

Болезнь Фара

Болезнь Фара

Идиопатическая кальцификация базальных ганглиев

Кальцификация базальных ганглиев

Семейный идиопатический двусторонний стрио-паллидо-дентатный кальциноз

- Редкое нейродегенеративное заболевание
- **Неатеросклеротическое обызвествление**
 - базальных ганглиев
 - зубчатых ядер мозжечка
 - Таламуса
 - КБП, субкортикального белого вещества
- Вследствие **отложения солей кальция** (+ железа?)
 - в стенки мелких артерий и артериол
 - в вещество головного мозга

Этиология точно не установлена

Идиопатическое заболевание -- Наследственная передача (ХС 14, 8, 2)

- Аутосомно-доминантная (чаще)
 - Аутосомно-рецессивная
 - Спорадические случаи (без семейного анамнеза)
- Нарушение фосфорно-кальциевого обмена



Причины церебральной кальцификации при других заболеваниях:
(не относятся к болезни Фара)

- В норме при старении (физиологическая кальцификация – чаще всего)
- Эндокринные (гипопаратиреоз, псевдогипопаратиреоз, гиперпаратиреоз)
- Нейродегенерация (Б Паркинсона, Альцгеймера, Паркинсонизм +)
- Инфекции (цистицеркоз, туберкулез, ЦМВ)
- Системные заболевания СТ
- Интоксикации (свинец, кобальт, метотрексат)
- Дефицит/избыток вит Д
- Лучевая терапия

Клиника

Чаще всего бессимптомно

1. Преобладают – двигательные нарушения

или Паркинсонизм – тремор, ригидность, гипокинезия (чаще после 40 лет)

или Гиперкинезы – хорей, атетоз, тремор, орофарингеальная дискинезия (чаще до 40 лет)

на первом месте – постуральные нарушения

2. На втором месте – нейропсихические расстройства

Снижение интеллекта, памяти, внимания, замедление мышления

Депрессия

Психозы

3. Мозжечковые расстройства (атаксия, нистагм)

4. Микросимптомы: нарушения речи, пирамидные нарушения, нарушения чувствительности, боль, эпилептические припадки, дизартрия, дисфагия

(если причины кальцификации вторичные, то будут симптомы этих заболеваний)

Типичные симптомы в дебюте

- Утомляемость
- Неуклюжесть движений, шаткость ходьбы
- Замедленность речи
- Ночные мышечные спазмы
- Недержание мочи
- Эпиприпадки (особенно при начале заболевания в раннем возрасте)

Диагностика

- Кровь: уровни кальция, фосфора, паратгормона
- Ликвор: бактерии, вирусы, паразиты
- Нейровизуализация (особенно КТ?) – наличие двусторонних симметричных гиперденсивных очагов (отложений кальция), особенно в области базальных ганглиев и зубчатых ядер мозжечка



Для дифф
диагностики

Диагностические критерии

[1] наличие **двусторонней кальцификации** базальных ядер, выявляемой при томографии, которая может сочетаться с кальцификацией других регионов;

[2] прогрессирующий неврологический синдром, главным образом в виде **расстройств движений**, сочетающийся с **нейропсихиатрическими нарушениями** или дебютирующий с них, типичное начало - на 4-м десятилетии жизни (хотя реже заболевание может развиваться и в детском возрасте);

[3] **отсутствие** биохимических нарушений и соматических симптомов, характерных для эндокринных, митохондриальных, метаболических и других системных заболеваний;

