

Гирявець М.В.¹, Пулик О.Р.¹, Блага О.С.¹, Агій В.І.²

Хвороба Фара: огляд літератури та клінічний випадок

¹Ужгородський національний університет,
м. Ужгород, Україна
²Медичиний центр «Діамед»,
м. Ужгород, Україна

Huryavets M.V.¹, Pulyk O.R.¹, Blaga O.S.¹, Agij V.I.²

Fahr's disease: literature review and clinical case

¹Uzhhorod National University,
Uzhhorod, Ukraine
²Medical centre "Diamed",
Uzhhorod, Ukraine

miroslava.giryavec@uzhnu.edu.ua, oleksandr.pulyk@uzhnu.edu.ua, olga.blaga@uzhnu.edu.ua, gorba25@gmail.com

Вступ

Хвороба Фара – це рідкісне нейродегенеративне захворювання, пов'язане з аномальною ідіопатичною кальцифікацією базальних гангліїв (ІКБГ) і зазвичай має аутосомно-домінантний тип успадкування. Аномальні кальцифіковані відкладення (що складаються з карбонату і фосфату кальцію) не обмежуються базальними гангліями, але також трапляються в деяких інших місцях, таких як таламус, гіпокамп, зубчасте ядро, кора головного мозку та підкіркова біла речовина мозочка [1–4].

Епідеміологія. Ідіопатична сімейна кальцифікація базальних гангліїв (хвороба Фара) належить до рідкісних захворювань і її поширення становить 1 випадок на 1 000 000 населення.

Етіологія хвороби Фара остаточно не встановлена. Хвороба Фара найчастіше успадковується за аутосомно-домінантним типом, але також може передаватися як аутосомно-рецесивна ознака або виникати спорадично. Деякі дослідження повідомляють про феномен антиципації при цій хворобі, тобто обтяження клінічних проявів захворювання з покоління до покоління в межах одного родоводу (більш рання маніфестація, швидке прогресування, поява більш важких симптомів) [5; 6]. Головним патогенетичним механізмом є порушення кальцій-фосфорного обміну внаслідок первинного (аутоімунного) або післяопераційного ендокринного аденоматозу щитовидної чи паращитовидної залози або внаслідок хронічного респіраторного алкалозу, що приводить до електролітних порушень (у вигляді гіперкальціємії, гіпонатріємії), і як наслідок приводить до гіпоксії головного мозку. Існує припущення про генетичні механізми порушення обміну кальцію при хворобі Фара [7].

Спорадичні випадки звапніння мозкових структур виявляють у хворих гіпопаратиреозом, у дітей з хворобою Дауна, лейкоенцефалітами. Випадки кальцифікації підкіркових структур описані в пацієнтів, які перенесли краснуху, у хворих на СНІД [8].

При хворобі Фара кальцифікація зустрічається в усіх ділянках мозку, але переважає в області

базальних гангліїв. Вважається, що аномальне відкладення кальцію спричинене або аномальним метаболізмом кальцію в мозку, або метастатичним відкладенням через локально змінений гематоенцефалічний бар'єр. Порушений транспорт заліза та утворення вільних радикалів спричиняють пошкодження тканин, що ініціює кальцифікацію навколо вогнища, що складається з мукополісахаридів та споріднених речовин. Відкладення кальцію починається всередині стінки судини та периваскулярного простору і повільно поширюється на весь нейрон. Прогресуюча кальцифікація стискає сусідні судини, зменшуючи кровообіг і, отже, підтримуючи вадове коло зниження кровотоку, пошкодження тканин і відкладення мінералів [4; 7].

Також повідомлялося про високі рівні міді, цинку, магнію, заліза та змінений метаболізм глюкози в базальних гангліях. У деяких випадках було виявлено підвищення рівня ЦНС-специфічного пептиду, гомокарнозину та низькі рівні гістидину [9].

