



## SMITH-LEMLI-OPITZI SÜNDROOM

ORPHA: 818 OMIM 270400

**Esinemissagedus** 1:20 000 kuni 1:40 000

### Ülevaade

Smith-Lemli-Opitzi sündroom (SLOS) on autosoomne retsessiivne kaasasündinud ainevahetushäire, mis on tingitud kolesterooli biosünteesi defektist. See on harvaesinev haigus, mille esinemissagedus on umbes 1:20 000 kuni 1:40 000 vastsündinul. SLOS-i iseloomustavad mitmed kaasasündinud väärandid, intellektuaalse arengu mahajäämus ja käitumishäired.

### Tekkepõhjused

SLOS-i põhjustab mutatsioon geenis DHCR7 (11q13.4), mis kodeerib ensüümi 7-dehüdrokolesterooli reduktaasi. See ensüüm on vajalik kolesterooli biosünteesi viimase etapi jaoks. Mutatsiooni tagajärjel on ensüümi aktiivsus vähenenud või puudub üldse, mistõttu organismis kuhjub 7-dehüdroksükolesterool ja selle derivaadid.

### Kliiniline pilt

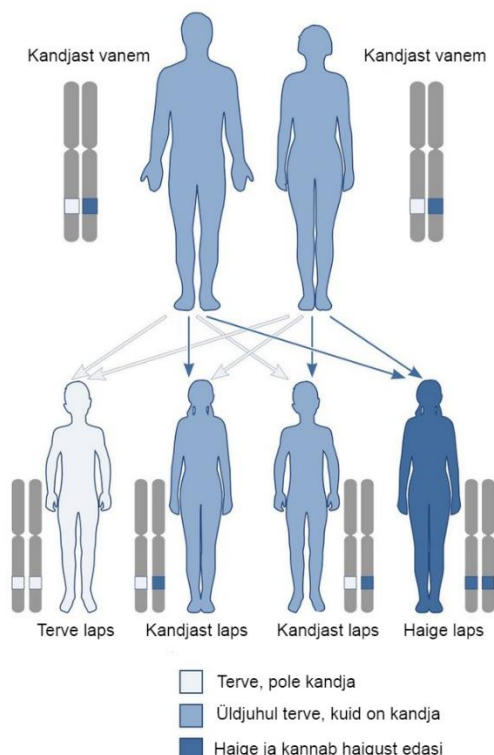
SLOS-i kliiniline pilt on väga varieeruv. Kõige sagedasemad sümptomid on järgmised:

- **Välised tunnused:** mikrotsefaalia (väike pea), väike nina, lai ninajuur, kitsas otsmik, lühikesed ja ülespoole kaardus ninasõõrmed, ptoos, mikrognaatia (väike lõug), allapoole kaarduv silma välisnurk, 2. ja 3. varba sündaktüülia, polüdaktüülia.
- **Siseorganite väärandid:** südamerikked, neerude väärandid, suguelundite väärandid.
- **Intellektuaalse arengu mahajäämus:** kergest kuni raske astmeni.
- **Käitumishäired:** autismispektri häired, hüperaktiivsus, agressiivsus.

### Pärandumine

SLOS pärandub autosoom-retsessiivselt (joonis 1). Haigus avaldub, kui haigestunud on mõlemas alleelis ehk geenikoopias haigust põhjustav muutus. Sellisel juhul kannab patsiendi kumbki vanem ühes alleelis haigusseoselist muutust, kuid teine alleel on muutusetu ja vanematel seega haigus ei avaldu. Ühes alleelis esineva muutusega isikuid nimetatakse haiguse kandjateks.

## Autosoomne retsessiivne pärandumisviis



Joonis 1. Autosoomne retsessiivne pärandumisviis. Modifitseeritud. Wikimedia Commons, 2023

## Jälgimine ja ravi

SLOS-i ravi on sümptomaatiline. Rutiinne jälgimine hõlmab endas kasvuparameetreid, toitumisprobleemide, arengu, käitumise, lihastoonuse, krampihooegade ja liigutushäirete suhtes uurimist igal visiidil. Samuti tuleks rutiinselt jälgida vereseerumi markereid, kontrollida nägemist ja kuulmist. Hambaarsti visiidid alates 3. eluaastast. Puberteedi arengut on oluline jälgida alates 10. eluaastast.

Vältida tuleks haloperidooli (ja teiste sama klassi ravimite) kasutust.

Raske haaratuse ja kaasasündinud väärearngute korral võib olla vajalik kirurgiline sekkumine.

Soovitav on manustada kolesterooli, et tõsta kolesterooli taset veres ja vähendada 7-dehüdroksükolesterooli ja 8-dehüdroksükolesterooli taset.

## Prognosis

SLOS-i prognoos on varieeruv ja sõltub haiguse raskusastmest. Mõnedel lastel on haigus kergekujuline ja nad elavad üsna tavapärase elu. Teistel on haigus raskekujuline ja see võib põhjustada enneaegset surma.

## Kasutatud kirjandus

Orphanet

[Orphanet: Smith-Lemli-Opitz syndrome](#)

OMIM

<https://www.omim.org/entry/270400>

OMIM Genetic and Rare Disease Information Center

[Smith-Lemli-Opitz syndrome | About the Disease | GARD](#)

Genereviews

<https://www.ncbi.nlm.nih.gov/books/NBK1143/>