



## SINDROME DI SJÖGREN-LARSSON (SLS)

### ALTRI NOMI DELLA MALATTIA

-

### GENI RESPONSABILI

*ALDH3A2*

### COME SI TRASMETTE?

Autosomica recessiva

### MECCANISMO DELLA MALATTIA IN PAROLE SEMPLICI

La Sindrome di Sjögren-Larsson è una malattia neuro-cutanea, il cui meccanismo patogenetico non risulta ancora del tutto chiaro; il gene *ALDH3A2* codifica per una proteina ("aldeide deidrogenasi") importante per la degradazione di alcune sostanze che in biochimica vengono chiamate aldeidi. Quando manca questa proteina il corpo umano non riesce a degradare regolarmente le aldeidi che quindi si accumulano. Questo accumulo è tossico a livello della retina, della cute e del cervello

### COME SI MANIFESTA?

La malattia si manifesta già alla nascita con dei segni di interessamento cutaneo. La pelle inizialmente appare eritematosa, successivamente diventa molto secca e assume un aspetto che viene chiamato di "ittiosi" associato ad un severo prurito. Nel corso dei primi anni di vita emergono i segni del coinvolgimento neurologico, rigidità prevalente alle gambe, disturbo dell'eloquio che risulta impacciato e disabilità intellettiva di vario grado. Il coinvolgimento oculare si manifesta con fotofobia e riduzione dell'acuità visiva. La malattia per lo più tende a peggiorare poco e lentamente nel corso del tempo anche se sono stati riportati casi di pazienti che nel corso dell'evoluzione hanno presentato un peggioramento clinico con esordio di crisi epilettiche e peggioramento della rigidità

### organi che possono essere colpiti

- Sistema nervoso centrale
- Cute
- Occhio (retina)

### COME SI FA LA DIAGNOSI?

Analisi molecolare del gene *ALDH3A2*

### QUAL E' LA TERAPIA?

La terapia attuale è sintomatica e riabilitativa.

È stato osservato un significativo miglioramento dell'invalidante prurito con l'assunzione di retinoidi orali



#### RISORSE ONLINE

<https://ghr.nlm.nih.gov/condition/sjogren-larsson-syndrome>

- ❖ Cho KH, Shim SH, Kim M. *Clinical, biochemical, and genetic aspects of Sjögren-Larsson syndrome. Clin Genet.* 2018;93(4):721-730.
- ❖ Vural S, Vural A, Akçimen F, et al. *Clinical and molecular characterization and response to acitretin in three families with Sjögren-Larsson syndrome. Int J Dermatol.* 2018;57(7):843-848
- ❖ Fuijkschot J, Theelen T, Seyger MM, et al. *Sjögren-Larsson syndrome in clinical practice. J Inherit Metab Dis.* 2012;35(6):955-962.