

TINJAUAN ASPEK RADIOLOGIS FAHR'S DISEASE

Jimmy Indarto Gunawan¹, Rizaldy Taslim Pinzon²

¹Program Studi Pendidikan Dokter, FK Universitas Kristen Duta Wacana, Yogyakarta, Indonesia

²Departemen Neurologi, FK Universitas Kristen Duta Wacana, Yogyakarta, Indonesia

Diterima 20 Mei 2018

Disetujui 29 April 2019

Publikasi 27 Mei 2019

Korespondensi: jimmysb@yahoo.com

Cara merujuk artikel ini: Gunawan (et al). 2019.

Tinjauan Aspek Radiologis Fahr's Disease. Callosum Neurology Journal 2(2): 46-48. DOI:

<https://doi.org/10.29342/cnj.v2i2.19>

ABSTRAK

Latar Belakang: *Fahr's disease* merupakan penyakit langka saat deposit kalsium abnormal berada di area otak yang mengontrol pergerakan.

Kasus: Wanita 54 tahun datang ke mengeluh badan lemah, sulit menelan, demam, dan sulit berbicara. Pasien memiliki riwayat diabetes melitus, hipertensi dan stroke. Pemeriksaan fisik menunjukkan tekanan darah tinggi dan tonus otot meningkat. Pemeriksaan laboratorium menunjukkan kondisi hiperglikemia. Pemeriksaan *computed tomography (CT)-scan* pasien menunjukkan gambaran kalsifikasi di ganglia basalis dan kedua hemisfer serebelum.

Diskusi: *Fahr's disease* merupakan penyakit yang memiliki satu atau lebih gejala gangguan neurologis,

kognitif, dan psikiatri secara progresif atau dengan adanya kombinasi dari kalsifikasi ganglia basalis yang simetris. Pasien pada kasus ini tergolong sebagai *Fahr's disease* idiopatik. Penyakit ini bersifat progresif dan memerlukan CT-scan serial untuk mengevaluasi keberhasilan pengobatan. Saat ini belum ada terapi definitif *Fahr's disease*, dan terapi masih simptomatik.

Simpulan: Penemuan kasus *Fahr's disease* memerlukan pemeriksaan yang runtut dan evaluasi CT-scan berkala sembari mencari faktor risiko pasien.

Kata kunci: *Fahr's disease*, CT scan, gambaran radiologis, pencitraan

ABSTRACT

Background: *Fahr's disease* is a rare disease characterized as an abnormal calcium deposit in the area of the brain that controls movement.

Case: A 54 years old woman with history of diabetes, hypertension, and stroke came to ER with a state of weakness, fever, and difficulty in swallowing and speaking. High blood pressure and increased muscle tone were found in physical examination. Laboratory assessment obtained hyperglycemia. Multiple calcification on basal ganglia and on both cerebellum lobes were found in CT scan.

Discussion: *Fahr's disease* is a disease that has one or more of neurological, cognitive and

psychiatric symptoms or the presence of combination of symmetric basal ganglia calcification. The patient's illness is classified as an idiopathic *Fahr's disease*. It is a progressive disease that needed routine CT-scan for the evidence of successful therapy. There isn't any standard treatment proven to cure *Fahr's disease*, as current treatment aims at controlling symptoms.

Conclusion: The discovery of the rare *Fahr's disease* case requires a coherent examination and regular CT scan monitoring while looking for patient's risk factors.

Keywords: *Fahr's disease*, CT scan, radiology, imaging

Latar Belakang

Fahr's disease merupakan penyakit langka yang dikarakteristikan dengan adanya deposit kalsium abnormal yang berada di area otak yang mengontrol gerakan, termasuk di area ganglia basalis dan korteks serebral.^{1,2} Gejala-gejala yang dapat terjadi antara lain; kelainan motorik, demensia, kejang, nyeri kepala, disartria, penurunan fungsi pengelihatan, dan atetosis.^{3,4} Penyakit ini ditemukan pertama kali pada pasien berusia 81 tahun dengan demensia, demam, dan malaise.^{5,6} Angka kejadian *Fahr's disease* belum diketahui dengan jelas, namun diperkirakan kurang dari 1/1.000.000.⁷ Menurut usia, *Fahr's disease* ditemukan pada dekade keempat atau kelima.³ Pengobatan *Fahr's disease* bersifat simptomatis dan disesuaikan dengan penyebabnya. Prognosis dari penyakit ini berbeda-beda, tidak dapat diprediksi, dan tergantung pada luas dari kalsifikasi tersebut.³

