



## 1570 - SÍNDROME DE SMITH LEMLI-OPITZ. A PROPÓSITO DE 5 CASOS

A. Ojeda Sosa, N. Moya Notario, A. Pérez Hernández, F.J. Romero Santana, J.C. Pérez Marín y B. Loureiro Rodríguez

Servicio Medicina Interna. Hospital Insular. Las Palmas de Gran Canaria.

### Resumen

**Objetivos:** El síndrome de Smith-Lemli-Opitz (SLO) fue descrito por Smith y cols. en 1964, es un trastorno autosómico recesivo caracterizado por múltiples malformaciones. Iron y Tint describieron en 1933 unos niveles extremadamente bajos de colesterol y un aumento de sus precursores en pacientes con este síndrome, postulando un defecto en la biosíntesis de colesterol como causa de esta enfermedad. Nuestro objetivo es la revisión de los pacientes de SLO de la unidad de minoritarias de nuestro servicio.

**Métodos:** Revisamos los cinco casos clínicos de la unidad de minoritarias de nuestro servicio, y el tratamiento actual.

**Resultados:** Presentamos cinco casos de pacientes con este síndrome, 3 varones y dos mujeres, de 32,2 años de edad media, con diagnóstico genético confirmado con mutaciones en el gen DHCR, en tratamiento con colesterol. Presentamos en la tabla el perfil de lípidos y el tratamiento de los pacientes.

	N1	N2	N3	N4	N5
Edad	29	27	31	22	40
Sexo	Varón	Mujer	Varón	Varón	Mujer
Colesterol total (mg/dL)	48	54	116	140	63
HDL (mg/dL)	26,3	33	46	40	32
CnoHDL (mg/dL)	21,7	21	69	103	21
LDL mg/dL	14	8,88	51	85	14
TG mg/dL	38	60	92	91	59
Dosis colesterol	5,5 g/24 h	6 g/24 h	3 g/24 h	8 g/24 h	6 g/24 h
	135 mg/kg	135 mg/kg	135 mg/kg	150 mg/kg	135 mg/kg
Estatinas	No	Sí	Sí	No	No

**Discusión:** Las principales manifestaciones clínicas del SLO son anomalías faciales, retraso mental, trastorno del crecimiento pre y postnatal y alteraciones en los genitales externos en varones, existiendo múltiples malformaciones menores asociadas. La serie de nuestro servicio presentan en todos los casos hipotonía, dismorfia facial, microcefalias y tallas bajas. Retraso mental con o sin

lenguaje es diferente en nuestros pacientes debido a la educación de dos de ellos en centros educativos especiales. La dosis de colesterol oral debe ser individualizada. En todos nuestros pacientes la dosis de colesterol oral oscila entre 135 a 150 miligramos/kg/día, así como dieta rica en colesterol. No en todos los pacientes las estatinas fueron eficaces motivo por el que se retiraron. El genotipo en el SLO puede condicionar la forma de presentación clínica.

*Conclusiones:* El tratamiento con colesterol pretende mejorar la producción de colesterol y disminuir el acúmulo de precursores (6). Se debe individualizar según niveles de colesterol en suero y del perfil de esteroides, valorando la respuesta al tratamiento

## **Bibliografía**

1. Smith DW, Lemli L, Opitz JM. A newly recognized syndrome of multiple congenital anomalies. *J Pediatr.* 1964;64:210-7.
2. Opitz JM. RSH/SLO Syndrome: historical, genetic, and developmental considerations. *Am J Med Genet.* 1994;50:344-6.
3. Irons M, Elias ER, Salen G, et al. Defective cholesterol biosynthesis in Smith-Lemli-Opitz syndrome. *Lancet.* 1993;341:1414.
4. Tint GS. Cholesterol defect in Smith-Lemli-Opitz syndrome: Letter to the editor. *Am J Med Genet,* 1993;47 473-4.
5. Tint GS, Irons M, Elias ER, et al. Defective cholesterol biosynthesis associated with the Smith-Lemli-Opitz syndrome. *N Engl J Med.* 1994;330:107-13.
6. Jones KL: Smith's recognizable patterns of human malformation, 4<sup>a</sup> ed. Philadelphia/London/Toronto: WB Saunders 1988:104-5.
7. Svodoba MD, Christie JM, Eroglu Y, et al. Treatment of Smith-Lemli-Opitz Syndrome and other sterol disorders. *M J Med Gent C Semin Med Genet.* 2012;15:285-94.