

# fahr disease

*by* Sulistyani Sulistyani

---

**Submission date:** 30-Jul-2020 03:01PM (UTC+0700)

**Submission ID:** 1363942403

**File name:** dengan\_konvulsi\_pada\_pasien\_Carcinoma\_Thyroid\_\_\_Case\_report.doc (326.5K)

**Word count:** 1526

**Character count:** 9668

# Fahr's Disease with seizure in Thyroid Carcinoma Patient: Case report

Iwan Setiawan\*, Sulistyani\*

\*) Staf Pengajar Fakultas Kedokteran Universitas Muhammadiyah Surakarta

## Abstrak

<sup>1</sup> Fahr's disease or Fahr's syndrome is a neuropsychiatric syndrome characterized by symmetrical and bilateral intracerebral calcifications located in the basal ganglia and usually associated with a phosphorus and calcium metabolism disorder.

<sup>2</sup> This paper presents a case of Fahr's disease in a 56-year-old married with carcinoma thyroid and seizures. Furthermore, CT <sup>3</sup> showed bilateral symmetric calcifications in the basal ganglia calcification, and cerebellum. Clinical manifestations of Fahr's disease vary; it may start at different ages and have a variety of presentations. This article discusses rare presentation of Fahr's disease with epileptic seizure. These cases are important because they appear to be the first cases in the literature of Fahr's disease presenting with generalized tonic clonic seizure.

## Pendahuluan

Fahr Disease (kalsifikasi idiopatik familial ganglia basal) pertama kali dijelaskan oleh seorang neurolog Jerman yang bernama Karl Theodor Fahr pada tahun 1930, dengan kasus seorang pasien 81 tahun dengan gejala demensia, demam, dan imobilitas, dan hasil pemeriksaan otopsi otak menunjukkan bukti kalsifikasi pada striatum (1),(2). Kalsifikasi serebral yang luas dapat terjadi secara idiopatik sebagai sindrom Fahr, atau mungkin timbul akibat dari gangguan metabolisme sekunder, seperti hipoparatiroidisme. Sindrom Fahr adalah sindrom neuropsikiatri yang ditandai dengan kalsifikasi intraserebral simetris dan bilateral yang terletak di ganglia basal dan biasanya dikaitkan dengan gangguan metabolisme fosfor dan kalsium. Gambaran klinis dapat berupa berbagai gangguan gerakan, demensia, kejang epilepsi, berbagai derajat gangguan neuropsikologis dan gangguan perilaku (3) . Ini adalah bentuk kalsifikasi idiopatik pada ganglia basalis dan serebelum di mana koreoatetosis dan rigiditas merupakan gambaran klinis yang didapatkan, juga didapatkan klinis berupa sindrom parkinson atau athetosis bilateral (4).

Manifestasi klinis menggabungkan berbagai gejala, bahwa kalsifikasi bilateral dikaitkan dengan gangguan neuropsikiatri dan ekstrapiramidal bersama-sama dengan metabolisme kalsium dan fosfor normal. Penelitian lain melaporkan adanya kejang, kekakuan, dan gangguan demensia berkorelasi dengan kalsifikasi ganglia basal. Koreoatetosis dan

kekakuan merupakan gambaran klinis yang sering dijumpai. Keadaan klinis lain dapat juga berupa sindrom parkinsonian atau athetosis bilateral (4),(5).

Fahr diseases adalah penyakit nonatherosclerotic idiopatik ditandai dengan kalsifikasi simetris basal ganglia, thalami, dan inti dentate cerebellar. Fahr diseases ini dapat diwariskan pada orang yang memiliki autosom dominan dan resesif. Kasus sporadis juga ada telah dilaporkan. Penyakit ini memanifestasikan dirinya dalam bentuk gangguan fungsi kognitif serebral awal dan demensia. Ini diketahui terkait dengan kasus pseudohyperparathroidism (6).

