



Het Sjögren-Larsson syndroom

Wat is het Sjögren-Larsson syndroom?

Het Sjögren-Larsson syndroom is een aangeboren erfelijke aandoening waarbij kinderen een vertraagde ontwikkeling hebben in combinatie met een typische schilferende huid en spierstijfheid (spasticiteit) aan de armen en benen.

Hoe wordt het Sjögren-Larsson syndroom ook wel genoemd?

Sjögren en Larsson zijn twee artsen die dit syndroom voor het eerst beschreven hebben. Het wordt vaak afgekort met de letters SLS.

Hoe vaak komt het Sjögren-Larsson syndroom voor bij kinderen?

Het Sjögren-Larsson syndroom is een erg zeldzame ziekte. Het is niet goed bekend hoe vaak het Sjögren-Larsson syndroom bij kinderen in Nederland voorkomt. In Zweden blijkt deze aandoening bij één op de 250.000 mensen voor te komen.

Bij wie komt het Sjögren-Larsson syndroom voor?

Het Sjögren-Larsson syndroom is al vanaf de geboorte aanwezig. Wanneer een baby met het Sjögren-Larsson syndroom geboren wordt heeft het meestal direct al een schilferende huid. Vaak wordt de diagnose dan nog niet gesteld. Geleidelijk aan valt op dat kinderen zich trager ontwikkelen dan leeftijdsgenoten en dat hun armen en benen stijf (spastisch) zijn waardoor de beweging moeilijker is. De combinatie van deze symptomen maakt dat dan vaak de diagnose gesteld worden.

Zowel jongens als meisjes kunnen het Sjögren-Larsson syndroom krijgen.

Waar wordt het Sjögren-Larsson syndroom door veroorzaakt?

Fout in erfelijk materiaal

Het Sjögren-Larsson syndroom wordt veroorzaakt door een foutje in het erfelijk materiaal. Deze fout bevindt zich op het zogenaamde 17e-chromosoom. De plaats van de fout op het 17e-chromosoom wordt het ALDH3A2 –gen genoemd. Er kunnen verschillende foutjes aanwezig zijn in het ALDH3A2-gen.

Autosomaal recessief

Het Sjögren-Larsson syndroom erft op zogenaamd autosomaal recessieve manier over. Dat wil zeggen dat een kind pas klachten krijgt wanneer beide chromosomen 17 allebei een fout bevatten op plaats van het ALDH3A2 –gen. Vaak zijn beide ouders drager van deze aandoening. Zij hebben zelf een chromosoom 17 met fout en een chromosoom 17 zonder fout. Doordat ze zelf ook een chromosoom 17 zonder fout hebben, hebben de ouders zelf geen klachten.

Wanneer een kind van beide ouders het chromosoom 17 met de fout krijgt, dan krijgt dit kind het Sjögren-Larsson syndroom.

Ontbreken eiwit

Als gevolg van de fout in het erfelijk materiaal wordt een bepaald eiwit niet aangemaakt. Dit eiwit wordt FALDH of vetaldehyde-dehydrogenase genoemd. Dit FALDH eiwit is een enzym wat een bepaald stofje omzet in een ander stofje. FALDH zet zogenaamde bepaalde vetten (vetaldehyden) om in vetzuren. Dit gebeurt in kleine orgaanonderdelen van cellen die microsomen worden genoemd.



Te veel vetten

Bij kinderen met het Sjögren-Larsson syndroom kunnen deze vetaldehyden niet omgezet worden in vetzuren omdat het enzym FALDH ontbreekt. Hierdoor krijgen kinderen te veel vetaldehyden in hun lichaam. Dit is niet goed en zorgt voor het ontstaan van de klachten die horen bij het Sjögren-Larsson syndroom. Hoe een overmaat aan vetaldehyden precies zorgt voor het ontstaan van de klachten van het Sjögren-Larsson syndroom is niet goed bekend. Het FALDH-enzym blijkt ook nog een aantal andere functies te hebben. Het verandert iets aan het stofje fytaanzuur en aan een groep stofjes die leukotriënen worden genoemd. Ook deze veranderingen zorgen voor een deel van de klachten die kinderen met het Sjögren-Larsson syndroom krijgen.

Wat zijn de symptomen van het Sjögren-Larsson syndroom?

Variatie

Er bestaat variatie in hoeveelheid en ernst van de symptomen tussen verschillende kinderen met het Sjögren-Larsson syndroom. Niet alle kinderen zullen alle onderstaande klachten hebben.

