7-Dehydrocholesterin

A. C. Sewell
Ingelheim, Germany

Synonym(e) 7-DHC

Englischer Begriff 7-dehydrocholesterol

Definition Baustein der Cholesterinsynthese. Charakteristisches biochemisches Merkmal des Smith-Lemli-Opitz-Syndroms.

Beschreibung Die Synthese von Cholesterin erfolgt über einen Stoffwechselweg mit etwa 30 enzymatisch katalysierten Reaktionen. Die letzte Reaktion ist die Umwandlung von 7-Dehydrocholesterin (7-DHC) zu Cholesterin mittels 3β-

Hydroxysterol-Δ7-Reduktase. Ein Mangel an 3β-Hydroxysterol-Δ7-Reduktase führt zu einer verminderten Cholesterinsynthese und zu einem erhöhten Spiegel von 7-DHC in Plasma. Dies ist wegweisend für die Diagnose des Smith-Lemli-Opitz-Syndroms. 7-DHC wird im Plasma mittels GCMS bestimmt.

Referenzbereich – Erwachsene <0,5 mg/L (Plasma).

Literatur

- Hoffmann GF, Haas D (2000) Disorders of cholesterol synthesis. In: Fernandes J, Saudubray J-M, van den Berghe G (Hrsg) *Inborn metabolic diseases: diagnosis and treatment*, 3. Aufl. Springer-Verlag, Berlin/Heidelberg/New York, S 337–342
- Smith DW, Lemli L, Opitz JM (1964) A newly recognised syndrome of multiple congenital anomalies. *J Pediatr* 64:210–217