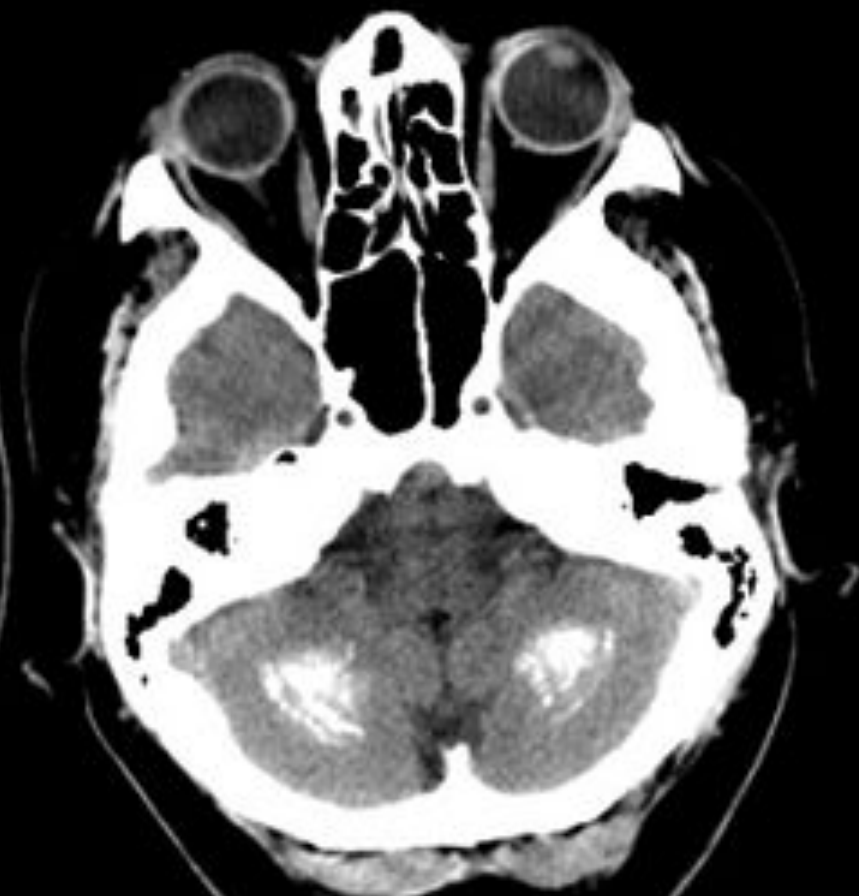
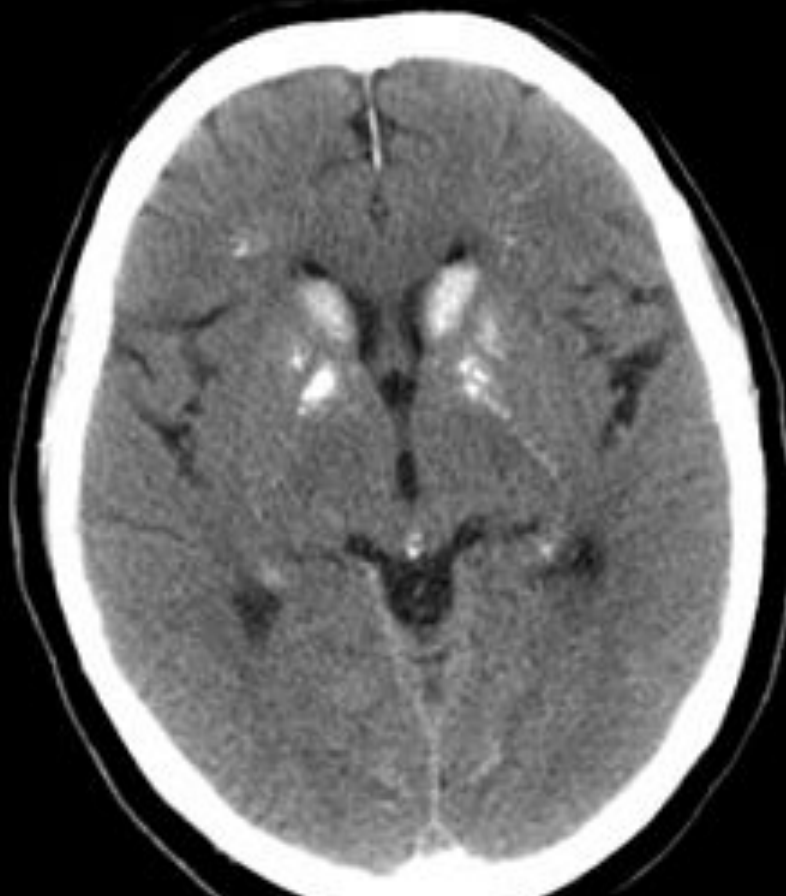
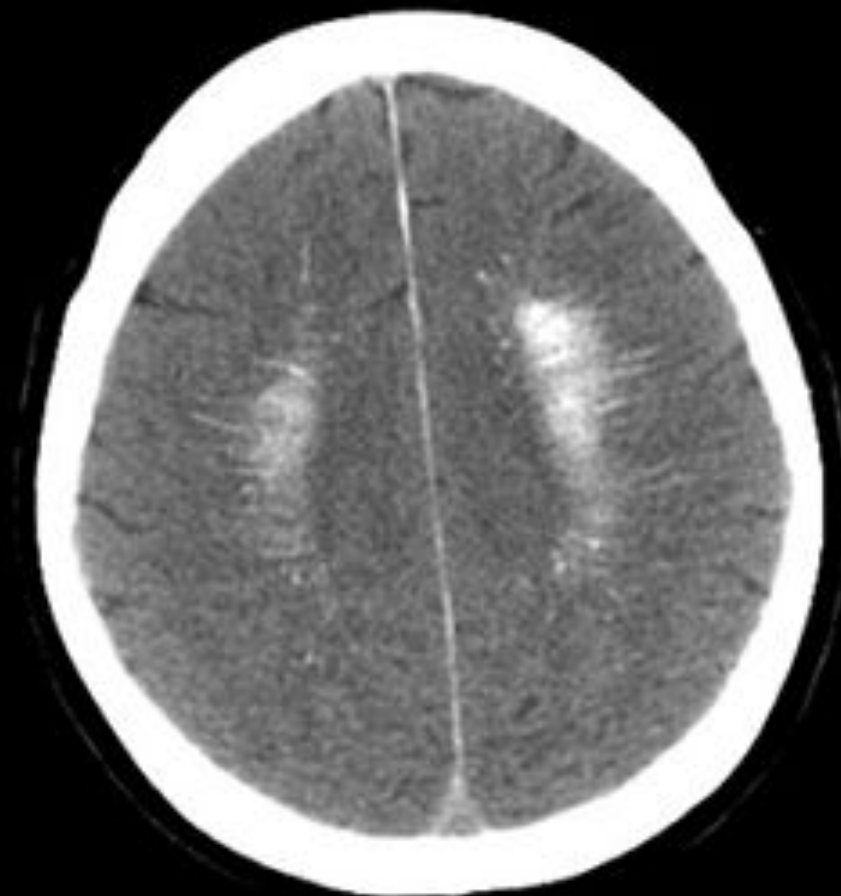
[4] **отсутствие** инфекционных, токсических и травматических воздействий в анамнезе;

