

## **191. Fatty aldehyde dehydrogenase (Sjögren-Larsson)**

### **Synoniemen:**

Syndroom van Sjögren-Larsson

SLS

Ichthyosis, spastic neurologic disorder and oligophrenia

Fatty alcohol:NAD+ oxidoreductase deficiency

Fatty aldehyde dehydrogenase deficiency

Meest gebruikte naam

syndroom van Sjögren en Larsson

### **Inleiding**

Het Sjögren-Larsson syndroom is een zeldzame, erfelijke stofwisselingsziekte. Met 'stofwisseling' wordt het omzetten en verwerken van stoffen in ons lichaam bedoeld. Dat is nodig voor de opbouw van weefsels, zoals spieren botten en organen en voor het vrijmaken van energie. De stofwisseling vindt plaats in alle cellen van ons lichaam, waar enzymen hun werk doen. Als er iets mis is met een enzym, is de stofwisseling verstoord. Een bepaalde stof kan niet meer worden omgezet en hoopt zich op in de cel. Als dit tot klachten leidt, noemen we het een stofwisselingsziekte.

### **Achtergrond**

De eerste patiënten met dit syndroom zijn in de jaren vijftig beschreven door de Zweedse artsen Sjögren en Larsson. Hun namen zijn sindsdien verbonden aan de ziekte. De meeste patiënten zijn gevonden in een bepaald gebied van Zweden, maar in later jaren werden ook elders in de wereld patiënten gevonden.

### *Enzymdefect*

Het Sjögren-Larsson syndroom wordt veroorzaakt door een defect in het enzym fatty aldehyde dehydrogenase.

### *Zeldzaamheid*

Het Sjögren-Larsson syndroom is een zeldzame aandoening. De ziekte komt in Zweden meer voor dan elders in de wereld.

### **Symptomen**

Kinderen met het Sjögren-Larsson syndroom worden bijna altijd enkele weken te vroeg geboren. Het syndroom van Sjögren-Larsson wordt in het begin vooral gekenmerkt door een huidaandoening met "schubvorming" en schilfering. De huid jeukt. Daarnaast blijken patiënten later ook een milde tot matige verstandelijke beperking te hebben en hebben zij last van spasticiteit. De spasticiteit geeft vooral problemen met het lopen en daarom hebben veel kinderen een rolstoel. De armen zijn meestal veel minder erg aangedaan. Het spreken en de taalontwikkeling zijn bij de meeste kinderen ook bemoeilijkt, door een combinatie van beperkte geestelijke mogelijkheden en spasticiteit in het mond- / keelgebied. De meeste mensen met het Sjögren-Larsson syndroom hebben geen klachten over de ogen, maar bij onderzoek

door de oogarts worden wel bij alle kinderen afwijkingen van de ogen gevonden. Er is sprake van fotofobie (lichtschuwheid) waardoor kinderen graag een zonnebril dragen bijvoorbeeld. Verder zijn er kristalletjes zichtbaar in het netvlies, en wordt het netvlies in de loop der jaren ook dunner. De symptomen komen allemaal in de eerste twee levensjaren aan het licht. Op de MRI-scan van de hersenen worden, zeker als die gecombineerd wordt met een zogenaamde spectroscopie, afwijkingen gezien die zeer suggestief kunnen zijn voor de diagnose.

### **Diagnose**

De klinische symptomen leiden er vaak toe dat hersenonderzoek wordt gedaan. Dit geeft een eerste indicatie van de diagnose, maar biochemisch onderzoek (enzymmeting in bloed of huidcellen) en DNA-onderzoek is nodig om de precieze diagnose te stellen.

### **Behandeling**

Het Sjögren-Larsson syndroom is, net als alle stofwisselingsziekten, niet te genezen. Ook is er nog geen behandeling die de symptomen van de ziekte volledig kan tegengaan. De meeste behandelingsopties richten zich dan ook op het zo aangenaam laten leven van het kind. Zyflo® is een medicijn dat oorspronkelijk ontwikkeld is voor de behandeling van asthma; het geeft bij een deel van de patiënten duidelijke verlichting van de klachten, met name van de jeuk.

Omdat het Sjögren-Larsson syndroom zo extreem zeldzaam is, is er weinig over bekend bij de meeste kinderartsen (metabole ziekten), kinderneurologen, huidartsen en oogartsen. Het is raadzaam om minstens een keer kennis te maken met het behandelteam in het RadboudUMC in Nijmegen (coördinatie: prof M. Willemsen, kinderneuroloog), waar naast patiëntenzorg ook wetenschappelijk onderzoek gedaan wordt naar het Sjögren-Larsson syndroom. Zij kunnen uw vragen zo goed mogelijk beantwoorden en samen met u kijken welke zorg dichtbij huis plaats kan vinden en welke zorg beter in het RadboudUMC geregeld kan worden.

### **Erfelijkheid**

Zie [Erfelijkheid van stofwisselingsziekten](#).