Клінічна картина захворювання різноманітна і не корелює з морфологічними даними. Хвороба Фара часто протікає безсимптомно. За даними ряду авторів, прижиттєво ця хвороба виявляється лише в 1-2 % випадків. У літературі описаний широкий клінічний спектр ІКБГ через декілька причин. По-перше, більшість даних отримано з повідомлень про окремі випадки цього рідкісного захворювання. По-друге, існує помітна неоднорідність клінічних проявів генетично доведених випадків ІКБГ. Навіть в одній родині люди мають різні клінічні прояви або можуть бути безсимптомними, незважаючи на кальцифікацію мозку, яку можна побачити на візуалізації мозку [10].

Неврологічними симптомами є різного роду екстрапірамідні розлади (ригідність, тремор, гіперкінези), минулі або стійкі пірамідні знаки, епілептичні напади, деменція. До найбільш поширених проявів хвороби Фара належать рухові порушення, у 57 % випадків представлені паркінсонізмом, в інших випадках спостерігаються гіперкінези (хорея у 19 %, тремор у 8 %, дистонія у 8 %, атетоз у 5 %, орофасціальна дискінезія у 3 %) [11–19].

Когнітивні розлади є другим за поширеністю синдромом, за ним слідують мозочкові симптоми і порушення мови. Нервово-психічні розлади варіюють від легких труднощів із концентрацією та пам'яттю до змін особистості чи поведінки до психозу та деменції [11; 20].

Інші неврологічні мікросимптоми включають пірамідні порушення, психіатричні розлади, порушення ходи і чутливості, а також біль. Захворювання вражає людей будь-якого віку, але найчастіше осіб молодого та середнього віку (20-30 років). Умовно виділяють три групи хворих: осіб молодого віку з ознаками церебрального кальцинозу, пацієнтів з гіпопаратиреозом і літніх хворих з відносно невираженою кальцифікацією.

Діагностика і лікування. Діагноз підтверджується при допомозі нейровізуалізаційних методів після виключення порушень обміну кальцію та вад розвитку. При проведенні комп'ютерної томографії або магнітно-резонансної томографії у пацієнтів з хворобою Фара в головному мозку спостерігаються множинні масивні симетричні вогнища звапнення підкіркових гангліїв (частіше білої кулі) і коліна внутрішньої капсули (рентгенологічний синдром Фара) [21–27].

На сьогоднішній день не існує остаточної терапії хвороби Фара, як і інших нейродегенеративних розладів, лікування зосереджене, насамперед, на полегшенні симптомів [4; 28; 29].

Мета дослідження – описати клінічний випадок рідкісного захворювання – хворобу Фара та провести аналіз літературних даних стосовно цієї патології.

Об'єкт і методи дослідження

У даній статті описано клінічний випадок та проаналізовано літературу, що описує дану патологію. Дослідження проводилось на базі МЦ «Діамед». Хворій проведено загальноклінічне обстеження, нейровізуалізаційне обстеження, нейропсихологічне обстеження з використанням батареї тестів для оцінки когнітивних функцій, Госпітальної шкали тривоги і депресії, функціональне обстеження з використанням шкали оцінки м'язової сили, модифікованої шкали спастичності Ашворта.

Результати дослідження та їх обговорення

Клінічний випадок: пацієнтка М., 1949 р.н. скаржиться на дратівливість, зниження уваги, поганий сон. Вважає себе хворою декілька місяців. Погіршення відмічає протягом декількох тижнів.

В анамнезі: виразка шлунку (2015 р.), вірусний гепатит А, туберкульоз легень (1967 р.) Алергії на медикаменти не було. Оперативне втручання (1996 р.): тотальна струмектомія. Приймає замісну терапію: L-тироксин 100 мг х 2р/тиждень. Хворіє на гіпертонічну хворобу, регулярно приймає гіпотензивні препарати.

