



## Sjogren – Larsson syndrome

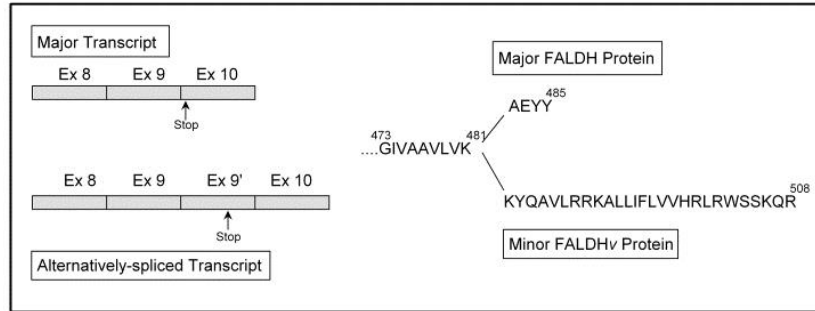
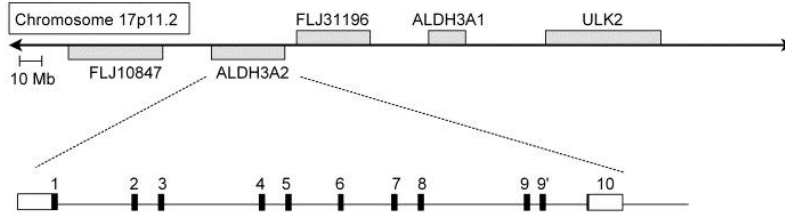
متلازمة شيجرن لارسن او ال SLS قد يكون مرض وراثي جسدی متتحي و الذي يحدث اثر طفرة عند جين ال ALDH3A2 هذا المرض قد يعرف ب السماك و التاخر الذهني و الاختلاج و Diplegia و التشنج او الشلل الرباعي. اعتلال البقع الكريستالية عند الشبكية بشكل نقط بيضاء ملمعة عند المرضى المصابة ب ال SLS. علائم التاخر الذهني و التشنج عادة تكون مع نقص عند حركة النمو و الصفات الادراكية.



هذا المرض قد يكون مرض نادر و الذي يحدد منذ الولادة و قد يكون منذ البداية يتظاهر بعلائم كعلائم الجلدى للمريض و الذي يكون بشكل مرض السماك. ايضا علائم اخرى كفرط الكراتوزو و تقشير فى الجسم منه الاعضاء و الراحيتين و الاقدام. النتائج السريرية المحققة من الممكن ان تختلف بين شقيقتين او بين شقيقتين مصابين. لحد الان لم يكن علاج نهائى المصدق عليه لهذا المرض. قد تم تقرير هذا المرض عند ١/١٠٠٠ مريض المتاخر الذهني و ١/٢٥٠٠ مريض الجلدى.

### جين ال ALDH3A2

جين ال ALDH3A2 قد يقع على ذرع القصير لكروموسوم ال ١٧ و الذي لديه ١١ ايكسونات. لحد الان اكثر من ٨٠ طفرة عرفت عند المصابين ب ال SLS. على مدى عملية تشذيب المناوب قد تتكون نسختين مختلفة ل ال FALDH من هذا الجين. هذان النسختان قد تختلف مع بعض من حيث نوع الاساس و منتهى الكربوكسيل و مكان الخلايا.



قد بين ان FALDH ( الدهيد دهيدروناج حامض دهني) عند اكسدة الالدهيدات الاليفاتية المشبعة و غير المشبعة عن طريق مسارات الدهون المختلفة. نقص عند هذا الانزيم يسبب ارتفاع سطوح الكحولات الدهنية في البلازما و بول المصابين ب ال SLS. علائم النمط الظاهري لهذا المرض قد تكون نتيجة تجمع حصائل الدهون عند الجلد و دماغ المرضى.

### الاستشارة الوراثية:

يبدو ان مستوى اشاعة الامراض النادرة ل ال وراثي جسدي متنحي ك مرض شيغرن لارسن في ايران قد يكون مرتفع.

رغم ان هذا المرض قد يكون مع مشاكل عديدة للمرضى و لعوائلهم اما دراسات قليلة انجزت لتحديد الطفرات عند المرضى الايرانيين. ازدياد المعلومات حول هذا المرض قد تكون مفيدة عند اخذ الاستشارة الوراثية. الوالدين الذين لديهم سبق عائلي لاصابة هذا المرض و يريدون ان تكون لديهم ابناء سالمة مع تحديد نوع الطفرة للجينات و تحت اشراف متخصصي الوراثة الطبية و خصيصة النساء و الولادة و مع اساليب تحديدية قبل الولادة و مع التأكد و الاطمئنان من قرابة ١٠٠ % من ان يكون لديهم اولاد و ابناء سالمة.



من هولاء الاشخاص و بعد انجاز الاستشارة الوراثية قد يوذ الدم الوريدى و عينة الجنين من زغابات المشيمة او سائل الامنيوتيك و بعد ذلك ينجز استخلاص ال DNA حتى يتكثر تسلسل الجينى و من كل ١١ ايكسونات الجين ALDH3A2 و عن طريق التسلسل للجينات باسلوب السنغر تحدد نوعية الطفرات.

للحصول على معلومات اكثر حول هذا المرض راجعوا [هذا الموقع](#).

### References:

- 1-Ashibe B, Hirai T, Higashi K, Sekimizu K, Motojima K. Dual subcellular localization in the endoplasmic reticulum and peroxisomes and a vital role in protecting against oxidative stress of fatty aldehyde dehydrogenase are achieved by alternative splicing. J Biol Chem. 2007 Jul 13;282(28):20763-73.
- 2-Carney G, Wei S, Rizzo WB. Sjögren-Larsson syndrome: seven novel mutations in the fatty aldehyde dehydrogenase gene ALDH3A2. Hum Mutat. 2004 Aug;24(2):186