

Et nyt projekt for personer med Smith-Lemli-Opitz syndrom og deres familier

Kære familie med et barn (uanset alder) med Smith-Lemli-Opitz syndrom,

Vi er glade for at informere dig om et nyt projekt for personer med Smith-Lemli-Opitz syndrom (SLOS), **SLOS Natural History-projektet**. Vi er patientrepræsentanter i MetabERN¹ for personer med SLOS. MetabERN er et europæisk netværk af referencecentre for medfødte stofskiftesygdomme, der er oprettet af EU.

Forbedre rådgivningen og udvikle terapier

Det nye projekt har til formål at forbedre rådgivningen af familier og fastlægge strategier for terapeutiske indgreb og langsigtet sundhedspleje. Generelle symptomer og sjældne tilstande vil blive beskrevet, og det samme gælder hyppigheden af søvnforstyrrelser, autisme og kompleks adfærd, der påvirker familierne.

Vi håber, at du vil besvare en kort undersøgelse af, hvilke symptomer og aspekter/funktioner af SLOS du finder væsentlige og udfordrende, og om du er interesseret i at få mere information om projektet eller slutte dig til et familienetværk.

Svar fra familier, der har mistet et eller flere børn på grund af SLOS, er også meget vigtige for os, og vi sætter pris på ethvert input.

SLOS er en metabolisk sygdom

Siden opdagelsen i 1993 har vi vidst, at SLOS er en arvelig metabolisk sygdom. Dette er afgørende viden for at finde de rigtige behandlinger. Årsagen til SLOS er en fejl i syntesen af kolesterol i kroppen på grund af genetiske ændringer (DNA varianter) i det såkaldte *DHCR7* gen. Der er mere end 200 forskellige typer af sådanne varianter som forårsager SLOS.

Flere biokemiske processer er påvirkede

Den defekte kolesterolsyntese påvirker flere biokemiske processer i kroppen på en kompleks måde, hvilket resulterer i varierende tegn og symptomer. Mildt påvirkede personer kan have ingen eller mindre medfødte tegn, næsten normal kognitiv funktion, men ofte adfærdsmæssige problemer. En mere alvorlig indvirkning af SLOS kan være livstruende og involverer misdannelser af hjerte, lunger, nyrer, mave-tarmkanalen og kønsorganer.

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



SLOS Natural History Project



Begrænset viden om SLOS

Der er stadig for lidt viden om SLOS. Der er behov for flere kliniske undersøgelser og forskning for at forstå kompleksiteten og variabiliteten af symptomer, flere kurser i SLOS og for udvikling af målrettet sundhedspleje og terapi for personer med varierende sværhedsgrad af SLOS. Som patientrepræsentanter hilser vi derfor dette projekt velkommen.

Flere data vil blive indsamlet

Projektlederen er dr. Dorothea Haas på Heidelberg Universitetshospital, medlem af MetabERN og af det officielle register for MetabERN, det forenede europæiske register for medfødte metaboliske lidelser² (U-IMD), som vil være platformen for undersøgelsen.

Dorothea Haas har inviteret sundhedsudbydere og centre i MetabERN til at deltage i undersøgelsen. Flere SLO-patienter er allerede inkluderet i U-IMD. Flere data vil blive indsamlet og analyseret for at øge forståelsen af denne komplekse metaboliske sygdom.

En undersøgelse for familier

Projektet skal indhente oplysninger fra familierne om symptomer og aspekter af SLOS, som du finder afgørende og udfordrende. Hvad påvirker dit barns sundhed og hverdagen, hvor mere viden kunne gøre en forskel?

Besvar venligst spørgsmålene om det i vores spørgeundersøgelse (<https://www.surveymonkey.com/r/2KSPLL3>). Resultaterne vil blive præsenteret som statistik på anonymiseret vis

Vi spørger også, om du vil have mere information på et digitalt møde om projektet SLOS Natural History, og om du er interesseret i at deltage i et familienetværk, der er forbundet med projektet.

Vi glæder os til at komme i kontakt!

E-mail adresse til os: parentsSLOSNH@metab.ern-net.eu

Karin Mossler, Antje Enekwe og Anne Kalweit

Patientrepræsentanter for SLOS i MetabERN, PD-undernetværket

² Yderligere oplysninger: <https://u-imd.org/>