При неврологічному огляді: з боку ЧМН без особливостей. Сухожилльні та періостальні рефлексії

низькі, симетричні, позитивний симптом Марінеску-Радовічі двобічно, брадикінезія. М'язова сила в кінцівках 5 балів. М'язовий тонус не порушений. В позі Ромберга атаксії нема, ПНП виконує задовільно.

При оцінці когнітивної сфери було отримано такі результати: за шкалою MMSE – 28, балів, шкалою FAB – 176, тест малювання годинника – 96, таблиці Шульте – 69 с, тест 10 слів – 6 слів.

При виконанні КТ голови було виявлено: Субтензоріально IV шлуночок не розширений, не деформований. Мосто-мозочковий кут без особливостей. Візуалізується субтотальне звапнення зубчастих ядер мозочка (рис. 1, 2). Супратенторіально серединні структури не зміщені. Диференціація сірої та білої речовини задовільна. Візуалізується асиметричне звапнення базальних гангліїв та підкіркової білої речовини. На рівні правої скроневої частки візуалізується тотально звапнена менингіома, розміром 51,5 × 30 × 32 мм (рис. 3, 4). Бокові шлуночки симетричні, не розширені. Конвексимальні підпаутинні простори не розширені, вільні. Змін травматичного та деструктивного характеру зі сторони кісток мозкового та лицевого черепа не виявлено.



Рис. 1. Візуалізовано субтотальне звапнення зубчастих ядер мозочка



Рис. 2. Візуалізовано субтотальне звапнення зубчастих ядер мозочка

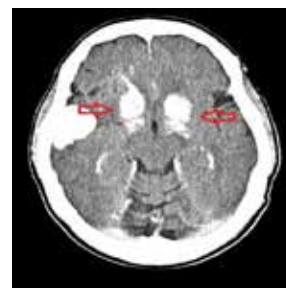


Рис. 3. Візуалізовано субтотальне звапнення голівок ядер хвостатого ядра, більше виражене зліва

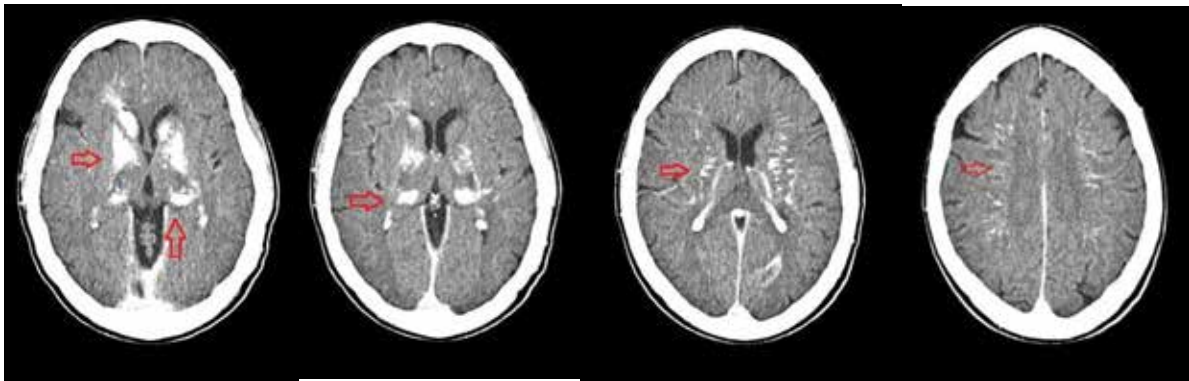


Рис. 4. Субтотальне звапнення сочевицеподібних ядер, медіальних відділів таламусів, заднього коліна внутрішньої капсули білатерально та підкіркової білої речовини

При лабораторному дослідженні: паратгормон – 5,1 пг/мл (при нормі для жінок, старших 71-го року – 4,7 – 117 пг/мл), кальцій загальний – 2,9 ммоль/л (норма – 1,05–1,3 ммоль/л).

На основі скарг, анамнезу, огляду, даних додаткових методів обстеження у хворої має місце діагноз: Хвороба Фара з легким когнітивним зниженням, неврологічною мікросимптоматикою.

