

# Sjögren-Larsson Sendromu: Olgu Sunumu

## SJÖGREN-LARSSON SYNDROME: A CASE REPORT

Bahri ELMAS\*, Sefer KUMANDAŞ\*\*, M. Hakan POYRAZOĞLU\*\*\*, Sami SELÇUKBİRİCİK\*\*\*\*

\* Dr., Erciyes Üniversitesi Tıp Fakültesi Pediatri AD, Araş. Gör.,

\*\* Doç.Dr., Erciyes Üniversitesi Tıp Fakültesi Pediatri AD,

\*\*\* Uz.Dr., Erciyes Üniversitesi Tıp Fakültesi Pediatri AD,

\*\*\*\* Dr., Erciyes Üniversitesi Tıp Fakültesi Aile Hekimliği AD, Araş. Gör., KAYSERİ

### Özet

*Sjögren-Larsson Sendromu (SLS), yağ asidi aldehid dehidrogenaz enzimi eksikliği sonucu gelişen konjenital iktiyozis, spastik paraparezi veya kuadriparezi ve mental retardasyon triadyyla tanımlanan otozomal resesif geçişli nadir görülen nörokütanöz bir hastalıktır. Ek olarak retinada pigmenter dejenerasyon, diş hipoplazisi, hipertelorizm, kifoz ve küçük düzensiz epifiz ile birlikte metafizyal displazi de bulunabilir. Yürüyememe, vücudunda pullanma yakınmaları ile getirilen bir yaşında kız olgunun fizik incelemesinde ciltte iktiyozis ve alt ekstremitelerde spastik paraparezi bulguları saptandı. Denver II tarama testi ile gelişimi 5-6 ay ile uyumlu bulunan hastanın kranial bilgisayarlı tomografisi (BT) ve göz dibi incelemesi normal olarak değerlendirildi. Cilt biyopsisi iktiyozis olarak rapor edilen hastaya klinik ve laboratuvar bulguları ile Sjögren Larsson sendromu tanısı konuldu. Bu olgu, Sjögren Larsson Sendromunun nadir görülmesi, iktiyozis ve spastik paraparezinin ayırıcı tanısında bu sendromun da düşünülmesi gerektiğini vurgulamak amacıyla sunuldu.*

**Anahtar Kelimeler:** Sjögren Larsson sendromu, İktiyozis

T Klin Pediatri 2000, 9:47-49

### Summary

*Sjögren-Larsson syndrome is an autosomal recessive neurocutaneous disease characterised by the triad of congenital ichthyosis, spastic paraparesia and mental retardation. The primary defect is an abnormality of fatty aldehyde dehydrogenase. Retinal pigmentary degeneration, hypoplasia of teeth, hypertelorism, kphosis, metaphysial dysplasia with the small irregular epiphysis may be detected. A one-year old girl has been admitted to hospital with the complaint of unable to walk and scaling of the skin. On examination ichthyosis and spastic paraparesia is detected. Cranial tomography and retinal examination results are normal. On Denver Development screening test II, the developmental age is detected to compatible with the 5-6 month. Skin biopsy showed ichthyosis. With these clinical and laboratory findings Sjögren-Larsson syndrome is diagnosed. This case is reported in this paper because Sjögren-Larsson syndrome is a very rare disease and it must be considered in differential diagnosis of ichthyosis and spastic paraparesia.*

**Key Words:** Sjögren-Larsson syndrome, Ichthyosis

T Klin J Pediatr 2000, 9:47-49

Sjögren-Larsson Sendromu (SLS); konjenital iktiyozis, spastik nörolojik bozukluklar, orta veya ağır derecede mental retardasyon ile karakterize nörokütanöz bir bozukluktur. Etiyolojisinde 17 p11.2 kromozomunda lokalize olan "Human Fatty Aldehyde Dehydrogenase" (FALDH) geninin mutasyonu suçlanmaktadır (1). SLS otozomal resesif olarak geçişlidir ve sıklığı 100 000'de 0.4 olarak bildirilmiştir (2).