[5] **семейный анамнез** с аутосомно-доминантным (чаще всего) типом наследования (встречаются и аутосомно-рецессивный тип и спорадические случаи заболевания)

Нейровизуализация

Болезнь Фара с симметричными двусторонними петрификатами в веществе головного мозга

источник: rentgenogram.ru



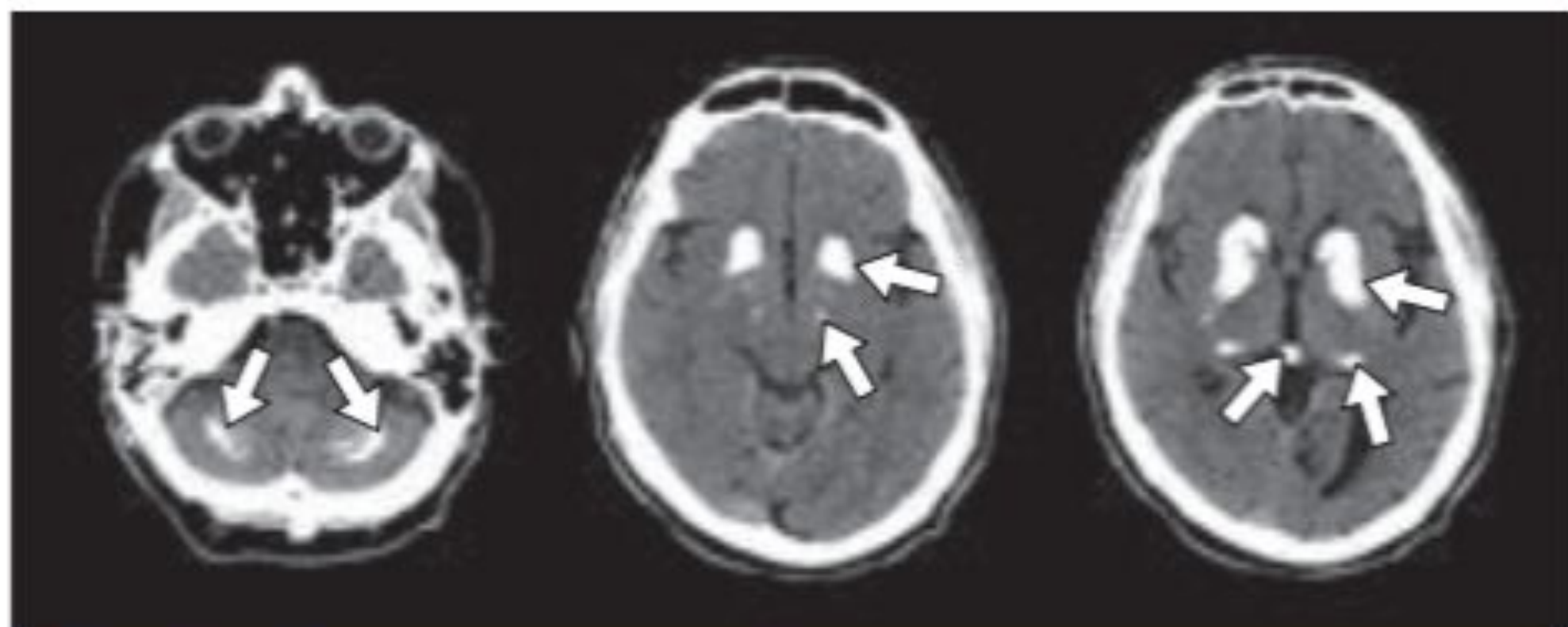


Рис. 1. КТ головного мозга. Минерализация в подкорковых структурах, зрительных буграх, зубчатых ядрах мозжечка, шишковидной железе и в черной субстанции. Стрелками указаны зоны повышенных значений плотности, соответствующие кальцинатам.