Перспективи подальших досліджень пов'язані з необхідністю проведення подальшого пошуку діагностичних та лікувальних можливостей при даному захворюванні.

Висновки

Таким чином, хвороба Фара – рідкісне нейродегенеративне захворювання, що характеризується накопиченням кальцію та заліза в різних ділянках головного мозку. Етіологію хвороби Фара вивчено недостатньо. В основі патогенезу лежить порушення обміну речовин, зокрема фосфорно-кальцієвого метаболізму. Головним методом діагностики, що дозволяє виявити вогнища кальцинозу в мозковій тканині, є комп'ютерна томографія головного мозку. Пацієнтам необхідно проводити заходи з покращання обміну кальцію і фосфору для запобігання подальшому утворенню кальцинатів у мозковій тканині.

Література

1. Manyam BV, Walters AS, Narla KR: Bilateral striopallidodentate calcinosis: clinical characteristics of patients seen in a registry. *Movement disorders: official journal of the Movement Disorder Society*. 2001;16(2):258–264. DOI: 10.1002/mds.1049.
2. Ellie E, Julien J, Ferrer X: Familial idiopathic striopallidodentate calcifications. *Neurology*. 1989;39(3):381–385. DOI: 10.1212/WNL.39.3.381.
3. Ahad MA, Bala C, Karim S: Fahr's syndrome. *Bangladesh Medical Journal Khulna*. 2013;45(1–2):33–35.
4. Fnu Amisha; Sunil Munakomi. Fahr Syndrome. URL: <https://www.ncbi.nlm.nih.gov/books/NBK560857/#>.
5. Maeda K, Idehara R, Nakamura H, Hirai A. Anticipation of familial idiopathic basal ganglia calcification? *Intern Med*. 2012;51(8):987.
6. Chen W-J, Yao X-P, Zhang Q-J, et al. Novel SLC20A2 mutations identified in southern Chinese patients with idiopathic basal ganglia calcification. *Gene*. 2013;529:159–162.
7. Geschwind DH, Loginov M, Stern JM. Identification of a locus on chromosome 14q for idiopathic basal ganglia calcification (Fahr disease). *Am J Hum Genet*. 1999 Sep;65(3):764–72.
8. Kaboré M., Konaté I., Cissoko Y. et al. Neuropsychic Disorders Unmasking the Coexistence of Fahr Syndrome and Neuromeningeal Cryptococcosis. *Case Reports in Clinical Medicine*, 2020;9:329–334. DOI: 10.4236/crcm.2020.911046.
9. Manyam BV, Bhatt MH, Moore WD, et al. Bilateral striopallidodentate calcinosis: Cerebrospinal fluid, imaging and electrophysiological studies. *Ann Neurol*. 1992;31:379–84.
10. Xin You Tai, Amit Batla. Fahr's disease: current perspectives. *Orphan Drugs: Research and Reviews*. 2015;5:43–49.
11. Saleem, S., Aslam, H.M., Anwar, M. et al. Fahr's syndrome: literature review of current evidence. *Orphanet J Rare Dis*. 2013;8:156. DOI: <https://doi.org/10.1186/1750-1172-8-156>.
12. Larsen TA, Dunn HG, Jan JE, Calne DB. Dystonia and calcification of the basal ganglia. *Neurology*. 1985 Apr;35(4):533–7.
13. Arias MJ, González MT, Escorial MC, Marañón CA: Intracranial calcifications in the differential diagnosis of epileptic disease]. *Rev Clin Esp*. 1991;189(9):425.
14. Arranz PM, Ergueta MP, González SE, Marañón CA: Fahr's disease and hypocalcemic syndromes. Presentation of a clinical case. *Anales de medicina interna*. Madrid, Spain, 1992:1992–495.
15. Lauterbach EC, Spears TE, Prewett MJ, Price ST, Jackson JG, Kirsh AD: Neuropsychiatric disorders, myoclonus, and dystonia in calcification of basal ganglia pathways. *Biol Psychiatry*. 1994;35(5):345–351.
16. Trenkwalder C, Schwarz J, Gebhard J, Ruland D, Trenkwalder P, Hense HW, Oertel WH: Starnberg trial on epidemiology of Parkinsonism and hypertension in the elderly. Prevalence of Parkinson's disease and related disorders assessed by a door-to-door survey of inhabitants older than 65 years. *Arch Neurol*. 1995;52(10):1017–1022.
17. el Maghraoui A, Birouk N, Zaim A, Slassi I, Yahyaoui M, Chkili T: Fahr syndrome and dysparathyroidism. 3 cases. *Presse Medicale Paris, France*: 1983. 1995;24(28):1301–1304.