Te vroeg geboren

Een groot deel van de kinderen met het Sjögren-Larsson syndroom wordt te vroeg geboren. Gemiddeld bij een zwangerschapsduur van 35 weken, sommige kinderen nog eerder, andere later. Dit komt omdat kinderen met het Sjögren-Larsson syndroom in hun plas te veel aan een bepaald stofje (leukotriënen) hebben wat de bevalling op kan wekken. Het is normaal dat kinderen plassen in het vruchtwater. Wanneer het vruchtwater een bepaalde hoeveelheid van dit stofje bevat, wordt de baarmoeder aangezet tot het maken van weeën waardoor de bevalling op gang komt.

Huidafwijking

Kenmerkend voor het Sjögren-Larsson syndroom is de droge schilferende huid. De meeste baby's met het Sjögren-Larsson syndroom worden al geboren met een rode huid die gemakkelijk schilfert, soms ontstaat deze huidaandoening in de loop van de eerste levensmaanden. De schilfering is het meest opvallend aan de binnenzijde van de ellebogen, de nek en het onderste gedeelte van de buik. Veel kinderen hebben last van jeuk ter plaatse van de schilfering, waardoor ze de neiging hebben om te gaan krabben waardoor de huid nog roder en schilferiger wordt.

Vaak ziet de huid er op deze plaatsen dikker uit dan gebruikelijk en heeft de huid er een geelbruine kleur.

Spasticiteit

Kinderen met het Sjögren-Larsson syndroom hebben last van spierstijfheid aan de armen en benen. Vaak hebben kinderen meer last van spasticiteit in de benen dan in de armen. Deze spierstijfheid wordt spasticiteit genoemd. Door deze spierstijfheid is het moeilijker voor kinderen om te bewegen en te gaan lopen. Een groot deel van de kinderen heeft een rolstoel nodig om zich te verplaatsen. Vaak is het wel mogelijk om behulp van steun enkele passen te lopen. De spasticiteit neemt vaak toe tot aan de pubertijd en blijft daarna vaak stabiel.



Vertraagde ontwikkeling

Kinderen met het Sjögren-Larsson syndroom ontwikkelen zich langzamer dan hun leeftijdsgenoten. Ze gaan later, zitten, staan, lopen en praten dan hun leeftijdsgenoten. Dit komt voor een deel door de spasticiteit waardoor bewegen lastiger is. Maar ook voor een deel als gevolg van beschadiging van de hersenen als gevolg van de ziekte. Kinderen hebben ook moeite met leren. De meeste kinderen bereiken een ontwikkelingsniveau qua praten en denken wat vergelijkbaar is met een kind van vijf of zes jaar. Bijna alle kinderen volgen speciaal onderwijs.

Problemen met praten

De meeste kinderen met het Sjögren-Larsson syndroom leren praten. Vaak zijn ze wel moeilijker verstaanbaar voor mensen. Een deel van de kinderen met het Sjögren-Larsson syndroom heeft niet zo'n behoefte om te praten met andere mensen. Kinderen met het Sjögren-Larsson syndroom hebben meestal geen problemen met slikken.

Epilepsie

Een klein deel van de kinderen met het Sjögren-Larsson syndroom heeft last van epilepsie aanvallen. Verschillende vormen van epilepsieaanvallen kunnen voorkomen. De meeste kinderen met epilepsie hebben niet vaak deze aanvallen.

Niet goed tegen warmte kunnen

Veel kinderen met het Sjögren-Larsson syndroom kunnen niet goed tegen de warmte omdat ze niet goed kunnen zweten. Zweten is nodig om de warmte van het lichaam weer kwijt te raken.

Slechtziendheid

Kinderen met het Sjögren-Larsson syndroom zijn vaak slechtziend met beide ogen. Dit komt door neerslag van vetten in het netvlies. De mate van slechtziendheid kan verschillen. Vaak zijn kinderen met het Sjögren-Larsson syndroom ook overgevoelig voor licht. Ze vinden het bij fel licht vaak fijner om een zonnebril te dragen.

Kleiner hoofdje

Een klein deel van de kinderen met het Sjögren-Larsson syndroom heeft een kleiner hoofdje dan gebruikelijk. Het merendeel van de kinderen heeft echter een normale hoofdvang.

Kleinere lengte

Een groot deel van de kinderen met het Sjögren-Larsson syndroom blijft klein van lengte.

Hoe wordt de diagnose Sjögren-Larsson syndroom gesteld?

Verhaal en onderzoek

Aan de hand van het verhaal van kind met een droge schilferende huid in combinatie met een vertraagde ontwikkeling en spierstijfheid kan de diagnose worden vermoed. Omdat het Sjögren-Larsson syndroom een zeldzaam syndroom is, zal het meestal niet direct herkend worden. Er zullen dan onderzoeken verricht worden om na te gaan wat er met het kind aan de hand is.

Bloedonderzoek

Bij kinderen met het Sjögren-Larsson syndroom worden bij routine bloedonderzoek geen afwijkingen gevonden.