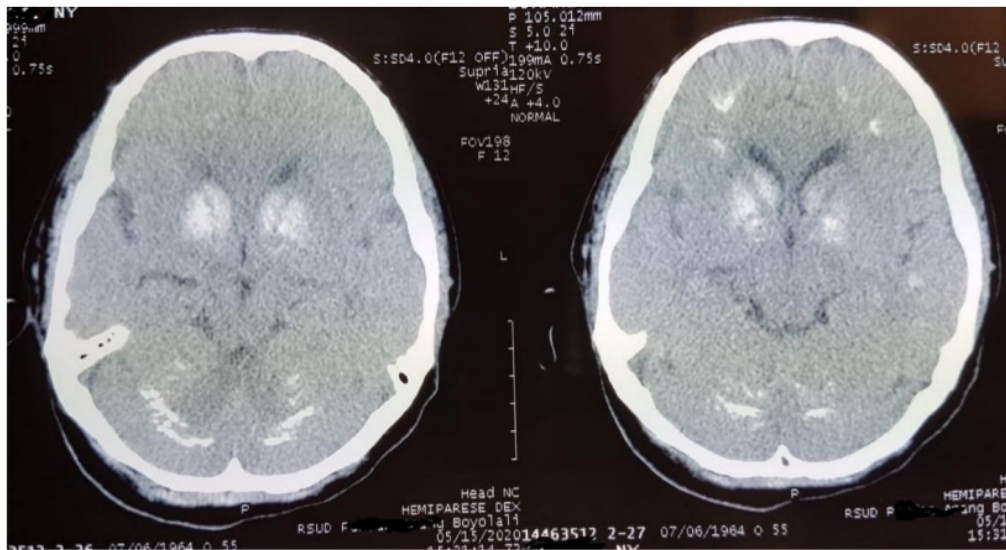
Kalsifikasi ganglia basal memiliki banyak penyebab. Ini adalah temuan insidental hingga 1% dari semua CT scan otak. Kalsifikasi ganglia basal juga dapat dilihat pada gangguan infeksi, metabolisme, dan genetik yang mempengaruhi wilayah otak ini. Gangguan paling umum dijumpai adalah disfungsi kognitif, tanda-tanda gangguan serebelar, disartria, tanda-tanda piramidal, gangguan psikiatri, gangguan gaya berjalan, dan gangguan sensorik (7).

### **Presentasi Kasus**

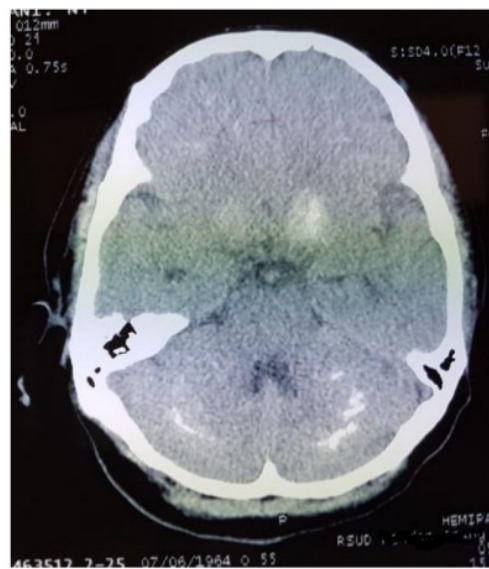
Seorang wanita umur 56 tahun, dibawa ke IGD oleh keluarganya dengan post kejang di rumah, kejang terjadi beberapa kali, tidak sadar saat kejang, lama kejang rata-rata 5 menit, tipe kejang general tonik klonik. Tidak ada keluhan nyeri kepala, mual muntah. Riwayat kejang 4 kali sejak 8 bulan terakhir. Penderita didiagnosis Carcinoma Thyroid stadium 2B sejak 10 tahun yang lalu dari hasil pemeriksaan PA. Tidak terdapat riwayat keluhan serupa dalam keluarga. Pemeriksaan tanda vital dalam batas normal, demikian juga pemeriksaan Neurologi dalam batas normal. Pemeriksaan laboratorium : darah rutin dalam batas normal, calcium 4,2 (dbn), TSH 0,05 (Low), FT4 : 2.06 (High). Dari hasil pemeriksaan CT Scan kepala didapatkan gambaran kalsifikasi di ganglia basalis bilateral, subarachnoid hemisphere bilateral (gambar.1.), juga terdapat kalsifikasi di serebellum (gambar.2.).

