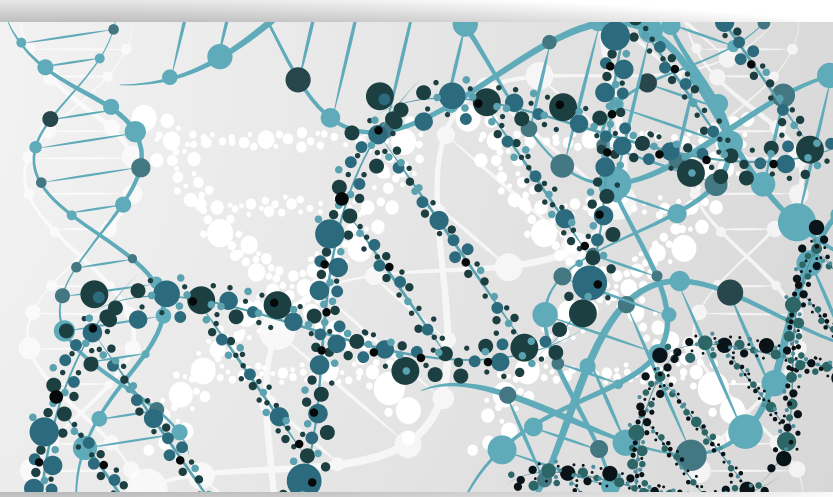


# GENESeeker

Conoce el riesgo de que su hijo sea portador de una enfermedad genética.



## Síndrome de Smith-Lemli-Opitz

junogenetics.com

### ¿Qué es la Síndrome de Smith-Lemli-Opitz?

El síndrome de Smith-Lemli-Opitz (SLOS) se caracteriza por múltiples anomalías congénitas, déficit intelectual y problemas de comportamiento.

La enfermedad está presente al nacer, pero puede detectarse en la infancia o en la edad adulta en las formas leves. Los pacientes presentan un retraso en el crecimiento y un déficit intelectual. Los problemas de comportamiento incluyen múltiples rasgos autistas, hiperactividad, comportamiento autolesivo y trastornos del sueño. Las anomalías estructurales del cerebro pueden incluir hipoplasia o ausencia del cuerpo calloso y holoprosencefalia. La microcefalia (80% de los casos), el estrechamiento bitemporal, la ptosis, el puente nasal ancho, la raíz nasal corta, las narices antevertidas (90% de los casos), el mentón pequeño y la micrognatia son rasgos craneofaciales comunes. Ocasionalmente, se observan cataratas, estrabismo y nistagmo. Otros rasgos clínicos son el paladar hendido o la úvula bífida (1/3 de los pacientes), fotosensibilidad, rizomelia y polidactilia postaxial de las manos o los pies, sindactilia del segundo y tercer dedo del pie (95% de los casos) y pulgares cortos y situados en posición proximal. Las anomalías genitales (pene pequeño, hipospadias, genitales ambiguos) son frecuentes en los varones (70% de los casos). Pueden presentarse anomalías cardiovasculares (defectos septales auriculares y ventriculares, conducto arterioso persistente, canal atrioventricular). Son frecuentes las anomalías gastrointestinales, como la mala alimentación, el reflujo gastroesofágico, la estenosis pilórica, la malrotación y la aganglionosis colónica.

### ¿Cuál es el siguiente paso si soy portador de la Síndrome de Smith-Lemli-Opitz?

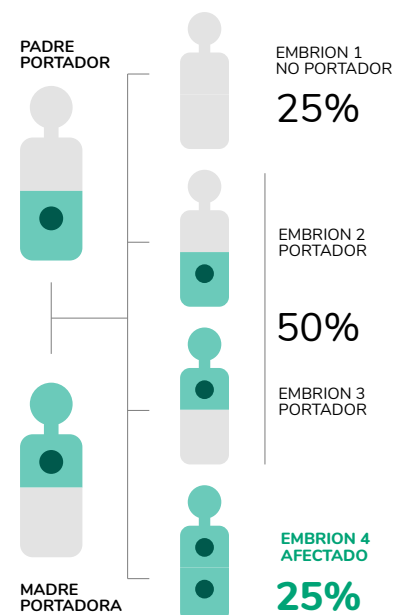
Si eres portador de Síndrome de Smith-Lemli-Opitz, es importante que tu pareja se realice el test para saber si es portadora de la misma enfermedad genética.

### ¿Qué pasa si mi pareja no es portadora?

Si tu pareja obtiene un resultado negativo para la Síndrome de Smith-Lemli-Opitz, la posibilidad de que ambos tengáis un hijo afectado es baja. Sin embargo no existe actualmente ninguna prueba capaz de detectar todas las mutaciones existentes, de forma que siempre hay un riesgo residual de que la persona que se ha realizado la prueba sea portadora de otras mutaciones menos frecuentes.

### ¿Qué pasa si ambos somos portadores de la Síndrome de Smith-Lemli-Opitz?

Cuando ambos padres son portadores de la Síndrome de Smith-Lemli-Opitz, la probabilidad de tener un hijo con esta enfermedad es del 25%



Si ambos son portadores de esta enfermedad pongase en contacto con su doctor o con su asesor genético para informarse de las opciones para su planificación familiar

