

Νέο πρόγραμμα για άτομα με σύνδρομο Smith-Lemli-Opitz και τις οικογένειές τους

Αγαπητή οικογένεια με παιδί (κάθε ηλικίας) με σύνδρομο Smith-Lemli-Opitz,

Είμαστε στην ευχάριστη θέση να σας ενημερώσουμε για ένα νέο έργο για άτομα με σύνδρομο Smith-Lemli-Opitz (SLOS), *το SLOS Natural History project*. Είμαστε εκπρόσωποι ασθενών για το MetabERN¹ για άτομα με SLOS. Το MetabERN είναι το Ευρωπαϊκό Δίκτυο Αναφοράς για τις κληρονομικές μεταβολικές διαταραχές, καθιερωμένο από την ΕΕ.

Βελτίωση της παροχής συμβουλών και ανάπτυξη θεραπειών

Το νέο πρόγραμμα αποσκοπεί στη βελτίωση της ενημέρωσης των οικογενειών και στην ανάπτυξη στρατηγικών για θεραπευτικές παρεμβάσεις και μακροχρόνια ιατρική περίθαλψη. Θα περιγράφονται τα γενικά συμπτώματα και σπάνιες καταστάσεις, όπως και η συχνότητα των διαταραχών ύπνου, ο αυτισμός και η πολύπλοκη συμπεριφορά που επηρεάζει τις οικογένειες.

Ευελπιστούμε ότι θα απαντήσετε σε ένα σύντομο ερωτηματολόγιο σχετικά με τα συμπτώματα και τις πτυχές/χαρακτηριστικά του SLOS που θεωρείτε ιδιαίτερα σημαντικά και δύσκολα και με το αν ενδιαφέρεστε να λάβετε περισσότερες πληροφορίες για το πρόγραμμα ή να ενταχθείτε σε ένα οικογενειακό δίκτυο.

SLOS είναι μια μεταβολική ασθένεια

Γνωρίζουμε ότι η SLOS είναι μια κληρονομική μεταβολική ασθένεια από την ανακάλυψή της το 1993. Αυτή η πληροφορία είναι ζωτικής σημασίας για την επιλογή των κατάλληλων θεραπειών. Το σύνδρομο SLOS οφείλεται σε ένα ελάττωμα στη σύνθεση της χοληστερόλης στον οργανισμό λόγω γενετικών μεταλλάξεων (παραλλαγών του DNA) στο γονίδιο DHCR7. Υπάρχουν περισσότεροι από 200 διαφορετικοί τύποι τέτοιων μεταλλάξεων που προκαλούν SLOS.

Διάφορες βιοχημικές διεργασίες επηρεάζονται

Η ελαττωματική σύνθεση χοληστερόλης επηρεάζει διάφορες βιοχημικές διεργασίες στο σώμα με πολύπλοκο τρόπο, με αποτέλεσμα να εμφανίζονται ποικίλα σημάδια και συμπτώματα. Τα ήπια πάσχοντα άτομα μπορεί να μην έχουν καθόλου ή να έχουν ελάχιστα έμφυτα συμπτώματα, σχεδόν φυσιολογική νοητική λειτουργία, αλλά συχνά προβλήματα συμπεριφοράς. Ποιο σοβαρές περιπτώσεις με SLOS ενδέχεται να προκαλέσουν κίνδυνο για τη ζωή και να περιλαμβάνουν δυσπλασίες της καρδιάς, των πνευμόνων, των νεφρών, του γαστρεντερικού σωλήνα και των γεννητικών οργάνων.

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

Ελλιπείς γνώσεις σχετικά με το SLOS

Υπάρχουν ακόμη πολύ λίγες γνώσεις σχετικά με το SLOS. Χρειάζονται περισσότερες κλινικές μελέτες και έρευνες για την κατανόηση της πολυπλοκότητας και της μεταβλητότητας των συμπτωμάτων και της πορείας της SLOS και για το σχεδιασμό της ιατρικής περίθαλψης και της θεραπείας για άτομα με διαφορετική σοβαρότητα εμφάνισης του SLOS. Ως εκπρόσωποι των ασθενών, ως εκ τούτου, επικροτούμε αυτό το σχέδιο.

Θα συλλεχθούν περισσότερα δεδομένα

Επικεφαλής του έργου είναι η Δρ Dorothea Haas στο Πανεπιστημιακό Νοσοκομείο της Χαϊδελβέργης, μέλος του MetabERN και του επίσημου μητρώου του MetabERN, του Ενιαίου Ευρωπαϊκού Μητρώου Κληρονομικών Μεταβολικών Διαταραχών² (U-IMD) που θα αποτελέσει την πλατφόρμα της μελέτης.

Η Dorothea Haas προσκάλεσε παρόχους υγειονομικής περίθαλψης και ιατρικά κέντρα μέλη του MetabERN να συμμετάσχουν στη μελέτη. Αρκετοί ασθενείς με SLOS περιλαμβάνονται ήδη στο U-IMD. Περισσότερα δεδομένα θα συλλεχθούν και θα αναλυθούν για να αυξηθεί η κατανόηση αυτής της σύνθετης μεταβολικής νόσου.

Μια έρευνα για οικογένειες

Το πρόγραμμα στοχεύει να λάβει πληροφορίες από τις οικογένειες σχετικά με τα συμπτώματα και τις ουσιώδεις και δύσκολες πτυχές του SLOS. Τι επηρεάζει την υγεία του παιδιού σας και την καθημερινή ζωή, όπου περισσότερη γνώση θα μπορούσε να κάνει τη διαφορά;

Παρακαλούμε απαντήστε στις σχετικές ερωτήσεις στην έρευνά μας στην ιστοσελίδα (<https://www.surveymonkey.com/r/DL33YWC>). Τα αποτελέσματα θα παρουσιαστούν ως ανώνυμα στατιστικά στοιχεία.

Επίσης, σας ρωτάμε εάν θα θέλατε να έχετε περισσότερες πληροφορίες σε μια ψηφιακή συνάντηση σχετικά με το πρόγραμμα *SLOS Natural History* και αν ενδιαφέρεστε να ενταχθείτε σε ένα οικογενειακό δίκτυο που συνδέεται με το πρόγραμμα αυτό.

Ανυπομονούμε να έρθουμε σε επαφή μαζί σας!

Διεύθυνση ηλεκτρονικού ταχυδρομείου: parentsSLOSNH@metab.ern-net.eu

Karin Mossler, Antje Enekwe και Anne Kalweit

Εκπρόσωποι ασθενών με SLOS στο MetabERN, το υποδίκτυο PD

² Περισσότερες πληροφορίες: <https://u-imd.org/>