

### Un nuevo proyecto para personas con síndrome de Smith-Lemli-Opitz y sus familias

*Querida familia con un hijo (de cualquier edad) que padece el síndrome de Smith-Lemli-Opitz,*

Nos complace informarle acerca de la creación de un nuevo proyecto para personas con síndrome de Smith-Lemli-Opitz (SLO), el Proyecto Historia Natural del síndrome de SLO. Somos representantes de pacientes en MetabERN<sup>1</sup> que padecen el síndrome de SLO. MetabERN es una red europea de referencia, establecida por la UE para trastornos metabólicos hereditarios.

#### **Perfeccionamiento en el asesoramiento y el desarrollo de terapias**

El nuevo proyecto tiene por objetivo mejorar el asesoramiento a las familias y desarrollar estrategias para alcanzar intervenciones terapéuticas y asistencia sanitaria a largo plazo. Se describirán las principales y menores manifestaciones clínicas, así como la frecuencia de trastornos de sueño, de autismo y de comportamiento que afectan a las familias.

Le agradeceríamos respondiera a una breve encuesta sobre los síntomas y aspectos/características de síndrome de SLO que Vd. encuentre importantes y desafiantes. Asimismo háganos por favor saber, si está interesado en obtener más información sobre el proyecto o unirse a una red familiar. Las respuestas de las familias que han perdido uno o más hijos debido a SLOS también son muy importantes para nosotros y apreciamos cualquier aporte.

#### **El síndrome de SLO es una enfermedad metabólica**

Desde su descubrimiento en 1993, sabemos que el síndrome de SLO es una enfermedad metabólica hereditaria. Este conocimiento es vital para encontrar los tratamientos adecuados. La causa del síndrome de SLO es un error en la síntesis del colesterol en el cuerpo debido a cambios genéticos (variantes de ADN) en el llamado gen DHCR7. Existen más de 200 tipos diferentes de tales variantes que causan el síndrome de SLO.

#### **Afección de varios procesos bioquímicos**

La síntesis defectuosa de colesterol afecta a varios procesos bioquímicos en el cuerpo de una manera compleja, lo que conduce a la aparición de diferentes manifestaciones y síntomas. Las personas levemente afectadas pueden no presentar señales congénitas o poco significantes, un funcionamiento cognitivo casi normal, pero a menudo trastornos en el comportamiento. Una expresión más severa del síndrome de SLO puede poner en peligro la vida e implicar malformaciones del corazón, pulmones, riñones, tracto gastrointestinal y genitales.

---

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

## Escaso conocimiento sobre el síndrome de SLO

Todavía hay demasiado poco conocimiento sobre el síndrome de SLO. Son necesarios más estudios clínicos e investigaciones para comprender la complejidad y variabilidad de los síntomas y las características del síndrome de SLO con la finalidad de poder optimizar la atención médico-sanitaria y la terapia para las personas con diferente gravedad del síndrome de SLO. Por lo tanto, como representantes de los pacientes, celebramos con satisfacción la puesta en marcha de este proyecto.

## Se recopilarán más datos

La directora del proyecto es la Dra. Dorothea Haas del Hospital Universitario de Heidelberg, miembro de MetabERN y del Registro Oficial de MetabERN, Registro Europeo Unificado de Trastornos Metabólicos Hereditarios<sup>2</sup> (U-IMD) que será la plataforma del estudio.

La Dra. Dorothea Haas ha invitado a profesionales de la salud y centros de MetabERN a participar en el estudio. Varios pacientes con el síndrome de SLO ya están incluidos en el U-IMD. Se recopilarán y analizarán más datos para mejorar el entendimiento de esta compleja enfermedad metabólica.

## Una encuesta para las familias

El proyecto pretende recoger información de las familias afectadas acerca de los síntomas y aspectos del síndrome de SLO que encuentren importantes y desafiantes. ¿Cuáles son los mayores problemas de salud que influyen en la salud de su hijo y la vida cotidiana familiar? ¿Qué información le sería de ayuda y podría suponer una mejora de la situación?

Por favor, responda a las preguntas al respecto en nuestra encuesta (<https://www.surveymonkey.com/r/2KTG3HW>). Los resultados se publicarán como estadísticas sin nombres y de forma anónima.

Además nos gustaría saber, si desea obtener más información sobre el Proyecto de Historia Natural del síndrome de SLO en una reunión digital y si está interesado en unirse a una red familiar asociada al proyecto.

¡Sería una enorme satisfacción para nosotros estar en contacto con Vd!

***Nuestra dirección de correo electrónico: [parentsSLOSNH@metab.ern-net.eu](mailto:parentsSLOSNH@metab.ern-net.eu)***

***Karin Mossler, Antje Enekwe y Anne Kalweit***

Representantes de pacientes para el síndrome de SLO en MetabERN, la subred de PD

---

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