

Smith-Lemli-Opitz-Syndrom

> Definition und Ursache

Das Smith-Lemli-Opitz-Syndrom (SLOS) ist eine seltene erbliche Stoffwechselstörung, die die kindliche Entwicklung bereits im Mutterleib beeinträchtigt. Es ist eine autosomal rezessiv vererbte angeborene Störung der Cholesterinsynthese. Etwa eines von 60.000 Kindern wird mit dem SLO-Syndrom geboren.

Bei Kindern mit SLOS wird durch einen Fehler im Erbgut das Enzym 7-Dehydrcholesterol-Reduktase (DHCR7) vermindert oder defekt gebildet, wodurch sie nicht in der Lage sind, ausreichende Mengen an Cholesterin herzustellen. Stattdessen sind die beiden Cholesterinvorstufen 7- und 8- Dehydrcholesterol erhöht, die bei Gesunden nur in sehr geringen Mengen vorkommen.

> Krankheitsbild und Krankheitssymptome

Typisch ist eine große Bandbreite der Behinderung. Sie reicht von nur leicht betroffenen Menschen bis hin zu schweren Formen mit lebensbedrohlichen Schädigungen.

Die meisten SLOS-Kinder entwickeln sich langsamer als gesunde Kinder. Später zeigt sich eine geistige Behinderung, die unterschiedlich stark ausgeprägt sein kann.

Die häufigsten Symptome des SLO-Syndroms sind:

- > zusammengewachsene 2. und 3. Zehen, überzählige Finger oder Zehen
- > geistige Behinderung
- > Kleiner Kopf (Mikrozephalie)
- > Gedeihstörung
- > nach Oben zeigende Nasenlöcher sowie hängende Augenlider
- > Genitalfehlbildungen
- > Herzfehler

Bei fast allen Kindern bestehen Auffälligkeiten bereits bei der Geburt. Die meisten Kinder mit SLOS haben Ernährungsprobleme, z.B. Saug- und Schluckstörungen und gedeihen schlecht. Alle zeigen ein vermindertes Wachstum und sind als Erwachsene eher kleinwüchsig.

Im Vorschulalter entwickeln sich häufig Verhaltensauffälligkeiten. So zeigen Kinder oft eine geringe Frustrationstoleranz. Viele Kinder zeigen auch Merkmale aus dem autistischen Formenkreis.

Die Lebenserwartung kann durch schwerwiegende Organfehlbildungen eingeschränkt sein. Ansonsten erreichen die Betroffenen jedoch häufig ein normales Lebensalter.

> **Wie kann man das Syndrom erkennen?**

Das SLOS kann über eine Bestimmung von 7- und 8-Dehydrocholesterol im Blut diagnostiziert werden. Zusätzlich sollte eine molekulargenetische Analyse erfolgen, um weitere Familienmitglieder auf Überträgerschaft zu testen.

> **Behandlung & Therapie**

Es gibt derzeit zwei Therapieoptionen: Gabe von Cholesterin und damit Anhebung der Cholesterinkonzentration oder Medikation mit dem Wirkstoff Simvastatin zur Senkung der Konzentration von 7- und 8- Dehydrocholesterol.

Allerdings kann das SLOS durch diese Behandlung nicht geheilt werden, da die Veränderungen, die bereits während der Schwangerschaft abgelaufen sind, nicht mehr rückgängig gemacht werden können. Die Behandlung kann also nur symptomatisch erfolgen, wobei die betroffenen Kinder jedoch durchaus gezielt gefördert werden können.

> **Förderung/ Beratung der Familien**

Bei den meisten SLOS-Patienten steht in den ersten Lebensjahren die Ernährungsstörung im Vordergrund. Für diese Kinder ist eine ausreichende kalorische Versorgung entscheidend und daher eine Kalorienanreicherung der Nahrung oft sinnvoll. Eine Ernährungsberatung kann dabei eine große Hilfe sein.

Auch eine intensive physiotherapeutische und logopädische Förderung ist sehr wichtig für die weitere Entwicklung. Bei älteren Kindern steht die ergotherapeutische Förderung im Vordergrund. Oft ist die Koordinierung der Förderung durch eine Frühförderstelle sinnvoll.

Da alle Betroffenen ähnliche Erfahrungen und Probleme haben, ist der Austausch – insbesondere die gegenseitige Hilfe und Information mit anderen betroffenen Familien – besonders wichtig. Das Erfahrungswissen vieler erfahrener Eltern hilft gerade neu betroffenen Eltern häufig enorm weiter.

Die Selbsthilfegruppe SLO Deutschland e.V. – Elterninitiative Smith-Lemli-Opitz-Syndrom – veranstaltet rund um das schwerwiegende Krankheitsbild jährliche Treffen. Das Programm der Treffen beinhaltet Referate über Studien und neueste Erkenntnisse im Zusammenhang mit dem SLO-Syndrom; persönliche Beratungen der begleitenden Ärzte; Vorträge über Therapien, Hilfsmittel sowie zu besonderen und spezifischen Aspekten des SLOS oder auch zu rechtlichen Themen.

Dieser Text wurde gemeinsam erstellt von der Selbsthilfegruppe SLO Deutschland e.V. und dem knw.

> **Mehr Informationen:** www.slo-deutschland.de