

# Fahr 综合征的影像学分析

徐玉艳, 周文胜, 杨剑文

(湖南省马王堆医院 神经内科, 湖南 长沙 410000)

**摘要:** **目的** 探讨表现为癫痫的 Fahr 综合征患者的临床特点及 CT 表现。 **方法** 分析 12 例患者的临床特点、影像学及实验室资料, 明确诊断及治疗。 **结果** 12 例患者经口服或静脉补充钙、镁痊愈出院。 **结论** 甲状旁腺功能减退致 Fahr 综合征主要表现为癫痫样发作, 常误诊为癫痫, 头颅 CT 特征性表现为颅内对称性广泛性钙化, 结合血低磷高钙以及血甲状旁腺激素水平降低即可诊断。

**关键词:** Fahr 综合征; 癫痫; 影像学

中图分类号: R816.1

文献标识码: A

文章编号: 2095-1116(2011)01-0107-02

Fahr 综合征是指由如原发性、继发性和假性甲状旁腺功能低下等其它疾病引起的基底节钙化综合征, 主要表现为手足搐搦和癫痫样发作, 易误诊为癫痫而延误治疗。现将本院 2007 年 7 月~2009 年 10 月期间收治的 12 例患者临床资料报道如下。

## 1 资料与方法

### 1.1 一般资料

本组患者 12 例, 其中男 8 例, 女 4 例, 年龄 21~68 岁, 病程 1 年~30 年。2 例患者病前有甲状腺手术病史。

### 1.2 临床表现

8 例病人均表现为癫痫样发作(全身强直阵挛发作、自动症、部分复杂性发作等多种表现形式), 首次癫痫发作至确诊时间为 1~30 年, 平均 12.2 年, 8 例长期使用卡马西平、苯妥因钠及丙戊酸钠等药物抗癫痫治疗, 控制不佳。7 例有反复手足搐搦

史。4 例有精神症状, 主要表现为焦虑不安、躁动、谵妄、幻觉。5 例有智力受损, 韦氏智力量表评分 45~78 分。病理征均为阴性。Chvostek 征阳性 5 例, Trousseau 征阳性 4 例。

### 1.3 影像学表现

CT 均示颅内对称性广泛性钙化, 其中 12 例有基底节及小脑齿状核钙化, 10 例有丘脑钙化, 6 例有大脑半球皮、髓质交界区对称性片状或带状钙化。双侧尾状核头、体部分别呈倒八字型改变, 丘脑呈对称性三角形钙化。小脑齿状核钙化呈圆括弧形或斑点状, 大脑半球皮、髓质交界区钙化呈条索状或斑片状, CT 值为 75~200 Hu, 皮质区正常。

MRI 表现为 4 例双侧小脑半球、双尾状核、内囊、双丘脑区见多发性短 T1 等 T2 信号, 2 例双侧脑室周围脑白质见大片不规则长 T2 信号, 增强后无明显强化(图 1)。

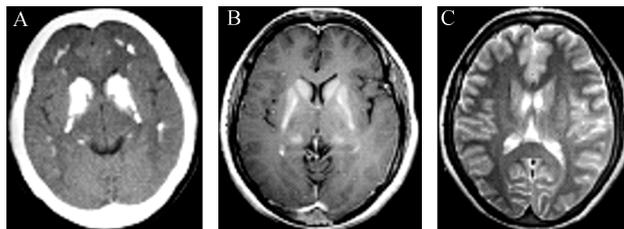


图 1 Fahr' 综合征的影像学

A: 双侧尾状核、豆状核、丘脑、额叶见多发对称性钙化灶(CT); B 和 C: 双侧尾状核、豆状核、丘脑见多发短 T1 等 T2 信号灶(MRI)

## 1.4 实验室检查

12例患者均有血钙减低血磷增高,血钙 $0.50 \sim 1.90$  mmol/L(正常值 $2.0 \sim 2.6$  mmol/L),血磷 $1.85 \sim 3.18$  mmol/L(正常值 $0.86 \sim 1.78$  mmol/L)。3例患者血镁降低。血甲状旁腺激素水平 $0.1 \sim 1.20$  pmol/L(正常值 $1.48 \sim 7.63$  pmol/L)。甲状腺功能正常。脑电图轻度异常2例,中度异常5例,重度异常2例。

## 2 结 果

全部病例一经确诊,立即静脉补充钙剂并口服维生素D3治疗,低血镁患者予静脉补硫酸镁,经治疗3~20天8例均未再抽搐。复查血钙血磷血镁均正常,全部病例坚持口服补钙及维生素D3治疗。