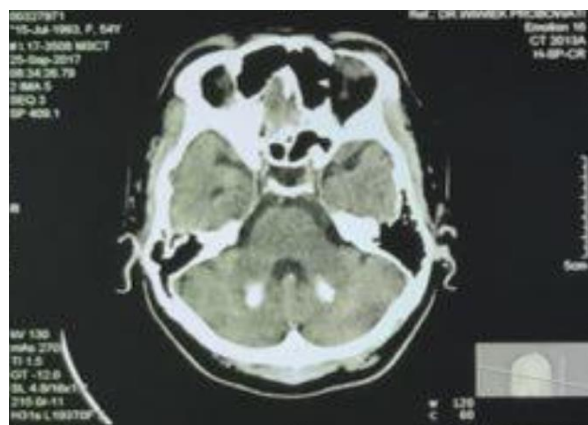
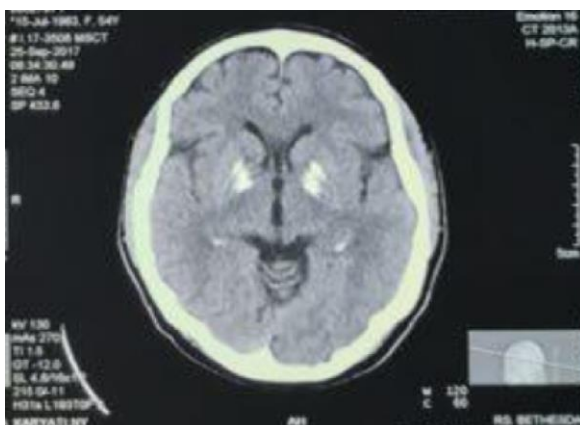
Ilustrasi Kasus

Seorang wanita berusia 54 tahun datang ke Instalasi Gawat Darurat Rumah Sakit Bethesda Yogyakarta dengan keadaan lemas yang disertai keluhan kesulitan menelan, demam sejak 1 hari yang lalu,

dan sulit untuk berbicara. Pasien memiliki riwayat penyakit diabetes melitus, hipertensi, dan memiliki riwayat stroke.

Pemeriksaan fisik menunjukkan tekanan darah 160/100 mmHg dengan denyut nadi, frekuensi nafas, dan suhu tubuh dalam batas normal. Tidak ditemukan abnormalitas pada pemeriksaan kepala, leher, dada, perut, maupun ekstremitas. Pada pemeriksaan neurologis hanya ditemukan peningkatan tonus otot. Pada pemeriksaan laboratorium dilakukan pemeriksaan darah rutin, elektrolit natrium dan kalium yang semua hasilnya dalam batas normal. Namun, pada pemeriksaan gula darah sewaktu didapatkan hasil yang sangat tinggi yakni 1.016 gr/dL. Pemeriksaan elektrokardiografi menunjukkan irama sinus. Pada gambaran *computed tomography (CT) scan* pasien didapatkan gambaran multipel kalsifikasi ganglia basalis dan di kedua lobus serebelum (Gambar 1).

Pengobatan yang diberikan pada pasien ini antara lain ranitidin, ondansetron, metformin, glimepiride, serta insulin. Pada intinya pengobatan yang dilakukan pada pasien ini adalah pengobatan simptomatis.



Gambar 1. Gambaran hiperdens simetris pada ganglia basalis dan serebelum.

Diskusi

Fahr's disease dikarakteristikan sebagai penyakit yang memiliki satu atau lebih dari gejala gangguan neurologis, kognitif dan psikiatri yang terjadi secara progresif disertai adanya kalsifikasi ganglia basalis yang simetris.⁵ Hal ini sesuai dengan dasar penegakan diagnosis pasien di atas.