**Geliş Tarihi:** 12.02.1999

**Yazılma Adresi:** Dr.Bahri ELMAS

Erciyes Üniversitesi Tıp Fakültesi  
Pediatri AD, KAYSERİ

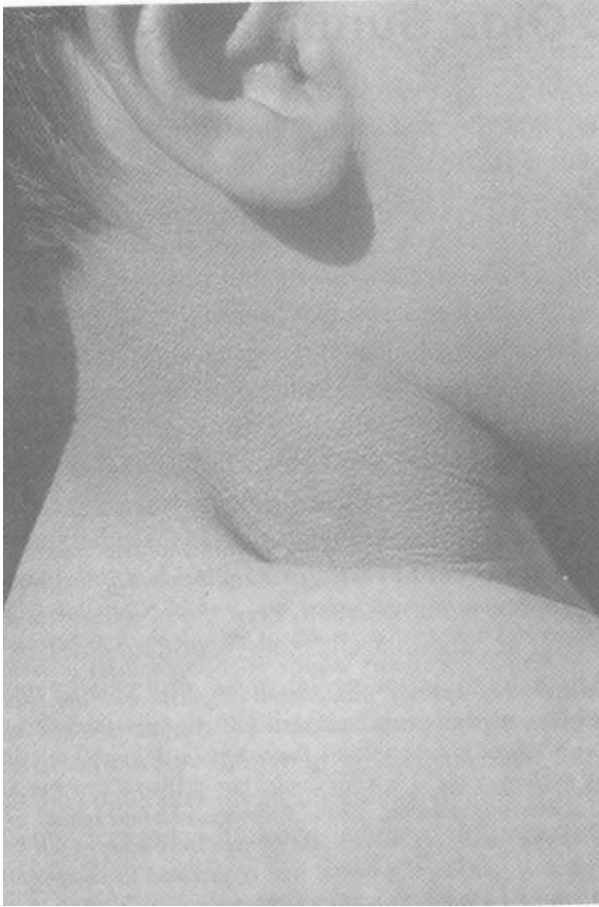
T Klin J Pediatr 2000, 9

Bu makalede SLS'lu bir olgu, nadir olarak görülmesi ve iktiyozis ile birlikte spastik tip serebral palsi bulguları olan olgularda ayırıcı tanıda SLS'nun da düşünülmesi gerektiğini vurgulamak amacıyla sunulmuştur.

### Olgu Sunumu

Bir yaşında kız olgu, yürüyememe ve vücudunda pullanma yakınmaları ile getirildi. Öyküsünden doğumdan beri vücudunda pullanmalar olduğu, sekizinci ayda başını dik tuttuğu, henüz desteksiz oturmadığı, konuşmadığı, ayak hareketlerinin kısıtlı olduğu, aralarında akrabalık olmayan anne ve babanın üçüncü çocuğu olduğu ve diğer çocukların sağlıklı olduğu öğrenildi.

47



şekil 1.

Fizik incelemesinde: Vücut ağırlığı 9000 gr (25.persentil), boy 77 cm (75-90.persentil), baş çevresi 45.5 cm (25-50.persentil) idi. Genel durumu iyi olup, ciltte yaygın olarak iktiyozis ve kıvrım yerlerinde hiperkeratotik görünüm vardı (şekil 1). Göz hareketleri serbest, IR +/+, bilateral vertikal nistagmusu vardı. Göz dibi incelemesi normal bulundu. Tonus altta daha belirgin olmak üzere bütün vücutta hafif artmış, derin tendon refleksleri altta artmış (+++), üstte normal (++) , klonus ve babinski bilateral pozitif idi. Kalça ekleminde abduksiyon kısıtlılığı vardı. Emme, arama ve Moro refleksleri negatif, palmar yakalama refleksi pozitif idi. Motor gelişimi 5-6 ay ile uyumlu bulundu.

Laboratuvar incelemesinde: İdrar incelemesi, tam kan sayımı, karaciğer ve böbrek fonksiyon testleri, serum elektrolit düzeyleri, kan ve idrar aminoasitleri normal idi. Bilgisayarlı beyin tomografisi (şekil 2) ve elektroensefalografik incelemesi normal olarak değerlendirildi. Magnetik rezonans incelemesinde yapı ile uyumlu olmayan miyelini-

zasyonda belirgin gecikme vardı. Kemik yapı Greulich-Pyle yöntemi ile dokuz ay, gelişimi Denver II tarama testi ile 5-6 ay ile uyumlu bulundu. Cilt biyopsisinde iktiyozis vulgaris saptandı. İktiyozis tedavisi önerilen olgu fizik tedavi programına alındı ve aileye genetik danışma verildi.