Kejang terkontrol lebih kurang satu bulan dengan pemberian sodium Valproat. Satu bulan setelah perawatan, pasien masuk RS dengan keluhan ileus, dan dilakukan laparotomi serta dilakukan pemeriksaan Patologi anatomi dengan hasil : Carcinoma Colon. Pasca operasi laparotomi, pasien kejang 2 kali, dengan tipe kejang general tonik klonik.

Hasil pemeriksaan CT Scan kepala :



16  
Gambar .1. CT Scan otak menunjukkan adanya kalsifikasi pada basal ganglia bilateral



Gambar.2. CT Scan otak menunjukkan kalsifikasi di otak kecil (serebelum)

## Diskusi

Pada kasus ini, pasien sudah terdiagnosis carcinoma thyroid stadium 3b berdasarkan hasil pemeriksaan patologi anatomi, dimana pada beberapa bulan kemudian timbul kejang berulang dengan tipe general tonik klonik. Pada awalnya dicurigai terjadi metastase ke otak, tetapi dari hasil pemeriksaan CT Scan kepala didapatkan kalsifikasi di ganglia basalis bilateral. Pasien ini, kadar TSH masih rendah sedangkan FT4 cukup tinggi, adanya perubahan hormone thyroid pada kasus karsinoma thyroid dapat memicu bangkitan epilepsy (8). Pada kasus ini kadar Ca masih dalam batas normal, berbeda dengan kasus Hozumi *et al* (2010) yang didapatkan kenaikan kadar Ca yang tinggi, termasuk juga Cu, Fe dan Mg (9).

### **Manifestasi klinis**

Pada pasien ini menunjukkan gejala kejang general tonik klonik, berbagai tanda dan gejala neurologis terkait dengan sindrom Fahr. Pada orang dewasa dapat terjadi kehilangan kesadaran dan kejang telah dilaporkan dengan hipokalsemia hipotiroid (10). Mungkin secara klinis dapat berupa berbagai gangguan gerakan, demensia, kejang epilepsi, berbagai derajat gangguan neuropsikologis dan gangguan perilaku (11),(3). Gejala dapat meliputi penurunan fungsi motorik, demensia, kejang, sakit kepala, disartria, kelenturan, gangguan mata, dan athetosis (12).

Bentuk gangguan penyakit ini ditandai oleh pengendapan kalsium abnormal (kalsifikasi) idiopatik di area otak yang mengontrol gerakan, termasuk ganglia basal, thalamus, nukleus dentate, korteks serebral, otak kecil, substansia alba subkortikal, dan hippocampus, dimana koreoatetosis dan kekakuan merupakan gambaran klinis yang sering dijumpai. Keadaan klinis lain dapat juga berupa sindrom parkinsonian atau athetosis bilateral (4),(14),(5).

### **Diagnosis**

Diagnosis didasarkan pada gambaran klinis, disfungsi neurologis progresif, tidak adanya kelainan biokimiawi dan pencitraan radiologis karakteristik terdapat kalsifikasi bilateral ganglia basal, dan riwayat keluarga yang signifikan (5), (13).

### **Etiologi**

Etiologi yang tepat masih belum diketahui secara pasti, pada kasus ini kemungkinan berhubungan dengan gangguan endokrin (hipoparatiroidisme atau Hiperparatiroidisme), dan kondisi neurodegeneratif (mis. degenerasi saraf, penyakit akumulasi besi, lipomembran polikistik). Transportasi besi yang rusak dan produksi radikal bebas memulai proses kalsifikasi. Penyakit ini pada orang dewasa dimulai dengan deposit kalsium secara umum pada dekade ketiga dan komplikasi neurologis menjadi nyata setelah dua decade (5).