## 3 讨 论

Fahr综合征首先由Fahr于1930年报告,该综合征罕见,多呈常染色体显性或隐性遗传,也有散发病例。一般于40岁以前发病,男女无差别,临床表现主要有癫痫、智能障碍、精神障碍、锥体外系表现、小脑症状等,也可无临床表现。病理改变主要为不伴动脉硬化的小血管钙化,故又称为特发性非动脉硬化性脑小血管钙化症或特发性家族性脑血管亚铁钙盐沉积病。病理表现为纹状体、苍白球、齿状核、大脑小脑的灰白质交界处广泛的、对称性的终末小动脉、静脉周围的钙盐沉着,此外还可有亚铅、磷、铁、铝、镁、钾等盐类沉着<sup>[1~4]</sup>。

### 3.1 Fahr综合征影像学特点

CT表现<sup>[5]</sup>:(1)基底节钙化:主要累及苍白球、壳核、尾状核头及体部,呈“八”字形,为两侧对称性分布。(2)丘脑钙化:呈对称性三角形。(3)小脑齿状核钙化:呈括号形或不对称形片状钙化。(4)额、顶、颞、枕叶皮髓交界区呈对称性点状、片状或条带状钙化。(5)侧脑室体部旁“火焰”状、“骨针”状钙化。(6)脑干钙化。CT亦可显示脑萎缩。CT提示多部位对称性钙化为诊断的主要根据<sup>[1~4]</sup>。

MRI表现:双基底节钙化斑在T1、T2像均表现为黑色低信号,不如CT清楚,需改用GRE序列才能与CT相近。钙化区内的胶质增生与囊变在SE序列上呈长T1与长T2信号,范围与CT钙化区相同,结合水则呈短T1、短T2<sup>[6,7,8]</sup>。

PET表现:患者双侧基底节、双侧大脑皮质的局

部脑血流量明显减少,局部葡萄糖含量也减少<sup>[9]</sup>。

### 3.2 治疗

临床表现为“癫痫”样发作,原来由于未行CT检查,且未行血钙磷、甲状旁腺激素检查,长期以来一直按原发性癫痫予以抗癫痫药物治疗,治疗效果差,后检查发现患者甲状旁腺功能减退而诊断为Fahr综合征。有些疾病如线粒体脑肌病、皮肤类脂蛋白沉积症也可发生基底节钙化。此外炎症、血管因素、脑缺氧缺血、癫痫发作和长期抗癫痫药应用也可诱发此病。本病目前无特效治疗,予以补钙、维生素D3及对症治疗。

甲状旁腺功能低下致使钙磷代谢紊乱是本组病例的重要发病因素。临床上如遇癫痫样发作而抗癫痫治疗效果不佳者,应及时行头颅影像学检查,检测血钙、血磷、甲状旁腺素水平,以尽早确诊,避免延误治疗。

### 参考文献:

- [1] Lang AE. Corticobasal degeneration syndrome with basal gangliacalcification:Fahr's disease as a corticobasal look-alike[J]. *MovDisord*,2003,18(3):351-352.
- [2] Cartier L,Passing C,Gormaz A, et al. Neuropsychological and neurophysiological features of Fahr's disease[J]. *Rev Med Chil*,2002,130(12):1383-1390.
- [3] Stip E,Black N,Ekoe JM, et al. Fahr's disease and Asperger's syndrome in a patient with primary hypoparathyroidism[J]. *J Neurol Neurosurg Psychiatry*,2000,68(1):115-116.
- [4] Raicevic R,Jovicic A,Djordjevic D, et al. The Fahr syndrome[J]. *Vo jnosanit Pregl*,1998,55(2):219-223.
- [5] Faria AV,Pereira IC,Nanni L, et al. Computerized tomography findings in Fahr's syndrome[J]. *Arq Neuropsiquiatr*,2004,62(3B):789-792.
- [6] Wolpert SM,Anderson ML,Kaye EM. Metabolic and degenerative disorders[A]. *Neuroradiology[M]*. St Louis: CV Mosby,1992. 121-150.
- [7] Yafang Zhou. Clinical Analysis of multiple intracranial calcinosis[J]. *Shanxi Medical Journal*,1990,19(5):16.
- [8] Bottecher J,Sauner D,Jentsch A, et al. Visualization of symmetric striopallidodentate calcinosis by using high-resolution susceptibility-weighted MR imaging. An account of the impact of different diagnostic methods of M. Fahr[J]. *Nervenarzt*,2004,75(4):355-361.
- [9] Hempel A,Henze M,Berghoff C, et al. PET findings and neuropsychological deficits in a case of Fahr's disease[J]. *Psychiatry Res*,2001,108(2):133-140.

(此文编辑 朱雯霞)