз крові без патології; ліпідограма: незначно підвищенні показники загального холестерину; кальцій іонізований – 1,07 ммоль/л, кальцій – 2.36 ммоль/л, фосфор – 55,3 пг/л, паратгормон – 55,3 пг/мл; електрокардіографія: ритм синусовий, нормальне положення електричної вісі серця, порушення процесів реполяризації передньо-бокової стінки лівого шлуночку. Хворій проведено мультиспіральну комп'ютерну томографію головного мозку: КТ ознаки ділянок кальцифікації в базальних ядрах головного мозку і гемісфер мозочку (може відповідати хворобі Фара) (рис. 2, 3). електроенцефалографія: помірні дифузні зміни електроенцефалограми з ознаками епілептиформної активності.

Хвора оглянута офтальмологом, психіатром. При дослідженні психічного статусу з використанням шкали MMSE виявлені ознаки легких когнітивних порушень (25 балів).

Таким чином, захворювання у пацієнтки проявилось після тотального видалення щитоподібної залози у віці 47 років. Пізніше діагностовано тяжку форму гіпотиреозу, а у віці 48 років знайдена симетрична виражена кальцифікація в області базальних ядер та обох гемісфер мозочка. Синдромокомплекс, який формує клінічну картину у нашої пацієнтки складається із поєднання двобічної пірамідної недостатності з гіперкінетичним синдромом, ознаками мозочкової атаксії, вестибулоатактичним синдромом, легкими когнітивними порушеннями, змінами нюху у вигляді параосмії, підвищенням епілептиформної активності за даними ЕЕГ.

За даними літератури у 1,7-68% пацієнтів з видаленою щитоподібною залозою розвивається гіпаратиреоз – захворювання, обумовлене зниженням синтезу паратгормона паращитоподібними залозами. Він проявляється вираженими порушеннями мінерального обміну у вигляді гіперфосфатемії і гіпокальціємії, які призводять до порушення нейрональної та нервово-м'язової передачі [2]. В нашому випадку гіпотиреоз у пацієнтки, підтверджений контролем гормонального профіля, і оглядом ендокринолога, спостерігається зниження іонізованого кальція при нормі фосфора та паратгормона. Всі вищеперечислені клінічні ознаки на нашу думку дозволяють розглядати цю патологію, як вторинну кальцифікацію базальних гангліїв (синдром Фара). Хворій виставлений діагноз вторинної кальцифікації базальних гангліїв (синдром Фара) з двобічною рефлекторною пірамідною недостатністю, гіперкінетичним синдромом у вигляді хореоатетозу, мозочково-атактичним, вестибулоатактичним синдромом, параосміями, легким когнітивним зниженням, епілептиформною активністю за даними ЕЕГ.

Хворій рекомендовано судинну та метаболічну терапію, препарати кальцію, спостереження в динаміці невропатолога та ендокринолога, контроль рівня кальція, фосфора крові та паратгормона.

Висновки. Представлені дані і результати дослідження можуть бути цікавими невропатологам, нейрохірургам, рентгенологам та лікарям інших спеціальностей. Не дивлячись на відсутність патогенетичної терапії синдрому Фара, рання діагностика даного захворювання і правильно підібрана терапія

значно покращить якість життя пацієнтів з даною патологією. Кожен клінічно підтверджений випадок хвороби Фара наблизить нас до розуміння етіології та патогенеза даної патології, і дозволить розробити ефективну терапію в майбутньому.

Перспективи подальших досліджень. Проведення моніторингу клінічних спостережень та генетичних досліджень хвороби Фара з метою вдосконалення діагностичних, лікувальних та реабілітаційних заходів.