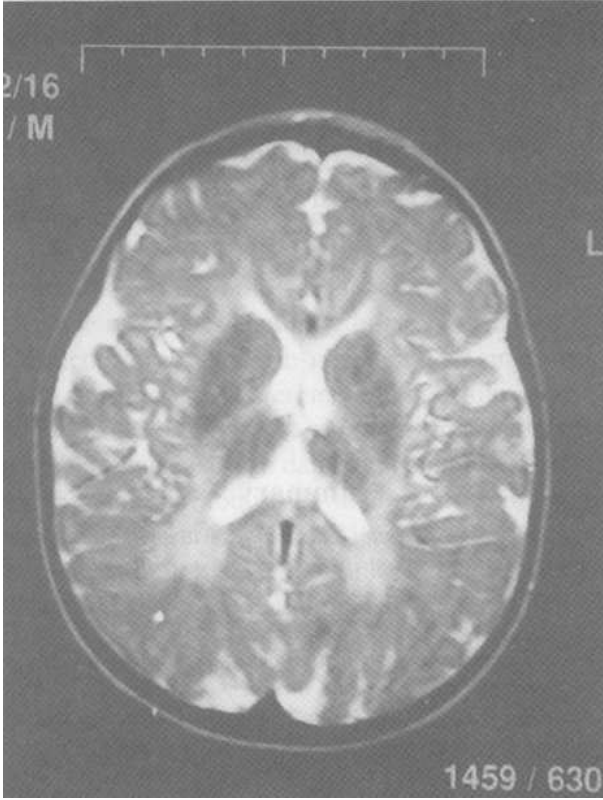
### Tartışma

Sjögren-Larsson sendromu, yağ asidi aldehid dehidrogenaz enzimi eksikliği sonucu gelişen konjenital iktiyozis, spastik hemipleji veya kuadrupleji ve mental retardasyonla karakterize otozomal resesif geçişli nadir görülen nörokütanöz bir hastalıktır. Sıklığı 0.4/100 000 olarak bildirilmiştir (2). Retinada pigmenter dejenerasyon, diğ hipoplazisi, hipertelorizm, kifoz ve küçük düzensiz epifiz ile birlikte metafizyal displazi ek olarak bulunabilen anomaliler arasındadır. Olgumuzda konjenital iktiyozis, mental-motor retardasyon ve spastik paraparezi dışında ek diğer anomaliler saptanmadı.

Sjögren Larsson sendromlu olgularda yaygın olarak izlenen iktiyozis; koloidon benzeri membranlar olmadan çoğunlukla orta veya hafif hidette, fleksuralar, karın alt kadranı ve boyunda yoğunlaşmış olarak görülür (3). Derinin histopatolojik incelemesinde hiperkeratozis, papillomatosis, akantozis ve granüler tabakada hafif kalınlaşma, elektron mikroskopik incelemede granüler ve kornifiye olmuş hücrelerde lameller membranöz inklüzyon cisimcikleri ve epiderminis korneum tabakasında DNA sentezinde artış dikkati çeker (3,4). Olgumuzda özellikle boyun, karın bölgesi ve



şekil 2.



şekil 3.

fleksuralarda yoğunlaşan hiperkeratotik üzeri kepekli lezyonlar saptandı. Lezyon üzerinden alınan deri örneğinin histopatolojik incelemesinde yüzeyle hiperkeratozla birlikte granüler tabakada hafif kalınlaşma ve dermiste kollajen liflerde kabalaşma vardı. Bulgular iktiyozis vulgaris ile uyumlu idi.

Sjögren Larsson sendromlu olgularda birçok nörolojik bozukluk bildirilmekte ise de en sık konvülsiyon, konuşma bozukluğu ve piramidal sistem patolojileri görülmektedir. Konvülsiyon saptanmayan olgumuzda piramidal sistem bozukluğuna ait spastik paraparezi bulguları saptandı.

