

Bệnh Fahr

Lê Văn Thành¹, Bùi Bạch Lan²

BỆNH SỬ

Nam bệnh nhân NVL (SNV 24726), công nhân, nhập viện ngày 05 tháng 8 năm 1996 vì run tay và nói lắp.

Khoảng 1/1996 bệnh nhân thấy giọng nói hơi khó, nói lắp. Mắt mờ từng lúc, đọc chữ được nhưng không hiểu, cử động và phản ứng với ngoại cảnh có lúc chậm, các triệu chứng này thường xuất hiện về buổi chiều. Từ tháng 5/1996 triệu chứng nặng dần như run tay viết chữ xấu nhỏ dần, đi đứng có lúc lảo đảo. Đôi lúc xuất hiện co rút chân tay. Đầu luôn có cảm giác châm chích nhẹ.

Tiền sử bệnh nhân không tiền sử bệnh lý gì đặc biệt.

Tiền sử gia đình không ai mắc bệnh tương tự và các bệnh đặc biệt khác.

Bệnh nhân có hai năm làm việc trong môi trường nhiều bụi sắt và ở nhiệt độ môi trường cao tại Tiệp.

KHÁM LÂM SÀNG

Khám tổng thể

Thể trạng trung bình da niêm hồng, HA 100/60 có lúc 90/60 mạch 84 lần phút không sốt, hạch ngoại biên không có.

Tiếng tim bình thường

Phổi không ran

Siêu âm bụng tổng quát âm tính.

Khám thần kinh

Bệnh nhân hợp tác tiếp xúc tốt

12 dây sọ bình thường

Đáy mắt bình thường

Sức cơ bình thường.

Phản xạ gân cơ bình thường, không phản xạ bệnh lý

Không có hội chứng tháp, không có Hội chứng tiền đình.

Chức năng cao cấp của vỏ não bình thường.

Không thấy các triệu chứng rối loạn vận động của ngoại tháp như múa giật, múa vờn hoặc vận động kiểu Parkinson.

¹ TS BS, Chủ Nhiệm Bộ Môn Thần Kinh Học Trường Đại Học Y Dược TP HCM, Chủ Nhiệm Bộ Môn Thần Kinh Học Trung Tâm Đào Tạo và Bồi Dưỡng Cán Bộ Y Tế TP HCM.

² ThS BS, Nguyên Giảng Viên Bộ Môn Thần Kinh Học Trường Đại Học Y Dược TP HCM.

Cận lâm sàng

Công thức máu:

Hồng cầu	3.600.000	Hematocrite	: 33%
Bạch cầu	10.000		
Đa nhân	78%		
Lympho	22%		
Máu lắng :	Giờ thứ nhất	25mm	
	Giờ thứ hai	36 mm	

Sinh hoá máu :

Glycémie	88mg%
Creatinio	1,3mg%
Acide uric	3,6mg%
Protide	7,3g %
Lipide	880mg %
Triglyceride	130mg%
Cholestérol	161%
HDL	45mg%
LDL	90mg%
Gros	2ml
Mac lagan	2,4
Bilirubine	
Toàn phần	5,55
Trực tiếp	0,1
Gián tiếp	0,45
Phospho	77mg/1

Ion đồ	Ngày 6/08/1996	Ngày 21/08/1996
Natri	149 mEq/1	158mEq/1
Kali	3,2 mEq/1	2,6 mEq/1
Calci	2,3 mEq/1	0,9 mEq/1
Clo	107 mEq/1	130 mEq/1

Nước tiểu : pH 6, tỷ trọng 1,015, protein 25m%

Cặn lắng, hồng cầu không, bạch cầu 25

Hormon giáp trạng :

T3	2,1 nmol/1	(bt 1,2 – 2,7)
T4	126 nmol/1	(58 – 151)

Hormon tuyến yên kích thích giáp

TSH	1,3 microu/ ml	(0,23 – 4)
-----	----------------	-------------

Phương pháp miễn dịch phóng xạ :

Hàm lượng các tuyến nội tiết tố của tuyến yên, tuyến thượng thận bình thường.

Echo tim : Bình thường

Echo bụng : Không thấy bất thường

Điện não đồ : Sóng chậm thê ta lan tỏa, điện thế thấp.

CT scan não : Nhiều đáng tăng tín hiệu tại hạch nền tiểu não (BS Tuyền)

DIỄN BIẾN LÂM SÀNG

Trong thời gian nằm viện (khoa thần kinh BVCR) bệnh nhân tỉnh tiếp xúc tốt, không rối loạn vận động có triệu chứng vào buổi chiều như nói lắp, co rút chân tay như trước khi nhập viện, khám thường xuyên dấu Schovostek (+) và nghiệm pháp Trousseau (+) một cách thường xuyên.

