

## Você conhece esta Síndrome? \*

Do you know this syndrome?

Marcela Duarte Villela Benez<sup>1</sup>  
Brunela Bastos Tozzi<sup>3</sup>

Elisa Fontenelle<sup>2</sup>  
Carolina Presotto<sup>4</sup>

## RELATO DE CASO

Paciente masculino, 20 anos, branco, com xerodermia e prurido intenso desde o nascimento, que se agravaram ao longo dos anos. Apresentava perda da acuidade visual, déficit neurológico com retardo mental, agitação psicomotora e agressividade. Não havia relato de membrana coloide ao nascimento, trabalho de parto prolongado ou surgimento de bolhas. Recebeu diagnóstico prévio de Síndrome de Sjögren-Larsson (SSL) e estava em acompanhamento neurológico e psiquiátrico, fazendo uso de ansiolíticos. Ao exame físico notava-se fácies alegre e pouco comunicativa, marcha com

padrão diparético, com flexão do quadril e joelhos em todas as suas fases, apoio com pé em equino e desabamento do arco plantar. Apresentava retardo mental com dificuldade de compreensão e xerodermia difusa com liquenificação, escoriação, ictiose e descamação, que acometiam principalmente pescoço, abdome e dobras (Figuras 1 e 2). Não possuía ceratodermia palmo-plantar. O exame de fundo de olho mostrou presença de retinose pigmentar. Foi instituída terapia com emolientes, ceratolíticos tópicos e anti-histamínico oral.



FIGURA 1: Paciente com pele xerótica e escoriada



FIGURA 2: Pele xerótica, escoriada e liquenificada

Aprovado pelo Conselho Editorial e aceito para publicação em 01.07.2010.

\* Trabalho realizado no Hospital Universitário Pedro Ernesto (Hupe) da Universidade Estadual do Rio de Janeiro (Uerj) – Rio de Janeiro (RJ), Brasil.

Conflito de interesse: Nenhum / *Conflict of interest: None*

Suporte financeiro: Nenhum / *Financial funding: None*

<sup>1</sup> Ex-residente de clínica médica do Hospital Central do Exército; pós-graduada em dermatologia pelo Hospital Universitário Pedro Ernesto (Hupe-Uerj) – Rio de Janeiro (RJ), Brasil.

<sup>2</sup> Sócia titular da SBD; professora substituta de dermatologia do Hospital Universitário Pedro Ernesto (Hupe-Uerj); dermatologista do Hospital Jesus; responsável pelo ambulatório de dermatologia pediátrica da Santa Casa de Misericórdia do Rio de Janeiro (IPDRDA) – Rio de Janeiro (RJ), Brasil.

<sup>3</sup> Pós-graduada em dermatologia pelo Hospital Universitário Pedro Ernesto (Hupe-Uerj) – Rio de Janeiro (RJ), Brasil.

<sup>4</sup> Pós-graduada em dermatologia pelo Hospital Universitário Pedro Ernesto (Hupe-Uerj) – Rio de Janeiro (RJ), Brasil.

## QUE SÍNDROME É ESSA?

Trata-se de uma desordem neurocutânea rara, autossômica recessiva, com incidência de um para 100.000 indivíduos na Suécia. Foi descrita em 1957 por Sjögren e Larsson a partir de 28 pacientes com a tríade de ictiose congênita, desenvolvimento de paraplegia ou tetraplegia e retardo mental.<sup>1,2,3,4</sup> Mais tarde, observou-se a presença de déficit na oxidação na cadeia longa dos ácidos graxos por um erro inato no metabolismo dos lipídios pela deficiência da enzima aldeído graxo desidrogenase (FALDH), o que gera depósito de metabólitos lipídicos nos tecidos. Essa alteração é causada pela mutação do gene ALDH3A2, que codifica a FALDH. A maioria dos casos parece ser gravemente afetada, independente do seu genótipo.<sup>1,2,3,4</sup>

O acúmulo de lipídios na pele e no sistema nervoso é responsável pelas manifestações da doença. Os ácidos graxos acumulados na pele desorganizam a barreira transepidérmica de água, levando à sua perda e à ictiose. Já a deficiência da oxidação dos ácidos graxos gera atraso na mielinização e desmielinização das fibras nervosas. A alteração na integridade da membrana mielínica no sistema nervoso gera o quadro neurológico.<sup>1,3,5</sup>

É caracterizada por ictiose com prurido, espasticidade com diplegia ou tetraplegia, retardo mental, alterações oculares e leucoencefalopatia.<sup>1,2,3,4,6,7,8</sup>

As manifestações dermatológicas começam com eritema ao nascimento. Raramente o recém-nascido pode estar envolto pela membrana colóide e

apresentar ectrópio. Inicialmente a pele torna-se seca, áspera e descamativa por defeito na queratinização e possui coloração acastanhada. Geralmente a região periumbilical, o pescoço e as dobras estão afetados, enquanto a face é poupada. O prurido é persistente e universal, o que gera liquenificação e escoriação. Pode haver ceratodermia palmo-plantar.<sup>1,2,3,4,6,8</sup>

