

## عنوان مقاله:

گزارش دو مورد سندرم شیوگرن-لارسون از یک خانواده

## محل انتشار:

فصلنامه آرشیو توانبخشی، دوره 7، شماره 1 (سال: 1385)

تعداد صفحات اصل مقاله: 5

## نویسنده:

Parvaneh Karim-Zadeh - Department of Pediatric Neurology, Mofid Hospital, Shahid Beheshti University of Medical Sciences, Tehran, Iran

## خلاصه مقاله:

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 ۱۷p۱۱.۲ قرار داشته و عمل آن کد نمودن آنزیم «فتی آلدئید دهیدروژناز» است. این آنزیم اکسیداسیون آلدئیدهای با زنجیره متوسط و بلند از الکل چرب را کاتالیز می نماید. یافته های تصویر برداری مغز در این بیماران گویای تاخیر 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 تاخیر 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 تایید نمود.

## کلمات کلیدی:

Sjogren-Larsson syndrome, Ichthyosis, Spastic diplegia,  $ALDH3A2$  gene  
سندرم شیوگرن-لارسون، ایکتیوز، دی پلژی اسپاستیک، ژن  $ALDH3A2$

## لینک ثابت مقاله در پایگاه سیویلیکا:

<https://civilica.com/doc/1854242>

