

Un nouveau projet pour les personnes atteintes du syndrome de Smith-Lemli-Opitz et leurs familles

Chère famille avec un enfant (de tout âge) atteint du syndrome de Smith-Lemli-Opitz,

Nous sommes heureux de vous informer sur un nouveau projet pour les personnes avec du syndrome de Smith-Lemli-Opitz (SLOS), **le projet SLOS Natural History**. Nous sommes des représentants des patients au MetabERN¹ pour les personnes atteintes du syndrome de SLO. MetabERN est un réseau européen de référence sur les troubles métaboliques héréditaires, créé par l'UE.

Améliorer le counseling et développer des thérapies

Le nouveau projet vise à améliorer le conseil des familles et à établir des stratégies pour les interventions thérapeutiques et les soins de santé à long terme. Les symptômes généraux et les affections rares seront décrits, de même que la fréquence des troubles du sommeil, de l'autisme et des comportements complexes qui affectent les familles.

Nous espérons que vous répondrez à une brève enquête sur les symptômes et les aspects/caractéristiques de SLOS que vous trouvez essentiels et difficiles et si vous souhaitez obtenir plus d'informations sur le projet ou rejoindre un réseau familial. Les réponses des familles qui ont perdu un ou plusieurs enfants à cause du SLOS sont également très importantes pour nous et nous apprécions toute contribution.

SLOS est une maladie métabolique

Depuis la découverte en 1993, nous savons que le SLOS est une maladie métabolique héréditaire. C'est une connaissance vitale pour trouver les bons traitements. La cause du SLOS est une erreur dans la synthèse du cholestérol dans le corps en raison de changements génétiques (variantes d'ADN) dans le gène DHCR7. Il existe plus de 200 types différents de ces variantes provoquant le SLOS.

Plusieurs processus biochimiques sont affectés

La synthèse défectueuse du cholestérol affecte plusieurs processus biochimiques dans l'organisme d'une manière complexe, ce qui entraîne des signes et des symptômes variables. Les personnes légèrement atteintes peuvent présenter des signes innés ou mineurs, une fonction cognitive quasi normale, mais souvent des problèmes de comportement. Un impact plus grave de SLOS peut être mortel et implique des malformations du cœur, des poumons, des reins, du tractus gastro-intestinal et des organes génitaux.

¹ Plus d'informations: <https://metab.ern-net.eu/>

Peu de connaissances sur le SLOS

Il y a encore trop peu de connaissances sur le SLOS. Davantage d'études et de recherches cliniques sont nécessaires pour comprendre la complexité et la variabilité des symptômes et des cours de SLOS et pour concevoir des soins de santé et des thérapies pour les personnes ayant une gravité variable du SLOS. En tant que représentants des patients, nous accueillons donc ce projet.

Plus de données seront collectées

Le chef de projet est le Dr Dorothea Haas à l'hôpital universitaire de Heidelberg, membre de MetabERN et du registre officiel de MetabERN, le Registre européen unifié des troubles métaboliques héréditaires² (U-IMD) qui sera la plate-forme de l'étude.

Dorothea Haas a invité les fournisseurs de soins de santé et les centres de MetabERN à participer à l'étude. Plusieurs patients SLO sont déjà inclus dans l'IMD-U. D'autres données seront recueillies et analysées afin d'améliorer la compréhension de cette maladie métabolique complexe.

Une enquête pour les familles

Le projet doit obtenir de l'information des familles sur les symptômes et les aspects du SLOS que vous trouvez essentiels et difficiles. Qu'est-ce qui affecte la santé de votre enfant et la vie quotidienne, où davantage de connaissances pourraient faire la différence?

S'il vous plaît répondre aux questions à ce sujet dans notre enquête (<https://www.surveymonkey.com/r/D857SX2>). Les résultats seront présentés sous forme de statistiques sans noms.

Nous vous demandons également si vous souhaitez avoir plus d'informations lors d'une réunion numérique sur le projet SLOS Natural History et si vous êtes intéressé à rejoindre un réseau familial connecté au projet.

Nous sommes impatients d'être en contact!

Adresse e-mail pour nous: parentsSLOS@metab.ern-net.eu

Karin Mossler, Antje Enekwe et Anne Kalweit

Représentants des patients pour SLOS à MetabERN, le sous-réseau PD

² Plus d'informations: <https://u-imd.org/>