

Új projekt a Smith Lemli Opitz szindrómában szenvedők és családjaik számára

Kedves család (bármilyen korú) Smith Lemli Opitz szindrómával érintett családtaggal,

Örömmel tájékoztatjuk Önt egy új projektről, az “**SLOS Natural History project**”-ről, amely az SLO szindrómával érintettek számára készült és az SLO szindróma természetes betegségfolyását vizsgálja. Mi vagyunk a betegek képviselői a MetabERN¹ —ben a Smith Lemli Opitz szindrómában (SLOS) szenvedők számára. A MetabERN az EU által létrehozott, az örökletes metabolikus rendellenességekkel foglalkozó európai referenciahálózat.

A tanácsadás javítása és terápiák fejlesztése

Az új projekt célja a családoknak tartott tanácsadás javítása, valamint a terápiás beavatkozásokra és a hosszú távú egészségügyi ellátásra vonatkozó stratégiák kidolgozása. Általános tüneteket és ritka állapotokat írunk le, csakúgy, mint a családokat érintő alvászavar, autizmus és az összetett viselkedészavar gyakoriságát.

Reméljük, hogy válaszol egy rövid kérdőívre, melyben felmérjük, hogy az SLO szindróma mely tüneteit és szempontjait/jellemzőit tartja lényegesnek és kihívást jelentőnek. Illetve jelzi, ha szeretne több információt kapni a projektről, vagy csatlakozni egy családi hálózathoz. Azon családok válaszai szintén nagyon fontosak számunkra, akik egy vagy több gyermeküket elveszítették SLO szindróma miatt.

Az SLO szindróma egy metabolikus betegség

A szindróma 1993-as felfedezése óta tudjuk, hogy az SLO öröklött metabolikus betegség. Ez a tudás a megfelelő kezelés megválasztásához szükséges. Az SLO szindróma oka a szervezetben lévő koleszterinszintézis hibája, az úgynevezett DHCR7 gén genetikai változásai (DNS-mutációk) miatt. Több mint 200 különböző típusú ilyen mutáció okoz SLO szindrómát.

Több biokémiai folyamat is érintett

A hibás koleszterinszintézis a szervezetben összetett módon számos biokémiai folyamatot érint, ami változó jeleket és tüneteket eredményez. Az enyhén érintett személyeknél előfordulhat, hogy nincsenek vagy csak enyhén érzékelhető jelei vannak a betegségnek, közel-normális a kognitív funkciójuk, de gyakran viselkedési problémáik vannak. Az SLO súlyosabb formája életveszélyes lehet, és magában foglalhatja a szív, a tüdő, a vesék, a gyomor-bél traktus és a nemi szervek fejlődési rendellenességeit.

¹További információ: <https://metab.ern-net.eu/>

Szűkös ismeretek az SLO szindrómáról

Még mindig túl kevés ismeret van az SLO szindrómáról. Több klinikai vizsgálatra és kutatásra van szükség ahhoz, hogy megértsük az SLO szindróma tüneteinek és lefolyásának összetettségét és változékonyságát; valamint az SLO szindróma különböző súlyossági fokával rendelkező személyek egészségügyi ellátásának és terápiájának megtervezéséhez. A betegek képviselőiként ezért üdvözljük ezt a projektet.

További adatok gyűjtésére kerül sor

A projektvezető Dr Dorothea Haas a Heidelbergi Egyetemi Kórház dolgozója, aki a MetabERN, és a Veleszületett Anyagcsere-betegségek Egyesített Európai Regiszterének² (U-IMD) hivatalosan nyilvántartott tagja, amely U-IMD a tanulmány platformja lesz.

Dorothea Haas felkérte a MetabERN-beli egészségügyi szolgáltatókat és központokat, hogy vegyenek részt a vizsgálatban. Számos SLO-s beteg már szerepel az U-IMD-ben. További adatok gyűjtésére és elemzésére kerül sor annak érdekében, hogy jobban megértsük ezt az összetett metabolikus betegséget.

Kérdőív a családok számára

A vizsgálat során információkat szerzünk a családoktól a számukra alapvetőnek és kihívást jelentőnek talált SLO szindróma tünetekről és szempontokról. Mi befolyásolja az Ön gyermekének egészségét és mindennapi életét, amivel kapcsolatban több tudás változást hozhatna?

Kérjük, válaszoljon az ezzel kapcsolatos kérdésekre felmérésünkben (<https://www.surveymonkey.com/r/2KN7HYC>). Az eredményeket nevek nélküli statisztikák formájában fogják bemutatni.

Azt is megkérdezzük, hogy szeretne-e több információt megtudni egy digitális találkozón az “SLOS Natural History project”-ről, és szeretne-e csatlakozni a projekthez kapcsolódó családi hálózathoz.

Alig várjuk, hogy kapcsolatba léphessünk!

E-mail címünk: parentsSLOSNH@metab.ern-net.eu

Karin Mossler, Antje Enekwe és Anne Kalweit

Az SLO szindróma betegképviselői a MetabERN-ben, a peroxiszómális és lipidekkel kapcsolatos betegségek alhálózatában

² További információk: <https://u-imd.org/>