Điều trị :	Calci D	0,5 g	Ngày 2 viên chia 2 lần
	MgB6		Ngày 2 viên chia 2 lần

20/08/1996 chuyển tiếp điều trị khoa nội tiết với chẩn đoán bệnh Fahr và tại đây tiếp tục dùng các thuốc trên và cho xuất viện 27/08/1996 với chẩn đoán : suy cận giáp.

Sau xuất viện bệnh nhân được theo dõi điều trị tiếp

Về lâm sàng : vì điều trị không liên tục, nếu được dùng Calci D hoặc Cacium triệu chứng giảm, sinh hoạt gần bình thường, nhưng nếu không uống thuốc đều bệnh nhân có các triệu chứng giống như trước khi nhập viện nhưng có khuynh hướng nặng hơn, những triệu chứng xuất hiện thường về chiều như, nói líu lợ, tê buồn chân tay, chân tay khó vận động, về ý thức, đôi lúc trong những cơn như vậy bệnh nhân thấy không còn mình nữa, không duy trì một cách bình thường được liên lạc với mọi người chung quanh. Một số lần thực sự bệnh nhân đã có cơn co giật toàn thể, tất nhiên thực ra đây là một cơn hạ calci máu nặng nề.

Bệnh nhân thường có kinh nghiệm để tránh cơn trở nặng, như phải nghỉ ngơi, ví dụ cơn xuất hiện lúc đang đi xe gắn máy phải ngưng vào hè và ngồi nghỉ một chốc phút sau đó có thể tiếp tục đi nhưng người rất mệt.

Về mặt trí tuệ bệnh nhân có những biểu hiện suy luận không mạch lạc như trước.

Triệu chứng về mắt là đáng chú ý hơn cả : giảm thị lực dần dần 6/1/1998, soi thấy thủy tinh thể đục, không thấy được đáy mắt. Vài tháng sau bệnh nhân phải mổ cườm và đến 22/2/2000 bệnh nhân mổ mắt thứ hai. Soi đáy mắt thấy có một nốt vôi nhỏ tại võng mạc.

Tóm tắt : bệnh nhân nam 32 tuổi.

Bệnh đã 5 năm, khởi đầu bằng các triệu chứng của suy tiến cận giáp kèm theo suy giảm trí tuệ, giảm thị lực do đục thủy tinh thể, có động với võng mạc

Có vôi hóa rải rác tại hạch nền và tiểu não.

Xét nghiệm về sinh hoá : Calci máu thường xuyên thấp 0,9 – 2,3 mEq/l

Phospho máu 50 – 77 mg/l cao hơn bình thường khá nhiều, Mg thấy vừa phải 1,01 – 1,27 mEq/l (1,4 – 2,4 mEq/l)

Điều trị : dùng Calci cải thiện tạm thời các triệu chứng nhưng bệnh không khỏi, bệnh ngày một tiến triển.

Bệnh nhân được chẩn đoán là bệnh Fahr

BÀN LUẬN

Chức năng tuyến cận giáp, trọng lượng tuyến khoảng 0,5 g, nằm sau tuyến giáp, hormon của tuyến cận giáp là Parathormon nó cùng với Thyrocalcitonin, một nội

tiết tố của tuyến giáp, hai hormon này duy trì tính hằng định nồng độ calci trong máu, Parathormon làm tăng calci huyết tương, trong khi đó Thyrocalcitonin có vai trò làm giảm calci huyết tương bằng cách tác dụng trực tiếp trên tổ chức xương, ức chế quá trình tiêu xương.

Điều hòa chuyển hóa calci –phospho còn có sự tham gia của ACTH, glucocorticoide, GH, Thyroxin, các androgen, oestrogen và vitamin D.

Ở thận hormon cận giáp ức chế sự tái hấp thu phospho tại ống lượn, do vậy khi suy cận giáp phospho được tái hấp thu nhiều làm tăng phospho huyết tương do giảm bài tiết phospho.

Nguyên nhân suy tuyến cận giáp có nhiều, như :

- Sau phẫu thuật tuyến giáp, sau điều trị ung thư tuyến giáp bằng một liều quá lớn iode phóng xạ.
- Sau cắt bỏ tuyến cận giáp.
- Suy chức năng cận giáp tạm thời sau sanh đẻ, ăn sữa bò có chứa nhiều phosphat.
- Một số trường hợp không rõ nguyên nhân, mang tính gia đình.
- Suy chức năng cận giáp giả (pseudohypoparathyroidism)

Giảm calci huyết tương gây nên triệu chứng tăng cường hưng phấn hệ thần kinh cơ gây nên hiện tượng co cứng cơ hay gọi là tetanie giống như các triệu chứng của bệnh trình bày trên, cận lâm sàng cũng vậy như giảm calci huyết tương, tăng phospho máu.