Література

1. Tishchenko VN, Tishchenko GV. Bolezn' Fara pri patologoanatomicheskom issledovanii (sluchay iz praktiki). Problemy zdorov'ya i ekologii. 2013;2:146-150. [in Russian].
2. Yevtushenko SK, Yevtushenko IA. Patogenez i klinicheskiye proyavleniya yuvenil'noy i senil'noy form bolezni Fara (nauchnyy obzor). Mizhnarodniy nevrologichniy zhurnal. 2016;1(79):159-162. [in Russian].
3. Geschwind DH, Loginov M, Stern JM. Identification of a locus on chromosome 14q for idiopathic basal ganglia calcification. Am. J. Hum. Genet. 1999;65(3):764-72.
4. Saleem S, Aslam HM, Anwar M, Saleem M, Saleem A, et al. Fahr's syndrome: literature review of current evidence. Orphanet J Rare Dis. 2013 Oct 8;8:156.
5. Pronicka E, Kulczycki J, Rowinska E, Kuran W. Abolished phosphaturic response to parathormone in adult patients with Fahr disease and its restoration after propranolol administration. J. Neurol. 1988 Jan;235(3):185-7.
6. Velichko MA, Vasil'yev VV, Filippov YUL. Sindrom Fara pri gipertonicheskoy bolezni. Klinicheskaya meditsina. 1993;2:55-8. [in Russian]
7. Peters MEM, de Brouwer EJM, Bartstra JW, Mali WThM, Koek HL, Rozemuller AJM, et al. Mechanisms of calcification in Fahr disease and exposure of potential therapeutic targets. Neurol Clin Pract. 2020 Oct;10(5):449-457.
8. Ponomarov VV, Naumenko DV. Bolezn' Fara: klinicheskaya kartina i podkhody k lecheniyu. Zhurnal nevrologii i psikiatrii. 2004;3:42-45. [in Russian].
9. Matveyeva TV, Ovsyanikova KS. Pervichnaya (Bolezn' fara) i vtorichnaya kal'tsifikatsiya bazal'nykh gangliyev (klinicheskoye nablyudeniye). Nevrologicheskiy vestnik. 2016;XLVIII(2):57-62. [in Russian].
10. Ivanchenko YEN, Shedenko MI, Spizharskiy YEY, Dolganovskaya NF, Kondrat'yeva AA. Klinicheskoye sluchay bolezni Fara. Omskiy psikiatricheskoy zhurnal. 2016;3(9):11-15. [in Russian].
11. Abubakar SA, Saidu S. Idiopathic bilateral strio-pallido-dentate calcinosis (Fahr's disease): a case report and review of the literature. Ann Afr Med. 2012 Oct-Dec;11(4):234-7.
12. Mufaddel AA, Al-Hassani GA. Familial idiopathic basal ganglia calcification (Fahr's disease). Neurosciences (Riyadh). 2014 Jul;19(3):171-7.
13. Zagorovskaya TB, Illarionov SN, Bryukhov VV, Timerbayeva SL. Bolezn' Parkinsona i idiopatischeeskaya striatopallidodentatnaya kal'tsifikatsiya. Nervnyye bolezni. 2014;(1):32-36. [in Russian].
14. Pinchuk VA, Krivchun AM, Subbota LYU, Silenko GYA, Pinchuk VN. Veroyatniy progressiruyushchiy supranuklearnyy paralich (sindrom Stila-Richardsona-Ol'shevskogo): klinicheskoye nablyudeniye. Georgian medical news. 2018;6(279):87-91. [in Russian].
15. Malysheva YUA, Soroko IV, Kober DV, Bogachev RS, Mityukov AYe. Sindrom Fara. Klinicheskoye sluchay. Fundamental'naya i klinicheskaya meditsina. 2019;4(3):128-132. [in Russian].
16. Donzuso G, Mostile G, Nicoletti A, Zappia M. Basal ganglia calcifications (Fahr's syndrome): related conditions and clinical features. Neurol Sci. 2019 Nov;40(11):2251-2263.

КЛІНІЧНИЙ ВИПАДОК ВТОРИННОЇ КАЛЬЦИФІКАЦІЇ БАЗАЛЬНИХ ГАНГЛІЇВ (СИНДРОМ ФАРА)

Силенко Г. Я., Дельва М. Ю., Пінчук В. А., Кривчун А. М., Пурденко Т. Й.

Резюме. У статті наведений приклад власного клінічного спостереження випадку вторинної кальцифікації базальних гангліїв (синдром Фара) – захворювання, яке пов'язане з відкладенням солей кальцію і заліза в стінках дрібних артерій і артеріол, а також в речовині головного мозку. Обговорюються клінічні та діагностичні критерії даної патології. Захворювання має аутосомно-домінантний тип успадкування, відноситься до числа рідкісних, його поширеність менше 1/1.000.000. У літературних джерелах є опис близько 200 випадків захворювання. Етіологія цього синдрому не дозволяє ідентифікувати конкретний агент, але були відзначені асоціації з низкою станів; найбільш поширеними з них є ендокринні порушення, мітохондріальні міопатії, дерматологічні аномалії і інфекційні захворювання. Головним патогенетичним механізмом є порушення кальцій-фосфорного метаболізму; основною причиною вважається первинний (аутоімунний) або післяопераційний ендокринний аденоматоз щитовидної або паращитовидної залози. Виділяють первинну і вторинну форми кальцифікації базальних гангліїв. Передбачається, що первинна (ідіопатична) КБГ, або хвороба Фара, генетично детермінована і асоційована з ураженням 14 q хромосоми. Причини вторинної КБГ численні. Серед них на перше місце ставиться патологія щитовидної залози.

