

# Accident Vasculaire Cerebral Ischemique Revelant Un Syndrome De Fahr

S.Kesraoui .H.Hamidi

## Abstract

Le syndrome de Fahr est une entité anatomoclinique rare. Il est caractérisé par des calcifications intracérébrales bilatérales et symétriques, localisées dans les noyaux gris centraux, le plus souvent associées à des troubles du métabolisme phosphocalcique de causes multiples. Nous rapportons dans cet article le cas d'une jeune patiente âgée de 30 ans aux antécédents de retard mental présentant un accident vasculaire cérébral ischémique (AVCI) associé une calcification des noyaux gris centraux.

Date of Submission: 05-05-2024

Date of Acceptance: 15-05-2024

## I. Observation

Il s'agit d'une jeune patiente âgée de 30 ans aux antécédents de retard mental, une dysmorphie faciale et d'ostéoporose et qui a été hospitalisée pour la prise en charge d'un AVC Ischémique.

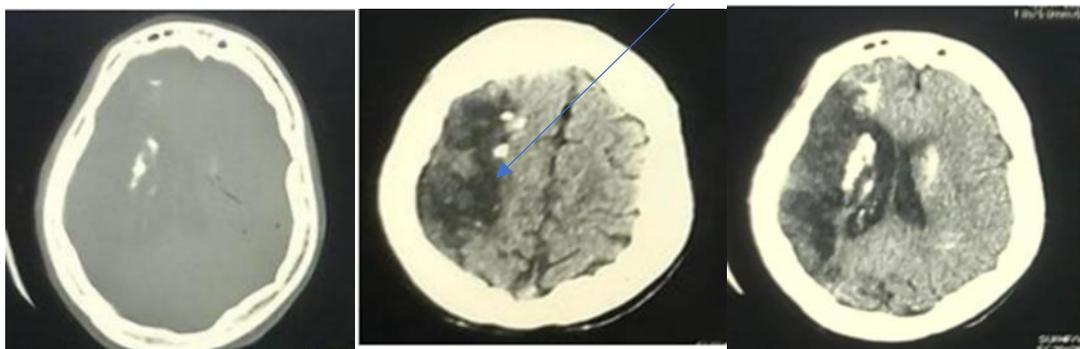
L'examen neurologique à l'admission avait retrouvé : une patiente consciente (score de Glasgow 15/15), une hémiplégié gauche totale.

A l'examen somatique ; une petite taille avec une dysmorphie crâniofaciale : une microcéphalie , un visage rond, un front proéminent, des globes oculaires enfoncés , une racine nasale enfoncée et un palais ogival Au niveau des mains il existe une brachymetacarpie du quatrième doigt des deux mains

L'examen cardio vasculaire : décollement péricardique avec insuffisance mitrale minime

L'écho-doppler des troncs supra-aortiques a montré une occlusion totale de l'artère carotide interne droite.

L'exploration TDM cérébrale à l'admission a révélé un accident vasculaire cérébral ischémique sylvien total ainsi que des calcifications des noyaux gris centraux (Figure1,2,3).



Le bilan phospho calcique était sans anomalies

## II. Discussion

1/ Ce tableau clinique et radiologique soulève plusieurs questions :

- Nous sommes devant un AVC ischémique du sujet jeune
- Une jeune patiente présentant un syndrome dysmorphique associé à des calcifications cérébrales
- Y'a-t-il une relation entre l'AVC et les antécédents de notre patiente ?

✚ La présence de calcifications surtout des noyaux gris centraux nous a fait suspecter un syndrome de Fahr

✚ Parallèlement l'ostéoporose, le retard mental et la dysmorphie faciale évoquent une osteodystrophie héréditaire d'Albright

▪ Le syndrome de Fahr : a été décrit par Théodor Fahr en 1930,

C'est une entité anatomo-clinique rare, caractérisée par la présence de calcifications intracérébrales, bilatérales et symétriques, localisées au niveau des noyaux gris centraux survenant préférentiellement chez les patients présentant des dysparathyroïdies ou des troubles du métabolisme phosphocalcique

- L'ostéodystrophie héréditaire d'Albright est une pathologie rare, associée à des troubles du bilan phosphocalcique liés à une résistance périphérique à la parathormone. Il s'agit d'une affection héréditaire, transmise sur le mode autosomique dominant et qui résulte d'une anomalie du gène GNAS1. (1)

L'exploration du métabolisme phosphocalcique est revenue sans anomalies avec des taux normaux de calcium et de phosphore et une réponse normale à la sécrétion de PTH. Ce qui fait suspecter chez elle une Pseudo-pseudohypoparathyroïdie ,phénotype clinique d'ostéodystrophie héréditaire d'Albright

Types de pseudo-hypoparathyroïdie	Ostéodystrophie d'Albright	Résistance hormonale multiple	Anomalies biologiques *	Test à la PTH		Défaut génétique
				AMPc urinaire	Phosphaturie	
<b>Ia</b>	Oui	Oui	Oui	Pas d'augmentation	Pas d'augmentation	
<b>Pseudopseudo-hypoparathyroïdie</b>	Oui	Inconstante	Non	Augmentation	Augmentation	Anomalie du gène GNAS-unité 1 codant pour la sous-unité $\alpha$ de la protéine G stimulatrice ; empreinte génomique
<b>Ib</b>	Non	Non	Oui	Pas d'augmentation	Pas d'augmentation	Anomalies d'un promoteur du gène du récepteur de la PTH/PTHrP?
<b>Ic</b>	Oui	Oui	Oui	Pas d'augmentation	Pas d'augmentation	sous-unité $\alpha$ de la protéine G stimulatrice normale; anomalie de l'adénylate cyclase
<b>II</b>	Inconstante	Non	Oui	Augmentation	Pas d'augmentation	Anomalie d'un second messager intracellulaire?

