



## Té la senyalització per Ret un paper important en la síndrome d'Smith-Lemli-Opitz?

**Dr. Mario Encinas Martín**

Hospital Universitari Arnau de Vilanova

### Quin era l'objectiu del projecte?

Detectar anomalies en la senyalització pel receptor tirosina cinasa Ret en un model murí de la síndrome d'Smith-Lemli-Opitz (SLOS).

### Què han descobert?

En tots els paradigmes estudiats no sembla haver-hi grans dèficits de senyalització per aquest receptor, i això indica que el seu mal funcionament no és causa d'algunes malformacions observades en afectats per la malaltia.

### Quina aplicació pràctica tindrà aquest resultat?

Una observació important derivada dels nostres estudis és que l'administració de simvastatina *in utero* és perjudicial per al desenvolupament de l'embrió mutant. Aquests resultats són rellevants en humans, ja que el tractament amb simvastatina s'ha proposat com una intervenció terapèutica per als nens afectats d'SLOS.