

## **191. Déshydrogénase des aldéhydes gras (Sjögren-Larsson)**

### **Synonymes :**

Le syndrome de Sjögren-Larsson.

SLS

Ichthyose, trouble neurologique spastique et oligophrénie.

Déficit en alcool gras: NAD+ oxydoréductase

Déficit en aldéhyde gras déshydrogénase

Nom le plus commun

Syndrome de Sjögren et Larsson

### **Introduction**

Le syndrome de Sjögren-Larsson est une maladie métabolique rare et héréditaire. Le "métabolisme" désigne la transformation et le traitement des substances dans notre corps. Il est nécessaire à la construction des tissus, tels que les muscles, les os et les organes, et à la libération d'énergie. Le métabolisme a lieu dans toutes les cellules de notre corps, où les enzymes font leur travail. Si une enzyme est défectueuse, le métabolisme est perturbé. Une certaine substance ne peut plus être transformée et s'accumule dans la cellule. Si cela entraîne des plaintes, on parle de maladie métabolique.

### **Contexte**

Les premiers patients atteints de ce syndrome ont été décrits dans les années 1950 par les médecins suédois Sjögren et Larsson. Leurs noms ont été associés à la maladie depuis lors. La plupart des patients ont d'abord été identifiés dans une région de la Suède mais par la suite ailleurs dans le monde.

#### *Défaut enzymatique*

Le syndrome de Sjögren-Larsson est dû à un défaut de l'enzyme aldéhyde grasse déshydrogénase.

#### *Rareté*

Le syndrome de Sjögren-Larsson est une maladie rare. La maladie est plus fréquente en Suède qu'ailleurs dans le monde.

### **Symptômes**

Les enfants atteints du syndrome de Sjögren-Larsson naissent presque toujours quelques semaines avant terme. Le syndrome de Sjögren-Larsson se caractérise initialement par une peau desquamée. La peau démange. Plus tard, les patients semblent également présenter un handicap mental léger à modéré et souffrent de spasticité. La spasticité entraîne des problèmes de marche et de nombreux enfants se déplacent en fauteuil roulant. Les bras sont généralement beaucoup moins touchés. Le développement de la parole et du langage est également altéré chez la plupart des enfants, en raison d'une combinaison de capacités mentales limitées et de spasticité dans la région de la bouche et de la gorge. La plupart des personnes atteintes du syndrome de Sjögren-Larsson ne se plaignent pas des yeux même si l'ophtalmologue trouvera des anomalies oculaires chez tous les enfants. Il existe une photophobie, de sorte que les enfants aiment porter des lunettes de soleil par exemple. Des cristaux sont également visibles dans la rétine, qui s'amincit au fil des ans. Les symptômes se

manifestent tous au cours des deux premières années de la vie. L'IRM du cerveau, en particulier lorsqu'elle est combinée à une spectroscopie, révèle des anomalies qui peuvent être très suggestives pour le diagnostic.

### **Diagnostic**

Les symptômes cliniques conduisent souvent à la réalisation d'examens du cerveau. Cela donne une première indication du diagnostic, mais des tests biochimiques (mesure des enzymes dans les cellules du sang ou de la peau) et des tests ADN sont nécessaires pour établir le diagnostic exact.

### **Traitement**

Le syndrome de Sjögren-Larsson, comme toutes les maladies métaboliques, ne se guérit pas. Il n'existe pas non plus de traitement capable de prévenir complètement les symptômes de la maladie. La plupart des options de traitement visent donc à rendre la vie de l'enfant aussi agréable que possible. Zyflo® est un médicament qui a été développé à l'origine pour le traitement de l'asthme ; il soulage nettement certains patients, notamment en ce qui concerne les démangeaisons.

Le syndrome de Sjögren-Larsson étant extrêmement rare, il est peu connu de la plupart des pédiatres (maladies métaboliques), neurologues pédiatriques, dermatologues et ophtalmologues. Il est conseillé de rencontrer au moins une fois l'équipe soignante du RadboudUMC de Nijmegen (coordination : Prof. M. Willemsen, neurologue pédiatrique), où, outre les soins aux patients, des recherches scientifiques sur le syndrome de Sjögren-Larsson sont menées. Ils pourront répondre au mieux à vos questions et examineront avec vous quels soins peuvent être dispensés près de chez vous et quels soins peuvent être mieux organisés au RadboudUMC.

### **Hérédité**

Voir "[Hérédité des maladies métaboliques](#)".