

# گزارش دو مورد سندرم شیوگرن - لارسون از یک خانواده

دکتر پروانه کریم زاده

## خلاصه:

سندرم شیوگرن - لارسون یک اختلال اتوزومال مغلوب می باشد که مشخصه بیماری به صورت ایکتیوز شدید منتشر، عقب ماندگی ذهنی، دی پلژی یا تتراپلژی اسپاستیک و تشنج می باشد. این اختلال از سندرم های نادر بوده و در اثر جهش در ژن  $ALDH3A2$  اتفاق می افتد. این ژن بر روی کروموزوم 17p11.2 قرار داشته و عمل آن کد نمودن آنزیم «فتی آلدئید دهیدروژناز» است. این آنزیم اکسیداسیون آلدئیدهای بازنجیره متوسط و بلند از الکل چرب را کاتالیز می نماید. یافته های تصویر برداری مغز در این بیماران گویای تأخیر میلینیزاسیون و نقص میلین است که با ام.آر.آی قابل مشاهده است. در بررسی های به عمل آمده توسط ام.آر.اس (ماگنتیک رزونانس اسپکتروسکوپی) در بافت سفید مغزی پیک غالبی از تجمع لیپید که همان فتی آلدئیدها و فتی الکل ها می باشد قابل مشاهده است. بیماران معرفی شده دو خواهر و برادر از والدین منسوب نزدیک است که تنها فرزندان خانواده می باشند. برادر ۶ ساله و خواهر ۳ ساله و هر دو مبتلا به تأخیر تکاملی، عقب ماندگی ذهنی، اسپاستیسیتی شدید اندام های فوقانی و تحتانی و تشنج مقاوم به درمان هستند. مسئله قابل توجه وجود ایکتیوز شدید منتشر پوستی در هر دو بیمار می باشد. در بررسی های به عمل آمده از لحاظ تصویر برداری مغزی در ام.آر.آی تغییر سیگنال بافت سفید مغزی و در ام.آر.اس پیک قابل ملاحظه لیپید مشاهده گردید که تشخیص سندرم «شیوگرن - لارسون» را تأیید نمود.

کلید واژه ها: سندرم شیوگرن - لارسون / ایکتیوز / دی پلژی اسپاستیک / ژن  $ALDH3A2$

فوق تخصص اعصاب کودکان، دانشیار  
دانشگاه علوم پزشکی شهید بهشتی

تاریخ دریافت مقاله: ۸۴/۱۱/۲  
تاریخ پذیرش مقاله: ۸۵/۲/۲۰

## آدرس نویسنده:

خ دکتر شریعتی، بالاتر از حسینیه ارشاد،  
بیمارستان کودکان مفید، گروه اعصاب اطفال  
تلفن: ۲۲۲۲۷۰۲۱-۹

E-mail: pkarimzadeh@yahoo.com