O déficit neurológico é observado na infância com progressivo retardo no desenvolvimento motor, síndrome piramidal e espasticidade, sendo os membros inferiores os mais acometidos. O desenvolvimento cognitivo é atrasado com leve a moderado retardo mental e disartria.<sup>1,2,3,4,6,8</sup>

Fotofobia e diminuição da acuidade visual são comuns e relatadas desde os primeiros anos de vida. Já a maculopatia cristalina, caracterizada por pontos esbranquiçados circunjacentes à fóvea no fundo de olho, é observada em até 100% dos casos. Provavelmente é causada pelo depósito de pigmento de lipofuscina no epitélio da retina.<sup>1,3,4,7</sup>

O diagnóstico é feito pela presença da tríade clássica e pela alteração do fundo de olho. Sua confirmação é dada pela demonstração da deficiência da FALDH em cultura de fibroblastos ou leucócitos.<sup>1,2,3,4,5</sup> Deve ser diferenciada da ictiose recessiva ligada ao X, ictiose vulgar, eritrodermias ictiosiformes congênitas bolhosa e não-bolhosa e ictiose lamelar. O tratamento é multidisciplinar e o uso tópico de emolientes, ceratolíticos, assim como retinoides sistêmicos pode ser feito.<sup>1,3,4,8</sup> □

**Resumo:** Relatamos um caso típico, em um paciente masculino de 20 anos, da síndrome de Sjögren-Larsson, que é uma doença neurocutânea, autossômica recessiva e incapacitante, caracterizada por ictiose congênita, plegia espástica e retardo mental. É causada pela deficiência da enzima aldeído graxo desidrogenase. Não tem cura, porém a maioria dos pacientes sobrevive até a idade adulta. O tratamento deve ser multidisciplinar e a terapia dermatológica tem o objetivo de aliviar o prurido persistente e a ictiose.

**Palavras-chave:** Ictiose; Paraplegia; Retardo mental; Síndrome de Sjögren-Larsson

**Abstract:** We report a typical case of Sjogren-Larsson syndrome in a male patient, aged 20. The Sjogren-Larsson syndrome is a neurocutaneous, autosomal recessive and disabling condition, characterized by congenital ichthyosis, spastic paraplegia and mental retardation. It is caused by deficiency of the microsomal enzyme fatty aldehyde dehydrogenase. It has no cure, but most patients survive up to an adult age. Treatment should be multidisciplinary and dermatological therapy aims at relieving the persistent itching and ichthyosis.

**Keywords:** Ichthyosis; Mental retardation; Paraplegia; Sjogren-Larsson Syndrome

## REFERÊNCIAS

1. Bologna JL, Jorizzo JL, Rapini RP. *Dermatology*. 2nd ed. v. 1. Nova York: Mosby Elsevier; 2008. p.361-2.
2. Sjogren T, Larsson T. Oligophrenia in combination with congenital ichthyosis and spastic disorders; a clinical and genetic study. *Acta Psychiatr Neurol Scand*. 1957;113:S1-112
3. Uptodate.com [homepage on Internet] Sjogren-Larsson syndrome review 2008. David Lynch, MD, PhD Amy T Waldman, MD. [cited 2008 Aug 23]. Available from: www.uptodate.com
4. Assunção JBG, Resende ML, Viegas AC, Furtado T. Síndrome de Sjogren Larsson; *An Bras Dermatol*. 1973;48:21.
5. Rizzo WB, Craft DA, Somer T, Carney G, Trafrova J, Simon M. Abnormal fatty alcohol metabolism in cultured keratinocytes from patients with Sjögren-Larsson syndrome. *J Lipid Res*. 2008 Feb;49:410-9. Epub 2007 Oct 30.
6. Uppal M, Srinivas CR, Thowfeeq KT. Sjogren-Larsson syndrome: Report of two cases. *Indian J Dermatol Venereol Leprol*. 2004;70:110-1.
7. Isaac DL, Queiroz GH, Feres CC, Avila M. Macular crystalline dystrophy in Sjogren-Larsson syndrome: case report; *Arq Bras Oftalmol*. 2009;72:239-42.
8. Ganemo A, Jagell S, Vahlquist A. Sjögren-larsson syndrome: a study of clinical symptoms and dermatological treatment in 34 Swedish patients. *Acta Derm Venereol*. 2009;89:68-73.

---

ENDEREÇO PARA CORRESPONDÊNCIA / MAILING ADDRESS:

*Marcela Duarte Villela Benez*  
*R. Bom Pastor, 551, ap. 401, Tijuca*  
*20521 060 Rio de Janeiro, RJ, Brasil*  
*E-mail: mabenez@hotmail.com*

Como citar este artigo/How to cite this article: Benez MDV, Fontenelle E, Tozzi BB, Presotto C. Síndrome em questão. Síndrome de Sjögren-Larsson. *An Bras Dermatol*. 2010;85(6):951-3.