18. Manyam BV, Bhatt MH, Moore WD, Devleschoward AB, Anderson DR, Calne DB: Bilateral striopallidodentate calcinosis: cerebrospinal fluid, imaging, and electrophysiological studies. *Ann Neurol.* 1992;31(4):379–384. DOI: 10.1002/ana.410310406.
19. Abubakar SA, Saidu S: Idiopathic bilateral strio-pallido-dentate calcinosis (Fahr's disease): a case report and review of the literature. *Ann Afr Med.* 2012;11(4):234–237. DOI: 10.4103/1596-3519.102855.
20. Benke T, Karner E, Seppi K, Delazer M, Marksteiner J, Donnemiller E: Subacute dementia and imaging correlates in a case of Fahr's disease. *J Neurol Neurosurg Psychiatry.* 2004;75(8):1163–1165. DOI: 10.1136/jnnp.2003.019547.
21. Koller WC, Cochran JW, Klawans HL: Calcification of the basal ganglia: computerized tomography and clinical correlation. *Neurology.* 1979;29(3):328–333. DOI: 10.1212/WNL.29.3.328.
22. Avrahami E, Cohn DF, Feibel M, Tadmor R: MRI demonstration and CT correlation of the brain in patients with idiopathic intracerebral calcification. *J Neurol.* 1994;241(6):381–384. DOI: 10.1007/BF02033355.
23. Kazis A: Contribution of CT scan to the diagnosis of Fahr's syndrome. *Acta Neurol Scand.* 1985;71(3):206–211.
24. Kozic D, Todorovic-Djilas L, Semnic R, et al. MR imaging – an unreliable and potentially misleading diagnostic modality in patients with intracerebral calcium depositions. Case report. *Neuro Endocrinol Lett.* 2009;30:553–57.
25. Sahin N, Solak A, Genc B, Kulu U. Fahr disease: Use of susceptibility-weighted imaging for diagnostic dilemma with magnetic resonance imaging. *Quant Imaging Med Surg.* 2015;5(4):628–32.
26. Ellie E, Julien J, Ferrer X. Familial idiopathic striopallidodentate calcifications. *Neurology.* 1989 Mar;39(3):381–5.
27. Valdés Hernández Mdel C, Maconick LC, Tan EM, Wardlaw JM. Identification of mineral deposits in the brain on radiological images: a systematic review. *Eur Radiol.* 2012;22(11):2371–2381. DOI: 10.1007/s00330-012-2494-2. NovEpub 2012 Jun 12. PMID: 22688125.
28. Loeb JA. Functional improvement in a patient with cerebral calcinosis using a bisphosphonate. *Mov Disord.* 1998;13:345–349.
29. Lauterbach EC: *Psychiatric Management in Neurological Disease.* American psychiatric press; 2005. URL: <http://books.google.com.pk/books?id=sE1qLE751XcC>.

