

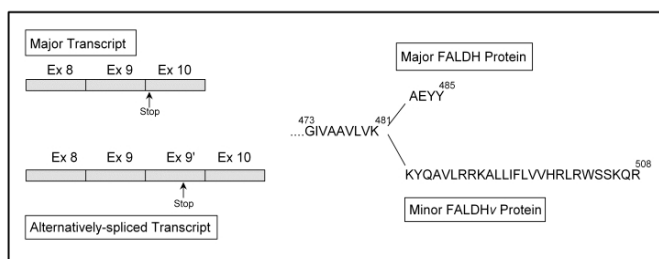
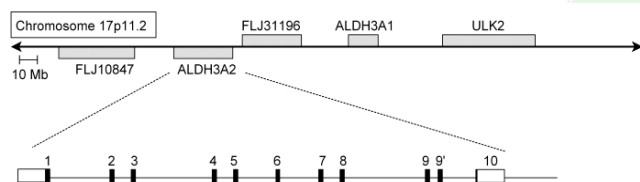


Sjogren-Larsson syndrome

سندرم شوگرن لارسون یا SLS یک بیماری اتوزومی مغلوب است که ناشی از جهش در ژن $ALDH3A2$ می باشد. این بیماری با ایکتیوز، عقب ماندگی ذهنی، تشنج و Diplegia اسپاستیک و یا تتراپلژیا شناخته می شود. ماکولوپاتی کریستالی در شبکیه نیز به صورت نقاط سفید درخشان در بیماران مبتلا به SLS بروز می یابد. علائم عقب ماندگی ذهنی و اسپاسم معمولاً با نقص در حرکت، رشد و صفات شناختی همراه می باشد.



این بیماری یک بیماری نادر است که در هنگام بدو تولد تشخیص داده می شود و همان در بدو تولد علائمی مثل تظاهر پوستی بیمار به صورت ایکتیوز شروع می شود و همچنین علائم دیگری مثل هیپرکراتوز و پوسته ریزی در بدن منتشر شده، تنه، اندام ها، کف دست ها و پاها را گرفتار می کند. یافته های بالینی ممکن است بین دو خواهر و برادر مبتلا متفاوت باشد. تا کنون هیچ روش درمانی تایید شده ای برای آن وجود ندارد. این بیماری در ۱/۱۰۰۰ بیمار عقب مانده ذهنی و ۱/۲۵۰۰ بیمار پوستی گزارش شده است.



ژن $ALDH3A2$

ژن $ALDH3A2$ روی بازوی کوتاه کروموزوم ۱۷ قرار گرفته که دارای ۱۱ اگزون است. تا کنون بیش از ۸۰ جهش در بیماران SLS شناسایی شده است. طی فرایند پیرایش متناوب دو رونوشت مختلف FALDH از این ژن تولید می شود. این دو رونوشت از نظر نوع سوبسترا،



انتهای کربوکسیل و مکان سلولی با یکدیگر متفاوت هستند.

مشخص شده که FALDH (آلدهید دهیدروژناز اسید چرب) در اکسیداسیون آلدهید های آلیفاتیک اشباع و غیر اشباع ایجاد شده توسط مسیر های لیپیدی مختلفی درگیر می باشد. نقص در این آنزیم باعث افزایش سطوح الکل های چرب در پلاسما و ادرار افراد مبتلا به SLS می شود. خصوصیات فنوتیپی این بیماری نتیجه تجمع محصولات لیپیدی در پوست و مغز بیماران می باشد.

مشاوره ژنتیک:

به نظر می رسد که شیوع بیماری های نادر اتوزومی مغلوب از جمله بیماری شوگرن لارسون در ایران بالا است. گرچه این بیماری مشکلات مختلف برای بیماران و خانواده های آنها به همراه دارد اما مطالعات کمی روی شناسایی جهش های آن در بیماران ایرانی انجام شده است. افزایش اطلاعات در مورد جهش های این بیماری در مشاوره ژنتیک برای خانواده ها مفید است. والدینی که سابقه ابتلا این بیماری را در خانواده یا خویشاوندان خود داشته اند و تصمیم دارند فرزندی سالم داشته باشند با مشخص شدن نوع جهش ژنی می توانند زیر نظر متخصصین ژنتیک پزشکی و متخصصین زنان و زایمان با روش های تشخیص پیش از تولد با اطمینان نزدیک به بیش از ۱۰۰ درصد صاحب کودکانی سالم شوند. از این افراد بعد از انجام مشاوره ژنتیک، خون وریدی و نمونه ی جنینی از پرزهای کوریونی یا مایع آمنیوتیک گرفته شده سپس تخلیص DNA صورت گرفته و تکثیر توالی ژنی از هر ۱۱ اگزون ژن ALDH3A2 صورت میگیرد و از طریق توالی یابی ژنی به روش سنکر نوع جهش مشخص می گردد.

جهت کسب اطلاعات تخصصی بیشتر راجع به این بیماری به این [سایت](#) مراجعه فرمایید.

References:

۱-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. ۲۰۰۷ Jul ۱۳;۲۸۲(۲۸):۲۰۷۶۳-۷۳.



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