MRI-scan

Kinderen met een ontwikkelingsachterstand krijgen vaak een MRI-scan van de hersenen om te kijken of er een verandering in de hersenen gezien kan worden die de problemen van het kind kan verklaren. Bij kinderen met het Sjögren-Larsson syndroom zijn vaak afwijkingen te zien in de vorm van witte vlekken rondom de hersenholtes wanneer er een MRI-scan van de hersenen worden gemaakt. Deze witte vlekken nemen vaak nog toe tot de leeftijd van twee-drie jaar en blijven daarna stabiel. Deze afwijkingen kunnen echter bij veel verschillende syndromen worden gezien, zodat de MRI scan vaak niet helpt om de juiste diagnose te stellen. Tegenwoordig bestaat er een nieuwe techniek om bepaalde stofjes in de hersenen te meten met behulp van een MRI –scan. Dit wordt MRI-spectroscopie (MRS) genoemd. Met deze MRS kan gezien worden dat er afwijkende vetten in de hersenen aanwezig zijn. Op deze manier kan de diagnose het Sjögren-Larsson syndroom wel vermoed worden met behulp van een MRI scan.

Huidarts

De huidarts wordt vaak gevraagd om te kijken naar de huid van kinderen met het Sjögren-Larsson syndroom. De huidarts (dermatoloog) kan deze huidafwijking een naam geven, wat kan helpen om de juiste diagnose te stellen. De huidafwijking bij Sjögren-Larsson syndroom worden namelijk ichtyosis genoemd. Icthyosis die al vanaf de geboorte aanwezig is, is heel kenmerkend voor het Sjögren-Larsson syndroom.

Stofwisselingsonderzoek

Bij kinderen met een ontwikkelingsachterstand wordt vaak stofwisselingsonderzoek gedaan op bloed en urine om te kijken of er sprake is van een bepaalde stofwisselingsziekte. Hoewel het Sjögren-Larsson syndroom een stofwisselingsziekte is, worden bij routine stofwisselingsonderzoek geen afwijkingen gevonden.

Wanneer er specifiek gedacht wordt aan het Sjögren-Larsson syndroom kunnen in bloed en urine wel speciale vetaldehyden worden aangetoond, maar dit onderzoek is niet standaard en kan lang niet overal uitgevoerd worden.

Het is wel mogelijk om met speciaal stofwisselingsonderzoek op witte bloedcellen de diagnose Sjögren-Larsson syndroom te stellen.

Oogarts

Kinderen met een ontwikkelingsachterstand worden vaak gezien door de oogarts. De oogarts kan door het bestuderen van de ogen en het netvlies, bepaalde afwijkingen op het spoor komen die een aanwijzing geven voor de diagnose. De oogarts kan bij een deel van de kinderen afwijkingen zien aan het netvlies doordat in de cellen van het netvlies een overmaat aan vetaldehyden is opgeslagen. De oogarts ziet deze vetaldehyden als een soort kristalletjes in het netvlies. Ook kan de oogarts zien dat kinderen weinig pigment hebben in hun netvlies, dit maakt dat kinderen met dit syndroom overgevoelig zijn voor licht.

DNA-onderzoek.

Met behulp van DNA-onderzoek in bloed kan geprobeerd worden fout in het erfelijk materiaal van het 17e-chromosoom in het ALDH3A2-gen. aan te tonen. De uitslagen van deze onderzoeken duren vaak enkele maanden.

VEP

Een VEP is een onderzoek waarbij de oogzenuw doorgemeten kan worden. Met een VEP-onderzoek kan worden aangetoond dat de oogzenuwen te traag werken.



Hoe wordt het Sjögren-Larsson syndroom behandeld?

Geen genezing

Er bestaan geen behandelingen die het Sjögren-Larsson syndroom kan genezen. De behandeling is erop gericht om kinderen en hun ouders zo goed mogelijk om te laten gaan met de gevolgen van deze ziekte.

Medicijnen

Het medicijn zileuton zorgt er voor dat er minder leukotriënen worden aangemaakt. Hierdoor hebben kinderen minder last van een jeuk en voelen zij zich algeheel beter.

Huidarts

De meeste kinderen met het Sjögren-Larsson syndroom worden behandeld door de huidarts (dermatoloog). Deze probeert vaak met crèmes en zalven er voor te zorgen dat kinderen minder last hebben van een schilferende huid en van jeuk. Vaak worden crèmes gebruikt die ureum of vitamine A bevatten.

Medicijnen tegen epilepsie

Kinderen die regelmatig last hebben van epilepsie aanvallen worden vaak behandeld met medicijnen om nieuwe aanvallen te voorkomen. Er bestaat geen voorkeursmedicatie voor kinderen met het Sjögren-Larsson syndroom. Vaak is een medicijn voldoende om de aanvallen onder controle te krijgen.