### **Terapi**

Pada kasus ini pasien menunjukkan gejala kejang berulang, yang mendapatkan terapi dengan valproate, dan valproate ini meningkatkan hormone tiroksin (TSH) (13). Fahr Disease adalah penyakit langka tanpa pengobatan absolut dan tujuannya adalah terapi tambahan. Karena itu, diagnosa lebih cepat direkomendasikan dengan teknik pencitraan. L-dopa (atau carbidopa) dan obat-obatan antipsikotik diresepkan pada Parkinson dan gejala psikotik. Selanjutnya, kejang dan gangguan gerakan di Fahr sindrom yang terkait dengan gangguan paratiroid dapat diatasi dengan koreksi fosfat dan kalsium level untuk mis.

pengobatan dengan alpha hydroxy vitamin D3 dan kortikosteroid untuk memperbaiki defisit neurologis (5).

## Kesimpulan

Fahr's disease adalah penyakit yang jarang dijumpai, gejala yang timbul sangat bervariasi tergantung bagian otak yang terkena. Diagnosis penyakit ini karakteristik ditegakkan berdasarkan temuan hasil CT Scan yang didapatkan gambaran kalsifikasi di ganglia basalis bilateral, dapat juga mengenai otak kecil (serebellum). Pengobatan ditujukan untuk mengatasi gejala yang timbul, tidak ada pengobatan yang spesifik, pada kasus ini pengobatan untuk mengatasi kejang yang timbul dan perubahan hormone thyroid akibat carcinoma thyroid.

## Daftar Pustaka

1. Viteva E, Djurkova A. 2015. Fahr's disease with epilepsy, deafness, schizophreniform psychosis and autoimmune polymyositis : a case report. *An International journal of Public Health*. Rare Disease and Orphan Drugs 2015, 2(2): 74-37.
2. Mufaddel AA, Al-Hassani GA. 2014. Familial idiopathic basal ganglia calcification (Fahr's disease). *Neuroscience* 2014; vol.19(3) : 171-177.
3. Ongun N, Degirmenci E, Erdogan C. 2016. Fahr's Syndrome Presenting with epileptic Seizure : Two Case Report. *North Clin Istambul* 2016; 3(1) : 71-4.
4. Ropper AH, Samuels MA, Klein JP. 2014. *Adam Victor's Principles of Neurology. Tenth edition*. McGraw Hill; 2014: 987
5. Farshchian N, Rostamzede A, Ghar A, Farzizadeh Z, Farzizadeh M. 2015. Fahr's Syndrome with Seizure Presentation. *J Chem.Pharm.Res*, 2015, 7(11) : 598-603.
6. Al-Tubaikh JA, Reiser MF. 2009. *Congenital disease and syndromes*. Springer-Verlag Berlin Heidelberg 2009: 28-29.
7. Daroff RB, Jancovic J, Mazziota JC, Pomeroy SC. 2016. *Bradley's Neurology in Clinical Practice. Vol.1, Seventh edition*. Elsevier ; 2016: 1442.
8. Tamijani SMS, Karimi B, Amini E, Golpich M, Dargahi L, Ali RA, Ibrahim NM, Mohamed Z, Ghasemi R, Ahmadiani A. 2015. Thyroid hormones: Possible role in epilepsy pathology. *Seizure* 31 (2015) : 155-164
9. Hozumi I, Kohmura A, Kimura A, Hasegawa A, Honda A, Hayashi Y, Hashimoto K, Yamada M, Sakurai T, Tanaka Y, Satoh M, Inuzuka T. 2010. High levels of copper, zinc, iron, and magnesium, but not calcium in the cerebrospinal fluid of patients with Fahr's disease. *Case Rep Neurol* 2010; 2(2): 46-51 .
10. Saleem S, Aslam HM, Anwar M, Anwar S, Saleem M, Saleem A, Rehmani MAK. 2013. Fahr's syndrome: Literature review of current evidence. *Orphanet journal of Rare disease* (2013), 8;156.
11. Lungu M, Romila A, Nechita A, Tutunaru D, Mariam CB. 2019. Neurological manifestation in thyroid tumors. *Acta Medica Mediterania*, 2019.33 : 385.
12. Shahidi GA, Safdarian M. 2017. Fahr disease: Idiopathic basal ganglia calcification, *Iran J Neurol* 2017; 16(1): 53-4.