Vai trò của tuyến cận giáp trong bệnh căn của bệnh Fahr: một số tác giả cho rằng có suy tuyến cận giáp, nhưng một số khác dùng phương pháp chẩn đoán bằng đồng vị phóng xạ cho thấy chức năng tuyến cận giáp còn bình thường tuy calci máu giảm, phospho máu tăng, họ cho rằng nên xếp vào nhóm bệnh suy tuyến giáp giả, hoặc chưa rõ nguyên nhân, ngoài ra người ta còn thấy ferritin trong máu cao đây là vấn đề cần lưu ý.

Cơ thể bệnh học bệnh Fahr :

Là một bệnh rất hiếm, tại bệnh viện đa khoa Hungary trong tám năm, mổ 15.000 tử thi chỉ thấy được 4 trường hợp bệnh này.

Các báo cáo được đăng tải cũng rất ít về số bài và số lượng bệnh nhân/

Qua mổ tử thi và bằng phương pháp khác như hóa sinh. Qua kính hiển vi điện tử thấy được hiện tượng lắng đọng rất nhỏ các hỗn hợp glycoprotein, mucopolysaccharid muối calcium và sắt tại mạch máu và trong một số thân tế bào tại các hạch nền, tiểu não và chất trắng của hệ thần kinh trung ương.

Hình ảnh học :

Kể từ khi phương pháp chụp cắt lớp vi tính CT Scan ra đời người ta mới khám phá ra những hiện tượng vôi hóa của hệ thần kinh trung ương, trong đó có bệnh Fahr, có lẽ từ vôi hóa cần thêm là sắt hóa vì những lý lẽ đã nêu ở phần cơ thể bệnh học.

Về điều trị :

Điều trị triệu chứng tetanie bằng đưa calci vào qua đường uống dưới dạng chloride, gluconat, điều trị bằng các loại vitamin D nhất là vitamin D2 (calcipherol). Chế độ ăn thức ăn giàu calci và ít phospho.

KẾT LUẬN

Bệnh Fahr rất hiếm nhưng chúng ta cần biết, rất dễ nhầm với các bệnh suy giáp thường gặp, tiêu chuẩn chẩn đoán có thể dựa vào :

- Tuổi, thường đã trưởng thành hoặc trung niên.
- Có giảm calci huyết một cách trung bình hoặc nặng, tăng phospho huyết một cách thường xuyên, khác với các trường hợp giảm calci tạm thời như đã nêu trên. Dùng các hợp chất có chứa calci hoặc vitamin D chỉ cải thiện nhất thời, đến nay chưa có phương pháp điều trị dứt điểm.
- Những trường bệnh rõ thấy được hình ảnh tăng tín hiệu tại hạch nền, tiểu não và trong chất trắng của hai bán cầu đại não. Thương cân đối hai bên.
- Lâm sàng thường là những cơn tetanie, triệu chứng nặng hơn có thể có cơn co giật toàn thân. Các triệu chứng ngoại tháp không rõ ràng. Trí tuệ có sa sút dần ở những người mắc bệnh lâu.

TÀI LIỆU THAM KHẢO

KOBAYASHI.S, YAMADORI-I, MIKI-H, OHMORI-M. Idiopathic nonarteriosclerotic cerebral calcification (Fahr disease). Acta – Neuropathol- Berl 1987, 73(1) : 62 – 66

EL MAHRAOUI-A, BIROUK-N, ZAIM-A, SLASSI-I. Syndrome de Fahr et dysparathyroidie: 3 observations. Presse-Med. 1995 sept 30 , 24(28) : 1301 – 1304.

IWASZLIEWICZ-E , CZUBAK-M, MINKIEWICZ-G. A triple procedure for corneal degeneration with cataract in primary idiopathic hypoparathyroidism. Cklin –Oczna, 1995 Jul – sep, 97 (7-8) : 260 – 261.

BEALL-SS, PATTEN-BM, MALETTE-L, JANKOVICŔ. Abnormal systemic metabolism of iron, porphyrin, and calcium in Fahr's syndrome. Ann – Neurol. 1989 Oct, 26(4) : 569 – 575.

BEVERLY-L, HERSHEY, SCOTT-H FARO, ROBERT A KOENIGSBERG. Neuroimaging Texbook of clinical Neurology, Christopher G. Goetz Eric, J Papect : 406 – 409.

THÁI HỒNG QUANG. Bệnh nội tiết, Nhà XBYH Hà Nội 1997 trang 229 – 236.