Bilgisayarlı tomografi'de nonspesifik bulguların görülebileceği bildirilmiştir (5). Fivenson ve arkadaşları (6) SLS'lu bir olguda Dandy-Walker malformasyonu rapor etmişlerdir. Olgumuzun kranial BT incelemesi normal olarak değerlendirildi.

Kraniyal MR incelemesinde periventriküler bölge ve sentrum semiovale bölgelerinde hiperintens beyaz cevher lezyonlarının olabileceği bildirilmiştir (7). Olgumuzun kraniyal MR incelemesinde ise yapı ile uyumlu olmayan miyelinizasyonda gecikme bulguları vardı (şekil 3).

Sjögren Larsson sendromlu olgularda orta veya ağır derecede mental retardasyon ve dizartri, afazi veya tek kelimeleri söyleyebilme beklinde konuşma bozuklukları bildirilmiştir (8). Olgumuzun gelişimi Denver II tarama testiyle 5-6 ay düzeyinde bulundu, yaşının küçük olması nedeniyle konuşmadaki gecikme ile ilgili kesin yorum yapılamadı.

Sjögren-Larsson sendromunda periferik kandaki lökositler ve deri fibroblast kültürlerinde nikotinamid-adenin dinükleotid oksidoredüktaz aktivitesi eksik olarak bulunmuştur (9). Enzimatik defektin saptanması ile SLS'lu olguların kesin tanısı konulabilmekte, taşıyıcı olan gebelerde amniotik sıvıda yapılan enzimatik çalışmalar, korion villus hücre kültürleri veya fetal deri biyopsilerinin histopatolojik incelemesi ile prenatal tanı konulabilmektedir (4). Teknik olanaksızlıklar nedeniyle olgumuzda enzim çalışması yapılamamıştır.

Sonuç olarak spastik serebral palsili olgularda iktiyozis birlikteliği araştırılmalı, SLS'lu olgularda ailelere genetik danışma verilmeli, erken tanının konulmasının ve fizik tedavi uygulamanın spastisite gelişimi yönünden prognozu olumlu yönde etkilediği unutulmamalıdır.

#### KAYNAKLAR

1. Sillén A, Alderborn A, Pigg M, Jagell S, Wadelius C. Detailed genetic and physical mapping in the Sjögren-Larsson syndrome gene region in 17p11.2. *Hereditas* 1998; 128(3): 245-50.
2. Jagell S, Gustavson KH, Holmgren G. Sjögren-Larsson syndrome in Sweden. A clinical, genetic and epidemiological study. *Clin Genet* 1981; 19(4): 233-56.
3. Jagell S, Lidén S. Ichthyosis in the Sjögren-Larsson syndrome. *Clin Genet* 1982; 21(4): 243-52.
4. Rizzo WB. Sjögren-Larsson syndrome. *Semin Dermatol* 1993; 12(3): 210-8.
5. Probst FP, Jagell S, Heijbel J. Cranial CT in the Sjögren-Larsson syndrome. *Neuroradiology* 1981; 21(2): 101-5.
6. Fivenson DP, Lucky AW, Jannoccone S. Sjögren-Larsson syndrome associated with the Dandy-Walker malformation: report of case. *Pediatr Dermatol* 1989; 6(4): 312-5.
7. Van Mieghem F, Van Goethem JW, Parizel PM, van den Hauwe L, Cras P, De Meirleire J, De Schepper AM. MR of the brain in Sjögren-Larsson syndrome. *AJNR Am J Neuroradiol* 1997; 18(8): 1561-3.
8. Kenneth Lyons Jones MD. Unusual brain and/or neuromuscular findings with associated defects. In: Kenneth Lyons Jones MD, ed. *Smith's Recognizable Patterns of Human Malformation*. Philadelphia: WB Saunders Company, 1988: 140-92.
9. Rizzo WB, Dammann AL, Craft DA, Black SH, Tilton AH, Africk D, et al. Sjögren-Larsson syndrome: inherited defect in the fatty alcohol cycle. *J Pediatr* 1989; 115(2): 228-34.