

Un nuovo progetto per le persone con la sindrome di Smith-Lemli-Opitz e le loro famiglie

Cara famiglia con un bambino (di qualsiasi età) con sindrome di Smith-Lemli-Opitz,

Siamo lieti di informarvi su un nuovo progetto per le persone di Smith-Lemli-Opitz (SLOS), **il progetto di Storia Naturale SLOS**. Siamo rappresentanti dei pazienti in MetabERN¹ per le persone affette dalla sindrome SLOS. MetabERN è una rete europea di riferimento sui disturbi metabolici ereditari, istituita dall'UE.

Migliorare la consulenza e sviluppare le terapie

Il nuovo progetto mira a migliorare la consulenza delle famiglie e a stabilire strategie per gli interventi terapeutici e l'assistenza sanitaria a lungo termine. Saranno descritti sintomi generali e condizioni rare, così come la frequenza di disturbi del sonno, autismo e comportamenti complessi che colpiscono le famiglie.

Ci auguriamo che risponderà a un breve sondaggio su quali sintomi e aspetti/caratteristiche di SLOS trovi essenziale e impegnativo e se sei interessato a ottenere maggiori informazioni sul progetto o a entrare in una rete familiare.

Anche le risposte delle famiglie che hanno perso uno o più figli a causa di SLOS sono molto importanti per noi e apprezziamo qualsiasi input.

SLOs è una malattia metabolica

Dalla scoperta nel 1993, sappiamo che SLOS è una malattia metabolica ereditaria. Questa è una conoscenza vitale per trovare i trattamenti giusti. La causa di SLOS è un errore nella sintesi del colesterolo nell'organismo dovuto ai cambiamenti genetici (variazioni del DNA) nel cosiddetto gene DHCR7. Ci sono più di 200 diversi tipi di tali varianti che causano SLOS.

Diversi processi biochimici sono interessati

La sintesi difettosa del colesterolo colpisce diversi processi biochimici nel corpo in modo complesso, con conseguente vari segni e sintomi. Le persone lievemente colpite possono non avere segni ingenti o minori, funzione cognitiva quasi normale, ma spesso problemi comportamentali. Un impatto più grave di SLOS può essere pericoloso per la vita e coinvolgere malformazioni del cuore, polmoni, reni, tratto gastrointestinale e genitali.

¹ Maggiori informazioni: <https://metab.ern-net.eu/>



SLOS Natural History Project



Scarse conoscenze su SLOS

C'è ancora poca conoscenza su SLOS. Sono necessari ulteriori studi clinici e ricerche per comprendere la complessità e la variabilità dei sintomi e dei corsi di SLOS e per progettare l'assistenza sanitaria e la terapia per le persone con una diversa gravità di SLOS. In qualità di rappresentanti dei pazienti, pertanto, accogliamo con favore questo progetto.

Verranno raccolti altri dati

Il responsabile del progetto è Dorothea Haas presso l'ospedale universitario di Heidelberg, membro di MetabERN e del registro ufficiale di MetabERN, il Registro europeo unificato per i disturbi metabolici ereditati² (U-IMD) che sarà la piattaforma dello studio.

Dorothea Haas ha invitato i fornitori di assistenza sanitaria e i centri di MetabERN a partecipare allo studio. Diversi pazienti SLO sono già inclusi in U-IMD. Ulteriori dati saranno raccolti e analizzati per aumentare la comprensione di questa complessa malattia metabolica.

Un sondaggio per le famiglie

Il progetto deve ottenere informazioni dalle famiglie sui sintomi e gli aspetti di SLOS che si trovano essenziali e impegnativi. Cosa influisce sulla salute del bambino e sulla vita quotidiana, dove una maggiore conoscenza potrebbe fare la differenza?

Si prega di rispondere alle domande al riguardo nel nostro sondaggio (<https://www.surveymonkey.com/r/2K2WKCJ>). I risultati saranno presentati come statistiche senza nomi.

Ti chiediamo anche se vuoi avere maggiori informazioni in un meeting digitale sul progetto SLOS Natural History e se sei interessato a entrare in una rete familiare connessa al progetto.

Non vediamo l'ora di essere in contatto!

Indirizzo e-mail a noi: parentsSLOSNH@metab.ern-net.eu

Karin Mossler, Antje Enekwe e Anne Kalweit

Rappresentanti dei pazienti per SLOS in MetabERN, la sottorete PD

² Per maggiori informazioni: <https://u-imd.org/>