

## Нов проект за лица със синдром на Смит-Лемли-Опитц и техните семейства

*Скъпо семейство с дете (на всяка възраст) със синдром на Смит-Лемли-Опитц,*

Щастливи сме да Ви информираме за новия ни проект за лица със синдром на Смит-Лемли-Опитц (СЛОС), наречен Проект „Естествена История на СЛОС“ (SLOS Natural History Project). Ние сме представители на пациентите в MetabERN<sup>1</sup> за лица със синдром на Смит-Лемли-Опитц. MetabERN е Европейска Референтна Мрежа за Наследствени Метаболитни Заболявания, създадена от Европейския Съюз.

### Подобряване на консултирането и разработка на терапии

Новият проект има за цел да подобри консултирането на семействата на лица със СЛОС и да създаде стратегии за терапевтични интервенции и дългосрочно здравеопазване. Проектът предвижда характеризирани на общите симптоми и редки състояния, както и честотата на нарушения на съня, аутизъм и сложно поведение, засягащи семействата.

Надяваме се да отговорите на кратко проучване за това кои симптоми и аспекти/характеристики на СЛОС Ви се струват съществени и представляват предизвикателство пред Вас, и ако се интересувате, да получите повече информация за проекта или да се присъедините към семейната мрежа.

### СЛОС е метаболитно заболяване

От откритието му през 1993 г. знаем, че SLOS е наследствено метаболитно заболяване. Това е съществена информация за намирането на правилното лечение. СЛОС се причинява от грешка в синтеза на холестерол в организма, дължаща се на генетични промени (ДНК варианти) в така наречения DHCR7 ген. Съществуват повече от 200 различни ДНК варианти, причиняващи СЛОС.

### СЛОС засяга няколко биохимични процеса

Дефектите в синтеза на холестерол засягат сложни биохимични процеси в организма, което води до различни признаци и симптоми. Леко засегнатите лица могат да нямат никакви или да имат дребни вродени признаци, почти нормална когнитивна функция, но чести поведенчески проблеми. По-тежките форми на СЛОС могат да бъдат животозастрашаващи и включват малформации на сърцето, белите дробове, бъбреците, стомашно-чревния тракт и гениталиите\*.

---

<sup>1</sup><https://metab.ern-net.eu/>

## Оскъдни знания за СЛОС

Все още има твърде малко знания за СЛОС. Необходими са повече клинични проучвания и изследвания, за да се разбере сложността и вариабилността на симптомите и протичането на СЛОС, и за да се проектират здравни грижи и терапии за лица с различна тежест на СЛОС. Следователно, като представители на пациентите със СЛОС, ние приветстваме този проект.

## Събиране на повече информация за СЛОС

Ръководител на проекта е Д-р Доротей Хаас от Университетската Болница в Хайделберг, член на MetabERN и U-IMD. По покана на Д-р Доротей Хаас, доставчици на здравни услуги и центрове в MetabERN ще бъдат участници в проучването. Единният Европейски Регистър за Наследствени Метаболитни Заболявания<sup>2</sup> (U-IMD) е официалният регистър на MetabERN, в който вече са включени няколко пациента със СЛОС. Повече информация ще бъде събрана и анализирана като част от проекта, за да бъде разбрано по-добре това сложно метаболитно заболяване.

## Проучване за семействата на лица със СЛОС

Проектът цели да получи информация от семействата на лица със СЛОС за симптомите и аспектите на заболяването, които намирате за съществени и предизвикателни. Какво влияе върху здравето на вашето дете и ежедневието му, където повече знания за заболяването могат да доведат до позитивна промяна?

Моля, отговорете на въпросите за това в нашето проучване (<https://www.surveymonkey.com/r/DLHGDGB>). Резултатите ще бъдат представени като статистика без имена.

Също така бихме искали да знаем, дали бихте се интересували от допълнителна информация за проекта „Естествена история на СЛОС“ (the SLOS Natural History Project), представена в онлайн среща. Ако се интересувате от присъединяване към семейна мрежа, свързана с проекта, моля не се колебайте да се свържете с нас.

Очакваме с нетърпение по-нататъшни контакти!

Информация за контакт: [parentsSLOSNH@metab.ern-net.eu](mailto:parentsSLOSNH@metab.ern-net.eu)

*Karin Mossler, Antje Enekwe and Anne Kalweit*

Представители на пациенти със СЛОС в MetabERN, подмрежа на PD.

---

<sup>2</sup> <https://u-imd.org/>