PTH: parathormone; PTHrP: parathyroid hormone-related peptide; \*: hypocalcémie, élévation de la PTH

**Figure classification des pseudohypoparathyroïdie (2)**

Pourquoi pseudopseudohypoparathyroïdie ?

En 1942, Albright et al. (3) ont décrit trois patients associant une hypocalcémie, une hyperphosphatémie et un phénotype associant un visage lunaire, une stature trapue et un index plus long que le majeur. Ces patients présentaient une résistance à la parathormone (PTH) : pseudohypoparathyroïdie » (PHP).

En 1952, Albright et al. (4) ont décrit un autre patient avec le même phénotype clinique, mais sans anomalie biologique évocatrice d'une hypoparathyroïdie. Ils ont appelé ce tableau « pseudopseudo hypoparathyroïdie » (PPHP).

C'est exactement le tableau clinique et biologique présenté par notre patiente.

Sur le plan génétique il s'agit d'une délétion 2q37 sans mutation du gène GNAS1 et une activité de la protéine G $\alpha$  normale ; en effet on retrouve une microdélétion subtélomérique du bras long d'un chromosome 2 (délétion en 2q37.3). dans ce cas la mutation touche le gène d'origine paternelle. (5)

Il existerait au niveau de cette région chromosomique un ou des gènes qui seraient impliqués dans le développement neurologique et la croissance osseuse (6- 7)

➡ Donc nous sommes devant un syndrome de Fahr secondaire à une pseudopseudo hypoparathyroïdie

Les calcifications des noyaux gris centraux sont généralement asymptomatiques et sont de découvertes fortuites à l'imagerie cérébrale. Notre observation illustre un accident vasculaire cérébral ischémique chez une patiente jeune sans facteurs de risque. bilan étiologique exhaustif,

La physiopathologie expliquant la survenue d'AVCI au cours du syndrome de Fahr demeure inconnue. Elle peut être expliquée par les dépôts de calcium extracellulaire mimant une véritable plaque d'athérome ou au niveau des parois des capillaires et des petits vaisseaux entraînant une diminution de la perfusion tissulaire et une ischémie cérébrale.

### III. Conclusion:

Le syndrome de Fahr est une maladie neurologique rare, et encore très rarement révélée par un accident vasculaire ischémique. La prise en charge dépend essentiellement de corrections d'éventuels troubles métaboliques.

### Référence :

- [1] Patten, JI; Johns, Dr; Valle, D; Eil, C; Gruppuso, Pa; Steele, G; Smallwood, Pm; Levine, Ma. Mutation In The Gene Encoding The Stimulatory G Protein Of Adenylate Cyclase In Albright's Hereditary Osteodystrophy. Nejm. 1990, 322, Pp. 1412-1419.
- [2] Laila Tami Et Al ;Albright Hereditary Osteodystrophy: A Case Study The Pan African Medical Journal. 2019;34:19 Doi:10.11604/Pamj.2019.34.190.13398

- [3] Albright, F; Burnett, Ch; Smith, Ph; Parson, W. Pseudo-Hypoparathyroidism-An Example Of "Seabright-Bantam Syndrome". *Endocrinology*. 1942, 30, Pp. 922-932.
- [4] . Albright, F; Forbes, Ap; Henneman, Ph. Pseudo-Pseudo-Hypoparathyroidism. *Trans Assoc Am Physicians*. 1952, 65, Pp. 337-350.
- [5] Wilson, Ls; Oude Luttikhuis, Mem; Clayton, Pt; Fraser, Wd; Trembath, Rc. Parental Origin Of Gsalph Gene Mutations In Albright's Hereditary Osteodystrophy. *J Med Genet*. 1994, 31, Pp. 835-839.
- [6] Wilson, Lc; Leverton, K; Oude Luttikhuis, Mem; Oley, Ca; Flint, J; Wolstenholme, J; Duckett, Dp; Barrow, Ma; Leonard, Jv; Read, Ap; Trembath, Rc. Brachydactyly And Mental Retardation: An Albright Hereditary Osteodystrophy-Like Syndrome Localized To 2q37. *Am J Hum Genet*. 1995, 56, Pp. 400-407.
- [7] . Williams, Sr; Aldred, Ma; Der Kaloustian, Vm; Halal, F; Gowans, G; Mcleod, Dr; Zondag, S; Toriello, Hv; Magenis, Re; Elsea, Sh. Haploinsufficiency Of Hdac4 Causes Brachydactyly Mental Retardation Syndrome, With Brachydactyly Type E, Developmental Delays, And Behavioral Problems. *Am J Hum Genet*. 2010, 87, Pp. 219-228.