Діагноз ґрунтується на клінічній картині і даних, які отримують при проведенні комп'ютерної томографії та магнітно-ядерного резонансу головного мозку. Відмічена перевага КТ головного мозку, яка вважається більш чутливою, ніж магнітно-резонансна томографія для виявлення кальцинованих відкладень у базальних гангліях. Комп'ютерна томографія, виявляє кальцифікати в різних регіонах головного мозку.

В даний час відсутні ефективні методи лікування хвороби Фара, тому при цьому захворюванні застосовуються симптоматичні засоби. Стратегії лікування в основному зосереджені на симптоматичному полегшенні і суворо пов'язані з клінічними особливостями. Представлені дані і результати дослідження можуть бути цікавими невропатологам, нейрохірургам, рентгенологам та лікарям інших спеціальностей.

Ключові слова: хвороба Фара, кальцифікація базальних гангліїв, гіпопаратиреоз.

A CLINICAL CASE OF SECONDARY CALCIFICATION OF THE BASAL GANGLIA (FAHR'S SYNDROME)

Sylenko H. Ya., Delva M. Yu., Pinchuk V. A., Krivchun A. M., Purdenko T. Y.

Abstract. The article presents an example from the authors' clinical observation of a case of secondary calcification of the basal ganglia (Fahr's syndrome) – a disease associated with the deposition of calcium and iron salts in the walls of small arteries and arterioles, as well as in the brain. The paper discusses the clinical and diagnostic criteria of this pathology. The disease has an autosomal dominant type of inheritance, it is rare, and its prevalence is less

than 1/1.000,000. About 200 cases of the disease have been described in the scientific literature. The etiology of this syndrome does not allow us to identify a specific agent, but associations with a number of conditions have been noted; the most common of these are endocrine disorders, mitochondrial myopathies, dermatological abnormalities, and infectious diseases. The main pathogenetic mechanism is a disruption of calcium-phosphorus metabolism; the main cause is considered to be primary (autoimmune) or postoperative endocrine adenomatosis of the thyroid or parathyroid glands. There are primary and secondary forms of calcification of the basal ganglia. It is assumed that the primary (idiopathic) calcification of the basal ganglia, or Fahr's disease, is genetically determined and associated with damage to the 14 q chromosome. The causes of secondary calcification of the basal ganglia are numerous. Among them, the pathology of the thyroid gland occupies the first place.

The diagnosis is based on the clinical presentation and data obtained by computed tomography and magnetic resonance imaging of the brain. The study found an advantage of CT of the brain, which is considered more sensitive than magnetic resonance imaging to detect calcified deposits in the basal ganglia. Computed tomography detects calcifications in various regions of the brain.

Currently, there are no effective treatment methods for Fahr's disease, therefore, symptomatic medications are applied. Treatment strategies are mainly focused on symptomatic relief and are strictly related to clinical features. Presented data and research results may be of interest to neurologists, neurosurgeons, radiologists, and physicians of other specialties.

Key words: Fahr's disease, calcification of the basal ganglia, hypoparathyroidism.

ORCID кожного автора та їх внесок до статті:

Sylenko H. Ya.: 0000-0002-6225-0174 ^{ABCDE}

Delva M. Yu.: 0000-0001-5648-7506 ^{ACEF}

Pinchuk V. A.: 0000-0003-0622-0322 ^{BCE}

Kryvchun A. M.: 0000-0003-0987-6503 ^{BCE}

Purdenko T. Y.: 0000-0002-3561-4331 ^{CDE}

Конфлікт інтересів:

Автори підтверджують, що в даній статті відсутній конфлікт інтересів.

Адреса для кореспонденції

Силенко Галина Ярославівна

Полтавський державний медичний університет

Адреса: Україна, 36034, м. Полтава, вул. Тернова 8

Тел.: +380672861229

E-mail: silenkoga@gmail.com

A – концепція роботи та дизайн, **B** – збір та аналіз даних, **C** – відповідальність за статичний аналіз, **D** – написання статті, **E** – критичний огляд, **F** – остаточне затвердження статті.

Рецензент – проф. Литвиненко Н. В.

Стаття надійшла 05.02.2021 року

Стаття прийнята до друку 10.08.2021 року