

## Ingezonden

---

### **Een opvallend laag serum cholesterol: het Smith Lemli Opitz syndroom**

Recent werd het biochemisch defect van het Smith Lemli Opitz syndroom (= SLO) gevonden in de biosynthese van cholesterol (1). Patiënten met dit syndroom, dat op de (zeer jonge) kinderleeftijd maar ook bij volwassen patiënten van beide geslachten kan voorkomen, hebben vaak een verlaagde serum cholesterol concentratie. Klinisch wordt het syndroom gekenmerkt door mentale retardatie, microcephalie, groeistoornissen, vele malformaties (zoals palatoschisis, hartafwijkingen, polydactylie) en geslachtsafwijkingen bij mannelijke patiënten. De frequentie van voorkomen van SLO wordt voor een erfelijke ziekte als zeer hoog ingeschat (1:20000 geboorten). Onlangs werd een landelijke werkgroep bestaande uit vertegenwoordigers van de kinderartsen, de klinisch chemici en de klinisch genetici uit de diverse academische centra in Nederland in het leven geroepen.

Tot voor kort bestond er geen methode om de diagnose biochemisch te bevestigen, waardoor de diagnose in individuele gevallen klinisch vaak niet gesteld zal zijn. Wij zouden uw aandacht willen vragen voor patiënten met laag cholesterol in bloed (volwassenen <3,0 mmol/l; kinderen <2,4 mmol/l). Natuurlijk kan

een dergelijke bevinding een andere oorzaak hebben waaronder levercirrhose, een maligniteit, een behandeling met cholesterol synthese remmers of LDL-afereze.

Waar dit niet van toepassing is, willen wij u verzoecken wat serum of plasma te bewaren voor analyse van 7-dehydrocholesterol, een precursor van cholesterol die bij SLO in hoge concentratie voorkomt. Vooralsnog is dit de meest aangewezen test om de diagnose te bevestigen. De test is beschikbaar in de laboratoria van de Klinisch Genetische Centra in Amsterdam (R.B.H. Schutgens, 020-5665393 en R.J.A. Wanders, 020-5664197) en Nijmegen (R.A. Wevers, 080-614567 en J.G.N. de Jong, 080-615192).

1. Tint GS, Irons M, Elias ER et al. Defective cholesterol biosynthesis associated with the Smith-Lemli-Opitz syndrome. *N Eng J Med* 1994, 330, 107-113.

Instituut Neurologie,  
Acad. Ziekenhuis Nijmegen  
Laboratorium Procreatie,  
Acad. Med. Centrum  
april 1995

*R.A. Wevers  
J.G.N. de Jong  
R.B.H. Schutgens  
R.J.A. Wanders*