References

1. Manyam BV, Walters AS, Narla KR: Bilateral striopallidodentate calcinosis: clinical characteristics of patients seen in a registry. *Movement disorders: official journal of the Movement Disorder Society.* 2001;16(2):258–264. DOI: 10.1002/mds.1049.
2. Ellie E, Julien J, Ferrer X: Familial idiopathic striopallidodentate calcifications. *Neurology.* 1989;39(3):381–385. DOI: 10.1212/WNL.39.3.381.
3. Ahad MA, Bala C, Karim S: Fahr's syndrome. *Bangladesh Medical Journal Khulna.* 2013;45(1–2):33–35.
4. Fnu Amisha; Sunil Munakomi. Fahr Syndrome. <https://www.ncbi.nlm.nih.gov/books/NBK560857/#>
5. Maeda K, Idehara R, Nakamura H, Hirai A. Anticipation of familial idiopathic basal ganglia calcification? *Intern Med.* 2012;51(8):987.
6. Chen W-J, Yao X-P, Zhang Q-J, et al. Novel SLC20A2 mutations identified in southern Chinese patients with idiopathic basal ganglia calcification. *Gene.* 2013;529:159–162.
7. Geschwind DH, Loginov M, Stern JM. Identification of a locus on chromosome 14q for idiopathic basal ganglia calcification (Fahr disease). *Am J Hum Genet.* 1999 Sep;65(3):764–72.
8. Kaboré, M., Konaté, I., Cissoko, Y. et al. Neuropsychic Disorders Unmasking the Coexistence of Fahr Syndrome and Neuroinfectious Cryptococcosis. *Case Reports in Clinical Medicine,* 2020;9:329–334. DOI: 10.4236/crcm.2020.911046.
9. Manyam BV, Bhatt MH, Moore WD, et al. Bilateral striopallidodentate calcinosis: Cerebrospinal fluid, imaging and electrophysiological studies. *Ann Neurol.* 1992;31:379–84.
10. Xin You Tai, Amit Batla. Fahr's disease: current perspectives. *Orphan Drugs: Research and Reviews,* 2015;5:43–49.
11. Saleem, S., Aslam, H.M., Anwar, M. et al. Fahr's syndrome: literature review of current evidence. *Orphanet J Rare Dis.* 2013; 8;156. DOI: <https://doi.org/10.1186/1750-1172-8-156>.
12. Larsen TA, Dunn HG, Jan JE, Calne DB. Dystonia and calcification of the basal ganglia. *Neurology.* 1985 Apr;35(4):533–7.
13. Arias MJ, González MT, Escorial MC, Marañón CA: Intracranial calcifications in the differential diagnosis of epileptic disease]. *Rev Clin Esp.* 1991;189(9):425.
14. Arranz PM, Ergueta MP, González SE, Marañón CA: Fahr's disease and hypocalcemic syndromes. Presentation of a clinical case. *Anales de medicina interna.* Madrid, Spain. 1992:1992–495.
15. Lauterbach EC, Spears TE, Prewett MJ, Price ST, Jackson JG, Kirsh AD: Neuropsychiatric disorders, myoclonus, and dystonia in calcification of basal ganglia pathways. *Biol Psychiatry.* 1994;35(5):345–351.
16. Trenkwalder C, Schwarz J, Gebhard J, Ruland D, Trenkwalder P, Hense HW, Oertel WH: Starnberg trial on epidemiology of Parkinsonism and hypertension in the elderly. Prevalence of Parkinson's disease and related disorders assessed by a door-to-door survey of inhabitants older than 65 years. *Arch Neurol.* 1995;52(10):1017–1022.
17. el Maghraoui A, Birouk N, Zaim A, Slassi I, Yahyaoui M, Chkili T: Fahr syndrome and dysparathyroidism. 3 cases. *Presse Medicale Paris, France:* 1983. 1995;24(28):1301–1304.
18. Manyam BV, Bhatt MH, Moore WD, Devleschoward AB, Anderson DR, Calne DB: Bilateral striopallidodentate calcinosis: cerebrospinal fluid, imaging, and electrophysiological studies. *Ann Neurol.* 1992;31(4):379–384. DOI: 10.1002/ana.410310406.
19. Abubakar SA, Saidu S: Idiopathic bilateral strio-pallido-dentate calcinosis (Fahr's disease): a case report and review of the literature. *Ann Afr Med.* 2012;11(4):234–237. DOI: 10.4103/1596-3519.102855.
20. Benke T, Karner E, Seppi K, Delazer M, Marksteiner J, Donnemiller E: Subacute dementia and imaging correlates in a case of Fahr's disease. *J Neurol Neurosurg Psychiatry.* 2004;75(8):1163–1165. DOI: 10.1136/jnnp.2003.019547.
21. Koller WC, Cochran JW, Klawans HL: Calcification of the basal ganglia: computerized tomography and clinical correlation. *Neurology.* 1979;29(3):328–333. DOI: 10.1212/WNL.29.3.328.

