



Smith-Lemli-Opitz syndrom

Smith-Lemli-Opitz syndrom är ett ärftligt syndrom som gör att kroppens produktion av kolesterol inte fungerar normalt. De flesta med syndromet har gemensamma utseendemässiga drag, medfödda missbildningar av inre organ och intellektuell funktionsnedsättning.

Den exakta förekomsten av Smith-Lemli-Opitz syndrom är inte känd. Uppskattningsvis föds 3–5 barn om året med syndromet i Sverige.

Symtom

Symtomen och deras svårighetsgrad varierar. En del barn avlider tidigt till följd av svår sjukdom. Vissa har få och lindriga symtom. Syndromet är i de flesta fall fortskridande.

Det är vanligt att barn med syndromet är mindre än förväntat vid födseln. Barnen har ofta svårt att suga och få i sig tillräckligt med näring. Kräkningar är vanligt.

Personer med syndromet kan ha gemensamma utseendemässiga drag och medfödda missbildningar av inre organ, till exempel av hjärnan, hjärtat, levern, lungorna, njurarna och mag-tarmkanalen.

De flesta med Smith-Lemli-Opitz syndrom har nedsatt kognitiv förmåga. Det finns en stor variation i intellektuell funktionsnivå, alltifrån inlärningssvårigheter till svår intellektuell funktionsnedsättning.

En del har synnedsättning och varierande grad av hörselnedsättning eller dövhet.

Hos många med syndromet är den motoriska funktionen påverkad, både vad gäller fin- och grovmotorik. Funktionen försämras ofta över tid.

Många med syndromet har beteendeavvikelser. En del kan reagera kraftigt på ljud, ljus och fysisk beröring. Sömnstörningar med långa vakna perioder på natten är vanligt och kan kvarstå under många år. Autism är vanligt. Det innebär nedsatt förmåga att kommunicera och delta i socialt samspel, begränsade intressen och aktiviteter samt ett stereotypt och repetitivt beteende.

Hos en del ger exponering för solljus hudutslag och klåda.

Orsak

Smith-Lemli-Opitz syndrom orsakas av förändringar i en gen. Det leder till brist på ett protein som behövs vid bildningen av kolesterol och minskad produktion av kolesterol i kroppen. Det medför även att skadliga substanser ansamlas. Under fosterperioden behövs kolesterol för flera viktiga processer, bland annat för uppbyggnad av cellmembran, signalering och organutveckling.

Behandling

Det finns ingen behandling som botar Smith-Lemli-Opitz syndrom. Behandlingen inriktas på att lindra symtomen, förebygga medicinska komplikationer och kompensera för de funktionsnedsättningar som syndromet leder till.

Kostbehandling med kolesterol rekommenderas till alla med syndromet.

En del missbildningar och felställningar kan opereras.

Syn och hörsel kontrolleras regelbundet. Vissa synfel kan opereras. En del behöver hörhjälpmedel.

Personer med syndromet behöver habiliteringsinsatser.

För barn med Smith-Lemli-Opitz syndrom kan det bli aktuellt med palliativ vård i livets slutskede.

Det är viktigt med psykologiskt och socialt stöd.

Resurser

Kunskap om syndromet finns vid universitetssjukhusen.

Vid universitetssjukhusen finns även Centrum för sällsynta diagnoser (CSD). De kan ge vägledning och information om sällsynta hälsotillstånd.

Samhällets stödinsatser

Barn, ungdomar och vuxna med funktionsnedsättningar kan få olika typer av stöd och insatser. Mer information finns på Socialstyrelsens webbplats under *Samhällets stöd*.

Intresseorganisationer

- Stiftelsen JMR
- Riksförbundet FUB, för personer med intellektuell funktionsnedsättning
- Riksförbundet Sällsynta diagnoser

Läs mer

Det här är en kort sammanfattning av texten i Socialstyrelsens kunskapsdatabas om sällsynta hälsotillstånd. Se vidare socialstyrelsen.se/kunskapsdatabasen.

Texterna i kunskapsdatabasen produceras av Informationscentrum för sällsynta hälsotillstånd vid Ågrenska på uppdrag av Socialstyrelsen.

E-post: sallsyntahalsotillstand@agrenska.se
Webbplats: agrenska.se/informationscentrum

Reviderad oktober 2026.