

Sospecha de enf de Smith-Lemli-Opitz

Síntomas clínicos: fenotipo peculiar
microcefalia, anomalías genitales,
anomalías en miembros.

Solicitar: 7-dehidrocolesterol (7-DH) y colesterol (CL)

7-DH ↑↑↑
CL ↓↓↓

7-DH ↑↑↑
CL (Normal)

7-DH ↑
CL (Normal)

Confirmación SLO

Estudio en fibroblastos