Fysiotherapie

Een kinderfysiotherapeut kan adviezen geven hoe kinderen zo goed mogelijk gestimuleerd kunnen worden in hun ontwikkeling. Ook kan de fysiotherapeut advies en oefeningen geven om spasticiteit van de spieren zo veel mogelijk te voorkomen.

Ergotherapeut

Een ergotherapeut kan adviezen geven over hulpmiddelen waarmee kinderen ondanks hun beperkingen zo goed mogelijk kunnen functioneren.

Logopedie

De logopediste kan adviezen geven aan kinderen die problemen hebben met praten en/of slikken als gevolg van het Sjögren-Larsson syndroom.

Revalidatiearts

De revalidatiearts coördineert alle behandelingen die kinderen met het Sjögren-Larsson syndroom krijgen. Ook kan de revalidatiearts advies geven over een geschikte school of bijvoorbeeld voor aangepaste schoenen of spalken.

Botuline-behandeling

Met behulp van botuline toxine injecties kan de spasticiteit van de spieren waarin deze injectie wordt gegeven, gedurende een aantal maanden verminderd worden. Dit kan maken dat kinderen beter kunnen bewegen.

Begeleiding

Begeleiding en ondersteuning van ouders van een kind met het Sjögren-Larsson syndroom is belangrijk.



Een maatschappelijk werkende of een psycholoog kan begeleiding geven bij het verwerken van de diagnose en om de ziekte een plaats te geven in het leven.

Forum van deze site

Door middel van het plaatsen van een oproep op het forum van deze site kunt u proberen in contact te komen met andere ouders/verzorgers die een kind hebben met het Sjögren-Larsson syndroom.

Wat betekent het hebben van het Sjögren-Larsson syndroom voor de toekomst?

Enige toename klachten

Op kinderleeftijd kunnen de klachten van kinderen met het Sjögren-Larsson syndroom nog wat toenemen, na de puberteit blijven de klachten meestal stabiel.

Levensverwachting

Er is niet veel bekend over de levensverwachting van kinderen met het Sjögren-Larsson syndroom omdat het een erg zeldzame aandoening is. De oudste kinderen waarbij deze diagnose gesteld is, zijn inmiddels 40 jaar oud. De levensverwachting kan normaal zijn. Bij kinderen en volwassenen met een ernstige handicap kan de levensverwachting bekort zijn wanneer er veel complicaties voorkomen zoals bijvoorbeeld vaak terugkerende longontsteking.

Hebben broertjes en zusjes een vergrote kans om het Sjögren-Larsson syndroom te krijgen?

Foutje in erfelijk materiaal

Het Sjögren-Larsson syndroom is een erfelijke aandoening veroorzaakt door twee foutjes in het erfelijk materiaal van beide chromosomen 17 op de plaats van het ALDH3A2-gen. Deze foutjes erven op autosomaal recessieve manier wijze over. Dat wil zeggen dat een kind pas klachten krijgt wanneer twee chromosomen een fout bevatten op dezelfde plaats. Vaak zijn beide ouders drager van deze aandoening. Zij hebben een chromosoom met fout en een chromosoom zonder fout. Doordat ze zelf ook een chromosoom zonder fout hebben, hebben de ouders zelf geen klachten. Hun kinderen hebben maximaal 25% kans om ook het Sjögren-Larsson syndroom te krijgen.

Een klinisch geneticus kan meer informatie geven over de kans dat een broertje of zusje ook het Sjögren-Larsson syndroom kan krijgen.

Prenatale diagnostiek

Door middel van een vlokcentest of een vruchtwaterpunctie tijdens de zwangerschap bestaat de mogelijkheid om tijdens een zwangerschap na te gaan of een broertje of zusje ook het Sjögren-Larsson syndroom heeft.

Links

www.stofwisselingsziekten.nl

(Informatie over diverse stofwisselingsziekten)



Referenties

1. Sjögren-Larsson syndrome in clinical practice. Fuijkschot J, Theelen T, Seyger MM, van der Graaf M, de Groot IJ, Wevers RA, Wanders RJ, Waterham HR, Willemsen MA. *J Inher Metab Dis*. 2012
2. Diagnosis of Sjögren-Larsson syndrome by magnetic resonance spectroscopy. Lagrue E, Barantin L, Sirinelli D, Castelnau P. *Pediatr Neurol*. 2012;46:57-9.
3. Patients with Sjögren-Larsson syndrome lack macular pigment. van der Veen RL, Fuijkschot J, Willemsen MA, Cruysberg JR, Berendschot TT, Theelen T. *Ophthalmology*. 2010;117:966-71.
4. Speech-language performance in Sjögren-Larsson syndrome. Fuijkschot J, Maassen B, Gorter JW, Gerven M, Willemsen M. *Dev Neurorehabil*. 2009;12:106-12.

Laatst bijgewerkt: 1 augustus 2012

Auteur: J.H. Schieving