

Nový projekt pro osoby se Smith - Lemli - Opitzovým syndromem a jejich rodiny

Rádi Vás informujeme o novém projektu pro pacienty se Smith-Lemli-Opitzovým syndromem (SLOS) – popis příznaků a obvyklého průběhu nemoci. Jsme zástupci pacientů v MetabERN¹ pro osoby se SLOS. MetabERN je evropská referenční síť pro dědičné metabolické poruchy, kterou zřídila EU.

Zlepšit poradenství a rozvíjet terapie

Cílem nového projektu je zlepšit poradenství rodin a vytvořit strategie pro léčebné zásahy a dlouhodobou zdravotní péči. Budou popsány obecné příznaky a vzácné stavy, stejně jako frekvence poruch spánku, autismu a komplexního chování postihujícího rodiny.

Doufáme, že se zapojíte do projektu a odpovíte na krátký průzkum o tom, které příznaky a aspekty SLOS považujete za důležité a náročné, a budete mít zájem získat více informací o projektu nebo se spojit s jinými rodinami.

Odpovědi rodin, které ztratily jedno nebo více dětí v důsledku SLOS, jsou pro nás také velmi důležité a oceňujeme jakýkoli příspěvek.

SLOS je metabolické onemocnění

SLOS je dědičné metabolické onemocnění, které bylo popsáno v roce 1993. Příčinou SLOS je chyba v syntéze cholesterolu v těle v důsledku genetických změn (DNA variant) v tzv. genu *DHCR7*. Existuje více než 200 různých genetických variant, které způsobují SLOS.

Ovlivněno je několik biochemických procesů

Vadná syntéza cholesterolu ovlivňuje v těle několik biochemických procesů komplexním způsobem, což vede k různým příznakům. Mírně postižené osoby mohou mít skoro žádné nebo méně závažné příznaky (téměř normální kognitivní funkce, časté problémy s chováním). Závažnější dopad SLOS může být život ohrožující a zahrnuje těžké postižení srdce, plic, ledvin, gastrointestinálního traktu a genitálií.

Nedostatečné znalosti o SLOSu

Stále existuje příliš málo znalostí o SLOS. Pro pochopení složitosti a variability příznaků SLOS a pro nastavení zdravotní péče a terapie pro osoby s různou závažností SLOS jsou zapotřebí další klinické studie a výzkum. Jako zástupci pacientů proto tento projekt vítáme.

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



SLOS Natural History Project



Shromažďování více dat

Vedoucím projektu je Dr. Dorothea Haas z Fakultní nemocnice v Heidelbergu, členka MetabERN a oficiálního registru MetabERN, Evropského registru dědičných metabolických poruch² (U-IMD), který bude platformou studie.

Dorothea Haas pozvala poskytovatele zdravotní péče v MetabERN, aby se zúčastnili studie. Do U-IMD je již zařazeno několik pacientů se SLOS. Budou shromažďovány a analyzovány údaje, aby se zlepšilo pochopení tohoto komplexního metabolického onemocnění.

Průzkum pro rodiny

Projekt musí získat informace od rodin o příznacích a aspektech péče o pacienty se SLOS, které považujete za nezbytné a náročné. Co ovlivňuje zdraví vašeho dítěte a každodenní život, kde by více znalostí mohlo změnit?

Odpovězte prosím na otázky v našem průzkumu (<https://www.surveymonkey.com/r/2KY7DRD>). Výsledky budou prezentovány jako statistiky bez uvedení jmen.

Nabízíme také zapojení do digitálního setkání o projektu SLOS popisu příznaků a obvyklého průběhu nemoci a zapojení se do sítě dalších rodin zapojených do tohoto projektu

Těšíme se na kontakt!

E-mailová adresa pro nás: parentsSLOSnh@metab.ern-net.eu

Karin Mossler, Antje Enekwe a Anne Kalweit

Zástupci pacientů SLOS v MetabERN, podsítě PD

² Více informací: <https://u-imd.org/>