- 10
13. Rangaswamy, Sanjith V, Vikas L, Santosh R. 2016. Fahr's disease with seizure presentation. *Journal of the Association of physicians of India*, vol 64 (2016): 85-86.
14. Calabro RS, Spadaro L, Marra A, Bramanti P. 2014. Fahr Disease Presenting with Dementia at onset: A Case Report and Literature review. *Behavioural Neurology*, volume 2014, p: 1-3
15. Kusumastuti K, Gunadharma S, Kustiowati E. 2019. *Pedoman Tata Laksana Epilepsi* edisi 6. Kelompok studi epilepsy PERDOSSI. Surabaya. Airlangga University Press, 2019.

# fahr disease

## ORIGINALITY REPORT

25%

SIMILARITY INDEX

23%

INTERNET SOURCES

18%

PUBLICATIONS

13%

STUDENT PAPERS

## PRIMARY SOURCES

1

[www.ncbi.nlm.nih.gov](http://www.ncbi.nlm.nih.gov)

Internet Source

6%

2

[eprints.skums.ac.ir](http://eprints.skums.ac.ir)

Internet Source

3%

3

[www.termedia.pl](http://www.termedia.pl)

Internet Source

3%

4

[www.sgim.org](http://www.sgim.org)

Internet Source

2%

5

[publications.europa.eu](http://publications.europa.eu)

Internet Source

2%

6

Lesley Thoms, Adelola Idowu, Arjun Nehra, Asit Biswas. "Significance of Basal ganglia calcification in Down's syndrome", Advances in Mental Health and Intellectual Disabilities, 2020

Publication

1%

7

Abhilash Koratala, Joan Morales Lappot. "Fahr's syndrome", Internal and Emergency Medicine, 2018

Publication

1%

|    |                                                                                                                                                                                                     |      |
|----|-----------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------|------|
| 8  | Amado Jiménez-Ruiz, Omar Cárdenas-Sáenz, José Luis Ruiz-Sandoval. "Symmetrical and bilateral basal ganglia calcification. Case series and literature review", Gaceta de México, 2018<br>Publication | 1 %  |
| 9  | Submitted to King's College<br>Student Paper                                                                                                                                                        | 1 %  |
| 10 | <a href="#">norcaloa.com</a><br>Internet Source                                                                                                                                                     | 1 %  |
| 11 | László Paja. "Joint fusions in palaeopathology: diagnosis and epidemiology", University of Szeged, 2013<br>Publication                                                                              | 1 %  |
| 12 | <a href="#">edoc.pub</a><br>Internet Source                                                                                                                                                         | 1 %  |
| 13 | <a href="#">www.scribd.com</a><br>Internet Source                                                                                                                                                   | 1 %  |
| 14 | <a href="#">adamelsoin.blogspot.com</a><br>Internet Source                                                                                                                                          | 1 %  |
| 15 | Submitted to Rowan University<br>Student Paper                                                                                                                                                      | 1 %  |
| 16 | Laksmi Sasiarini, Rahmad Budianto, Ricky C. Tarigan. "Kasus Serial Sindrom Hemichorea-Hemiballismus terkait Non-Ketotik : Tantangan dalam Proses Diagnosis", Jurnal Penyakit                        | <1 % |

# Dalam Indonesia, 2019

Publication

---

---

|                      |     |
|----------------------|-----|
| Exclude quotes       | Off |
| Exclude bibliography | Off |

|                 |     |
|-----------------|-----|
| Exclude matches | Off |
|-----------------|-----|

# fahr disease

## GRADEMARK REPORT

FINAL GRADE

/1

GENERAL COMMENTS

Instructor

PAGE 1

PAGE 2

PAGE 3

PAGE 4

PAGE 5

PAGE 6