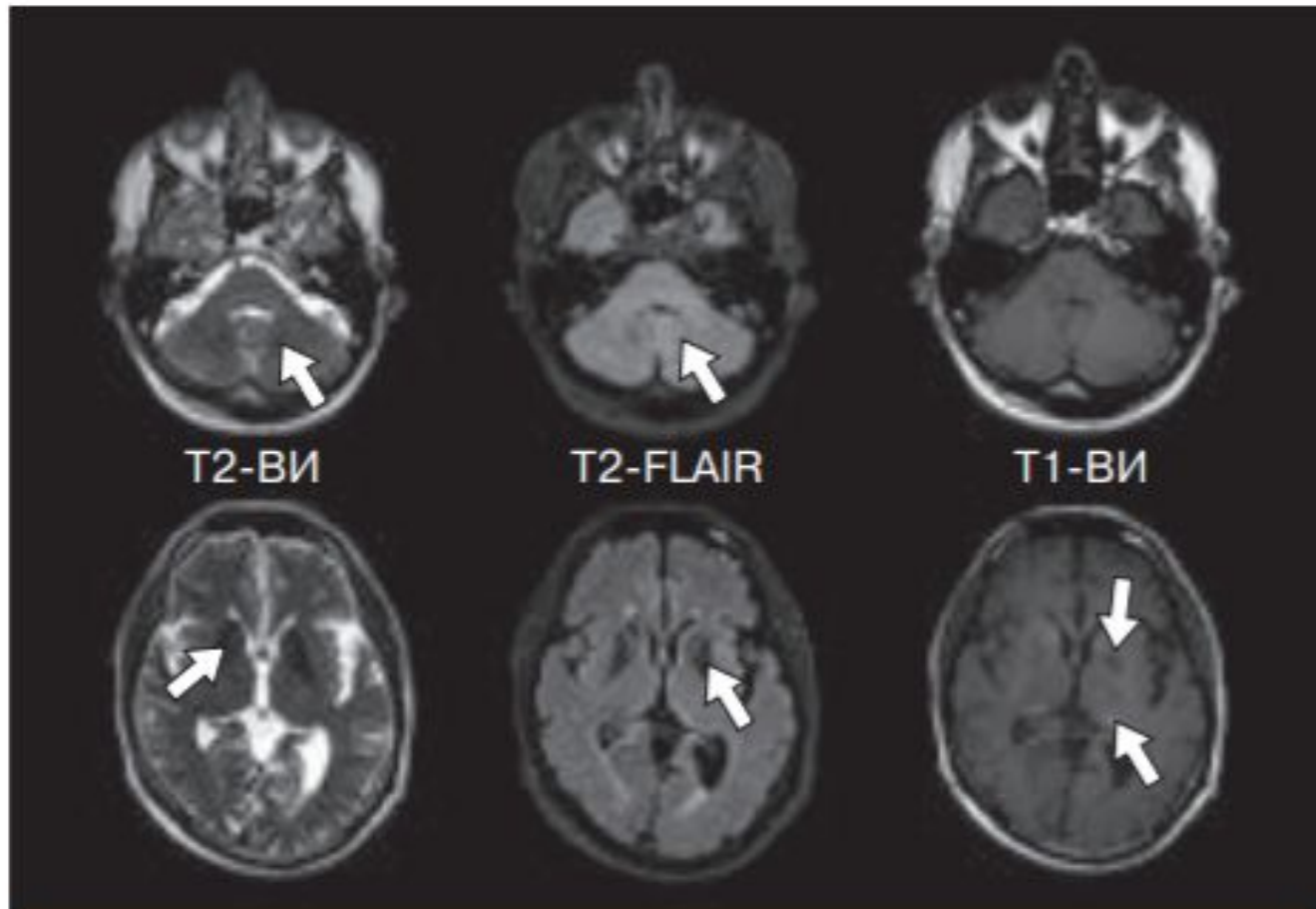
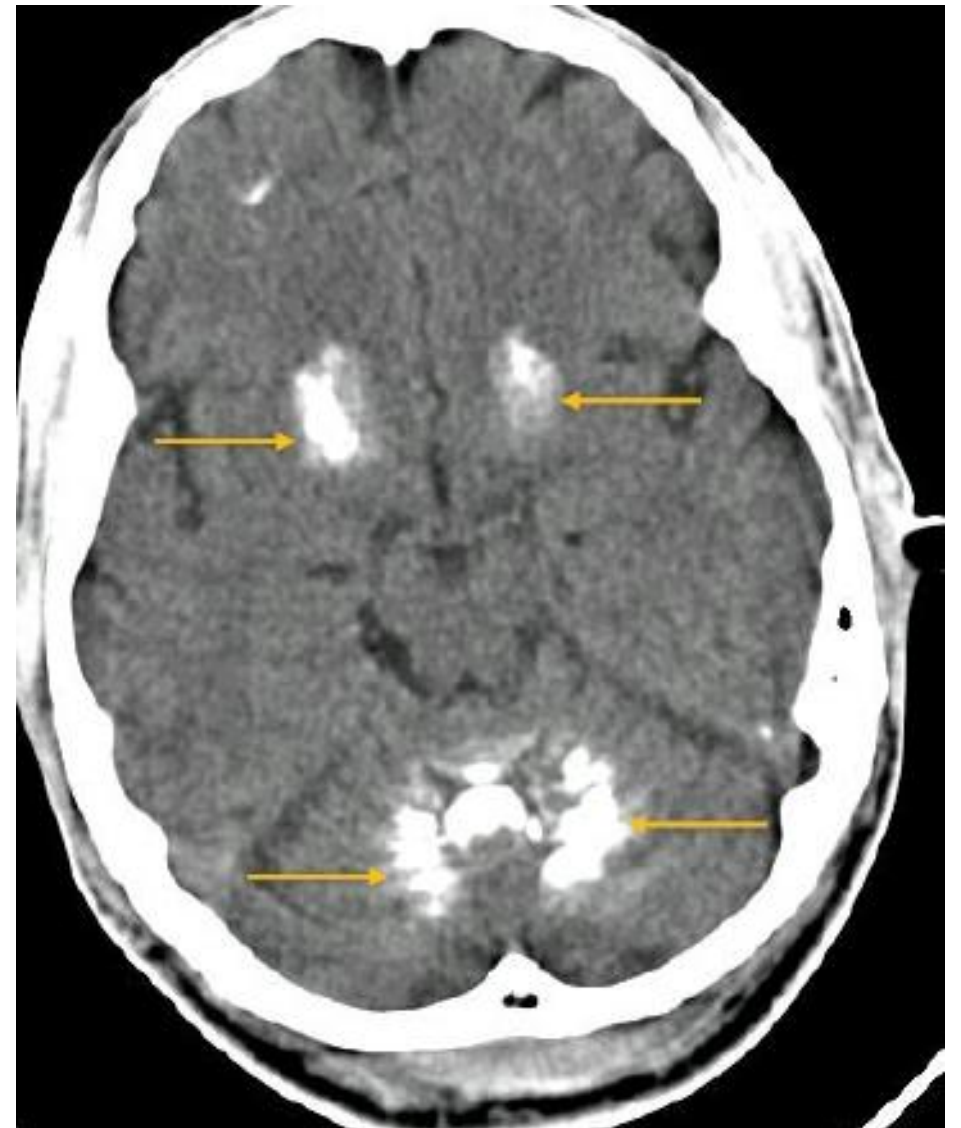


Рис. 2. МРТ головного мозга (3 Тл) в стандартных режимах исследования на уровне мозжечка (верхний ряд) и подкорковых структур (нижний ряд). Минерализация в подкорковых структурах, зрительных буграх и зубчатых ядрах мозжечка. Здесь и на рис. 3: стрелками указаны симметричные зоны с измененной интенсивностью МР-сигнала.



Лечение

- Специфического лечения нет
- Плохая реакция на противопаркинсонические препараты
- Симптоматическое лечение: БДЗ, антиконвульсанты, антидепрессанты, антиоксиданты (??)