22. Avrahami E, Cohn DF, Feibel M, Tadmor R: MRI demonstration and CT correlation of the brain in patients with idiopathic intracerebral calcification. *J Neurol.* 1994;241(6):381–384. DOI: 10.1007/BF02033355.
23. Kazis A: Contribution of CT scan to the diagnosis of Fahr's syndrome. *Acta Neurol Scand.* 1985;71(3):206–211.
24. Kozic D, Todorovic-Djilas L, Semnic R, et al. MR imaging – an unreliable and potentially misleading diagnostic modality in patients with intracerebral calcium depositions. *Case report. Neuro Endocrinol Lett.* 2009;30:553–57.
25. Sahin N, Solak A, Genc B, Kulu U. Fahr disease: Use of susceptibility-weighted imaging for diagnostic dilemma with magnetic resonance imaging. *Quant Imaging Med Surg.* 2015;5(4):628–32.
26. Ellie E, Julien J, Ferrer X. Familial idiopathic striopallidodentate calcifications. *Neurology.* 1989 Mar;39(3):381–5.
27. Valdés Hernández Mdel C, Maconick LC, Tan EM, Wardlaw JM. Identification of mineral deposits in the brain on radiological images: a systematic review. *Eur Radiol.* 2012;22 (11):2371–2381. DOI: 10.1007/s00330-012-2494-2. NovEpub 2012 Jun 12. PMID: 22688125.
28. Loeb JA. Functional improvement in a patient with cerebral calcinosis using a bisphosphonate. *Mov Disord.* 1998;13:345–349.
29. Lauterbach EC: *Psychiatric Management in Neurological Disease.* American psychiatric press; 2005. <http://books.google.com.pk/books?id=sE1qLE751XcC>.

Мета наукового дослідження – описати клінічний випадок рідкісного захворювання – хворобу Фара та провести аналіз літературних даних стосовно цієї патології.

Матеріали та методи дослідження. У даній статті описано клінічний випадок та проаналізовано літературу, що описує дану патологію. Дослідження проводилось на базі МЦ «Діамед». Хворій проведено загальноклінічне обстеження, нейровізуалізаційне обстеження, нейропсихологічне обстеження з використанням батареї тестів для оцінки когнітивних функцій, Госпітальної шкали тривоги і депресії, функціональне обстеження з використанням шкали оцінки м'язової сили, модифікованої шкали спастичності Ашворта.

Аналіз літературних даних охоплює статті за період з 1971 по 2023 р. з таких джерел, як MEDLINE/PubMed, ScienceDirect, Wiley Online Library та Scopus. Пошукові запити включали різноманітні терміни та їх комбінації: «хвороба Фара», «порушення кальцій-фосфорного обміну», «кальцифікація базальних гангліїв», «лікування кальцифікації». В аналіз включали огляди літератури, “case-based reviews” та описи клінічних випадків. Відібрано 45 джерел із задокументованими випадками кальцифікації, з яких у статті проаналізовано 29, що опубліковані англійською мовою.

Результати дослідження: опис клінічного випадку.

