

ID: 113

Area Clinica

Poster

Parole chiave: talassemia, ipoparatiroidismo, calcificazione nuclei encefalici, sindrome Fahr, chelazione

Sindrome di Fahr in paziente talassemica con ipoparatiroidismo:rara complicanza

maria grazia bisconte, carmen gaudiano, gabriele qualtieri, maria concetta naccarato, loredana de marco, maria pia migaldi, carla mazzone, giuseppe de vuono, alfredo petrone

aocs, Italia; mbisconte@libero.it

L'innalzamento dell'età media, nei pazienti talassemici, ci sta abituando ad osservare patologie proprie dell'età adulta o avanzata.

Presentiamo il caso di una donna di 40 anni con ipoparatiroidismo, che ha sviluppato la Sindrome di Fahr.

Si tratta di una rara malattia descritta sia in giovani come malattia genetica autosomica dominante, che in anziani con disturbi del metabolismo fosfo-calcico per ipoparatiroidismo primario o secondario. Si caratterizza per la presenza di calcificazioni dei nuclei della base, del talamo, dell'ippocampo, della corteccia cerebrale e cerebellare, la cui presenza può essere responsabile della comparsa di sintomatologia neurologica: tremori, rigidità muscolare, facies inespressiva, andatura incerta, movimenti involontari delle estremità distali o distonia, atetosi, corea, emicrania, convulsioni; sintomi della sfera neuropsichiatrica: psicosi, pseudo-depressione, aggressività, disturbi della memoria e della concentrazione, infine demenza.

La paziente, in terapia trasfusionale periodica, sviluppò importante sovraccarico marziale, già dall'età infantile: ipotiroidismo e ipoparatiroidismo prima, ipogonadismo e ritardo della crescita, in seguito; era poco aderente alle terapie chelante sostitutiva prescritte.

All'età di 22 anni, manifestò episodi di assenza e crisi comiziali generalizzate. Una TC del cranio rivelò calcificazioni dei nuclei dentati e della corteccia degli emisferi cerebellari in regione sopratentoriale, nei nuclei lenticolari e nei nuclei caudati. Trattata con terapia anticonvulsivante e terapia sostitutiva con calcio e D3, ha goduto di periodi di benessere alternati a recrudescenza delle crisi. A 39 anni comparvero disturbi comportamentali: sindrome simil-depressiva, aggressività, difficoltà relazionali, movimenti coreici e disartria che richiesero trattamento con antipsicotici e rivisitazione della terapia vitaminica con D3 e calcio.

La terapia farmacologica portò a miglioramento della sintomatologia con ripresa delle funzioni cerebrali, in breve tempo.

Oggi nulla conosciamo della prognosi a lungo termine della Sindrome di Fahr poichè non esiste una cura specifica per la malattia e i trattamenti sono finalizzati al controllo dei sintomi. Il deterioramento neurologico potrebbe progredire in assenza di terapia adeguata, ma la diagnosi e il trattamento precoce possono invertire/ bloccare il processo di calcificazione dei nuclei cerebrali e consentire il recupero delle funzioni neuro-psichiatriche e neuro-motorie.