

## תסמונת סיוגרן-לרסון (Sjögren-Larsson Syndrome)

אסמכתא ב'אורפה': 816

### הגדרת המחלה

הפרעה נוירולוגית-עורית הנגרמת על-ידי שגיאה מולדת במטבוליזם ליפידים ומאופיינת על-ידי איקטיוזיס מולד, חסר אינטלקטואלי וספסטיות.

### אפידמיולוגיה

השכיחות מוערכת ב-1/250,000 ברחבי העולם, אם כי התסמונת נפוצה יותר בשוודיה בשל השפעת המייסדים.

### תיאור קליני

מאפיינים קליניים מתפתחים סביב הלידה ובמהלך הינקות. המטופלים נוטים להיוולד כפגים. היפרקרטוזיס נוכח בדרך-כלל בלידה ומתקדם לאיכטיוזיס כללי, בולט במיוחד באיזורי כיפוף, בסיס הצוואר, החזה והגפיים. גרד הוא מאפיין בולט. דרמטיטיס אריתמטוזי נוכח פעמים רבות כבר בלידה, ונוטה לדהות עם התקדמות הגיל. סימנים נוירולוגיים מופיעים במהלך השנתיים הראשונות לחיים וכוללים עיכוב בהגעה לנקודות ציון מוטוריות בשל דיפלגיה ספסטית או, לעיתים פחות נפוצות, טטרפלגיה ספסטית. כחצי מהמטופלים אינם מסוגלים ללכת. עוויתות מתרחשות בכ-40% מהמקרים. חסרים אינטלקטואליים משתנים מקל לחמור, למרות שדווח על מטופלים נדירים עם רמה אינטלקטואלית רגילה. עיכוב בדיבור ודיסארתריה הינם נפוצים. מעורבות אופתלמולוגית מצויה לעיתים קרובות ומאופיינת על-ידי צברים קריסטליים של הרשתית (מה שנקרא – נקודות לבות בזהירות) המקיפים את הפוביאה. פוטופוביה ומיופיה הינם נפוצים.

### אטיולוגיה

SLS נגרמת על-ידי מוטציות בגן ALDH3A2 (17p11.2) המקודד לאלדהיד דהידרוגנאז שומני (FALDH), אנזים המזרז את החמצון של אלדהידים שומניים לחומצות שומן. מעל 90 מוטציות ב-ALDH3A2 זוהו, כולל החלפות בחומצות אמינו, מחיקות, הוספות, שגיאות ספלייסינג, ומחיקות גנים רצופים.

### טכניקות אבחון

SLS מאובחנת על סמך מאפיינים קליניים, ועל-ידי מדידת פעילות FALDH או אלוהול אוקסידורדוקטאז שומני (FAO) בתרביות פיברובלסטים מביופסיות עור. אבחון מבוסס DNA אפשרי דרך ריצוף ישיר של גן ALDH3A2 וזיהוי מוטציות פתוגניות.

### אבחנה מבדלת

בינקות המוקדמת, לפני תחילת הספסטיות, האבחנה המבדלת כוללת צורות אחרות של איכטיוזיס מולד כולל איכטיוזיס למלרי ואריתרודרמה איקטוזית מולדת. עם הופעת התסמינים הנוירולוגיים, האבחנה המבדלת כוללת

## הרשת למחלות נדירות ותרופות יתומות

תרגום הפורטל אורפנט לשפה העברית מבוצע ביוזמת צוות המכון למחלות נדירות

המרכז הרפואי שיבא תל השומר

תסמונת נזיר-איקטיוטיות אחרות כגון מחלת אחסון ליפידים נייטלרי (תסמונת קנרין-דורפמן), חסר ELOVL4, חסר סולפטאז מרובה ומחלת רפסום.

### אבחון טרום-לידתי

אבחון טרום-לידתי הינו אפשרי באמצעות ניתוח ביוכימי או מולקולרי של אמניוציטים או תאי סיסי שלייה.

### ייעוץ גנטי

ההעברה היא אוטוזומלית רצסיבית. יש להציע ייעוץ גנטי לאנשים עם מוטציה הגורמת למחלה ולעדכן אותם בדבר סיכון של 25% להעברת המחלה לצאצאים.

### ניהול וטיפול

על הניהול לכלול מגוון תחומי התמחות כולל נזירולוגים, דרמטולוגים, אופתלמולוגים, מנתחים אורתופדיים ופיזיותרפיסטים. הטיפול באיכטיוזיס כולל מריחה עורית של קרמים ללחות וחומרים קרטוליטיים, או שימוש ברטינואידים מערכתיים. העוויתות בדרך כלל מגיבות לתרופות נגד עוויתות וניתן להקל על הספסטיות באמצעות הזרקות של רעלן בוטולינום או הליכים כירורגיים. דיאטות מיוחדות עם תוספים המכילים חומצות שומן בעלות שרשרת באורך בינוני עשויות לסייע עם האיכטיוזיס, אבל ההשפעות מוגבלות.

### פרוגנוזה

המטופלים בדרך כלל שורדים עד הבגרות אבל זקוקים לטיפול לכל החיים. התקדמות מינימלית של הממצאים הנזירולוגיים או חסר אינטלקטואלי מופיעים אחרי גיל ההתבגרות. מטופלים עם תסמינים מוקדמים נוטים להיות מושפעים בצורה חמורה יותר.

### מבקר מומחה:

○ ד"ר ויליאם ריצו

עדכון אחרון: 01/10/2019

תאריך תרגום: 07/08/2021

תקציר זה תורגם ומוגש כשירות לציבור בתמיכת:



מסמך זה מפורסם לצורך מידע בלבד. החומר המפורט בו לא נועד בשום אופן להוות תחליף לטיפול רפואי מקצועי על ידי מומחה מוסמך ואין להשתמש בו כבסיס לאבחון או טיפול.



”למתן חסות אין כל השפעה על תוכן התרגום/מאגר הנתונים והוא אינו בלעדי”