Fahr's disease merupakan penyakit yang hingga saat ini belum diketahui patofisiologinya dengan

jelas. Beberapa kondisi yang berhubungan dengan diagnosis ini diantaranya infeksi otak, gangguan metabolik, dan penyakit-penyakit yang berhubungan dengan kelainan genetik. Gangguan metabolik yang paling sering ditemukan berupa gangguan hormon paratiroid seperti hipoparatiroidisme, pseudohipoparatiroidisme dan hiperparatiroidisme. Hal ini sangat berhubungan dengan adanya gangguan ion kalsium dalam darah

yang menyebabkan terjadinya deposit kalsium di ganglia basalis otak.⁴ Pasien pada kasus di atas tidak memiliki gangguan metabolik hormon paratiroid. Gangguan yang dimiliki berupa gangguan metabolisme gula darahnya. Sehingga dapat disimpulkan *Fahr's disease* yang diderita pasien ini tergolong sebagai *Fahr's disease* idopatik.

Pemeriksaan penunjang untuk menegakkan diagnosis *Fahr's disease* ini menggunakan *CT-Scan* kranium.⁸ Gambaran, letak, dan ukuran kalsifikasi memberikan gambaran yang hiperdens. Luas dari kalsifikasi penyakit ini cukup bervariasi, tidak hanya tampak pada ganglia basalis namun dapat meluas ke daerah-daerah di luar ganglia basalis.⁴

Sesuai Gambar 1, tampak gambaran hiperdens pada ganglia basalis dan serebellum yang muncul simetris yang merupakan kalsifikasi lokal di ganglia basalis dan struktur di sekitarnya. Evaluasi *CT scan* juga dapat digunakan untuk melihat keberhasilan pengobatan penyakit *Fahr's disease*.⁹

Belum ada manajemen standar guna menyembuhkan *Fahr's disease*, target terapi hanya

bersifat simptomatis, yaitu mengurangi gejala-gejala yang mungkin timbul.¹⁰ Pemberian obat antikonvulsan dan antipsikotik merupakan pengobatan yang paling sering diberikan kepada pasien.⁶

Simpulan

Kasus *Fahr's disease* masih belum dapat diidentifikasi penyebab pastinya. Pasien yang menunjukkan gejala kelainan neurologis, kognitif dan psikiatri secara progresif harus dicurigai mengidap penyakit ini. Pemeriksaan *CT-scan* membantu menegakkan diagnosis serta perlu dilakukan secara berkala guna memonitoring penyakit ini. Pengobatan bersifat simptomatik dengan mengatasi faktor risiko pasien seperti hipoparatiroidisme

Konflik Kepentingan

Tidak ada

Daftar Rujukan

1. Ahad MA, Bala C, Karim S. Fahr's syndrome. *Bangladesh Medical Journal Khulna*. 2013; 45(1-2): pp. 33-35.
2. Amir AM. Familial idiopathic basal ganglia calcification. *Neuroscience*. 2014; 19(3): pp. 171-177.
3. Asif H, Geetika B, Nittin V. Fahr's disease. *Journal, Indian Academy of Clinical Medicine*. 2007; 8(3): pp. 260-261.
4. Engin DA, Fevzi Y, Sukran K, Bunyamin U, Muge S, Cemil K. Fahr's disease and its relationship with hypoparathyroidism: Case report. *JAEMCR*. 2013; 4: pp. 95-97.
5. Hoque MA, Siddiqui MR, Arafat Y. Fahr's disease: A very rare cause of epilepsy. *Mymensingh Med J*. 2010; 19: pp. 127-129.
6. Mittal A, Agrawak BK, Amit M, Praveen G, Anuj J. Fahr's syndrome: a rare case of idiopathic basal ganglia calcification. *JIACM*. 2010; 11(3): pp. 239-241.
7. Shafaq S, Hafiz MA, Maheen A, Shahza A, Maria S, Anum S, Muhammad AKR. Fahr's syndrome: Literature review of current evidence. *Orphanet Journal of Rare Diseases*. 2013; 8: pp. 156.
8. Verulashvili, Glonti L, Miminoshvili D, Maniia M, Mdivani K. Basal ganglia calcification: Clinical manifestations and diagnostic evaluation. *Georgian Med News*. 2006; 140: pp. 39-43.
9. Andreia VF, Ines CP, Livio N. Computerized tomography findings in Fahr's syndrome. *Arq Neuropsiquiatr*. 2004; 62(3-8): pp. 789-792.
10. Elisabetta S, Cecilia S, Eleonora C, Massimo B, Giovanni BC, Angelina P, et al. Bilateral strio-pallido-dentate calcinosis (*Fahr's disease*). *BMC Neurology*. 2016; 16: pp. 165.