Висновки. За результатами дослідження встановлено, що хвороба Фара – рідкісне нейродегенеративне захворювання, що характеризується накопиченням кальцію та заліза в різних ділянках головного мозку. Етіологію хвороби Фара вивчено недостатньо. В основі патогенезу лежить порушення обміну речовин, зокрема фосфорно-кальцієвого метаболізму. Головним методом діагностики, що дозволяє виявити вогнища кальцинозу в мозковій тканині, є комп'ютерна томографія головного мозку. Пацієнтам необхідно проводити заходи з покращання обміну кальцію і фосфору для запобігання подальшому утворенню кальцинатів у мозковій тканині.

Ключові слова: хвороба Фара, порушення кальцій-фосфорного обміну.

Aim is to describe a clinical case of a rare disease – Fahr's disease and to conduct an analysis of literature data related to this pathology.

Materials and methods. This article describes a clinical case and analyzes the literature describing this pathology. The research was conducted on the basis of the Diamed MC. The patient underwent a general clinical examination, a neuroimaging examination, a neuropsychological examination using a battery of tests for the assessment of cognitive functions, the Hospital Anxiety and Depression Scale, a functional examination using a scale for assessing muscle strength, and a modified Ashworth spasticity scale.

The literature review covers articles from 1971 to 2023 from sources such as MEDLINE/PubMed, ScienceDirect, Wiley Online Library, and Scopus. Search queries included various terms and their combinations: 'Fahr's disease', 'disorder of calcium-phosphorus metabolism', 'basal ganglia calcification', 'treatment of calcification'. The analysis included literature reviews, 'case-based reviews' and descriptions of clinical cases. 45 sources with documented cases of calcification were selected, of which 29 published in English are analyzed in the article.

Results: description of a clinical case.

Conclusions. Based on the results of the study, it was established that Fahr's disease is a rare neurodegenerative disease characterized by the accumulation of calcium and iron in various parts of the brain. The etiology of Fahr's disease has not been studied enough. The basis of the pathogenesis is a violation of metabolism, in particular, phosphorus-calcium metabolism. Computer tomography of the brain is the main diagnostic method that allows detecting foci of calcinosis in the brain tissue. Patients need to take measures to improve calcium and phosphorus metabolism to prevent further formation of calcifications in the brain tissue.

Key words: Fahr's disease, disturbance of calcium-phosphorus metabolism.

Конфлікт інтересів: відсутній.

Conflict of interest: absent.

Відомості про авторів

Гирявець Мирослава Василівна – кандидат медичних наук, доцент кафедри нейрореабілітації з курсами медичної психології, пульмонології та фтизіатрії факультету післядипломної освіти та доуніверситетської підготовки Ужгородського національного університету; пл. Народна, 3, м. Ужгород, Україна, 88000.

miroslava.giryavec@uzhnu.edu.ua, ORCID ID 0000-0001-8419-0590

Пулик Олександр Романович – доктор медичних наук, професор, завідувач кафедри нейрореабілітації з курсами медичної психології, пульмонології та фтизіатрії факультету післядипломної освіти та доуніверситетської підготовки Ужгородського національного університету; пл. Народна, 3, м. Ужгород, Україна, 88000.

oleksandr.pulyk@uzhnu.edu.ua, ORCID ID 0000-0002-8717-047X

Блага Ольга Сергіївна – старший викладач кафедри нейрореабілітації з курсами медичної психології, пульмонології та фтизіатрії факультету післядипломної освіти та доуніверситетської підготовки Ужгородського національного університету; пл. Народна, 3, м. Ужгород, Україна, 88000.

olga.blaga@uzhnu.edu.ua, ORCID ID 0000-0002-5627-1403

Агій Владислава Іванівна – кандидат медичних наук, завідувачка радіологічного відділення Медичного центру «Діамед»; вул. Швабська, 43, м. Ужгород, Україна, 88000.

gorba25@gmail.com, ORCID ID 0000-0003-0677-7278