

Een nieuw project voor personen met Smith-Lemli-Opitz syndroom en hun families

Beste familie met een kind (van elke leeftijd) met Smith-Lemli-Opitz syndroom,

Wij informeren u graag over een nieuw project voor personen met Smith-Lemli Opitz syndroom (SLOS), **het SLOS Natural History project**. Wij zijn patiëntenvertegenwoordigers in MetabERN¹ voor personen met het SLOS. MetabERN is een Europees referentienetwerk voor erfelijke metabole aandoeningen, opgericht door de EU.

Verbeteren van advisering en van ontwikkeltherapieën

Het nieuwe project heeft tot doel de begeleiding van gezinnen te verbeteren en strategieën voor therapeutische interventies en langdurige gezondheidszorg vast te stellen. Algemene symptomen en zeldzame kenmerken van SLOS zullen worden beschreven, evenals bijvoorbeeld slaapstoornissen, autisme en complex gedrag dat de families treft.

We hopen dat u een korte enquête wilt beantwoorden over welke symptomen en aspecten/kenmerken van SLOS u essentieel en uitdagend vindt. Bovendien willen we graag weten of u geïnteresseerd bent in het verkrijgen van meer informatie over het project of om deel te nemen aan een familienetwerk.

Antwoorden van gezinnen die een of meer kinderen hebben verloren als gevolg van SLOS zijn ook erg belangrijk voor ons en we zouden het op prijs stellen als u de enquête wilt invullen. We waarderen elke inbreng.

SLOS is een metabole ziekte

Sinds de ontdekking in 1993 weten we dat SLOS een erfelijke stofwisselingsziekte is. Dit is essentiële kennis om de juiste behandelingen te vinden. De oorzaak van SLOS is een fout in de synthese van cholesterol in het lichaam als gevolg van genetische veranderingen (DNA varianten) in het zogenaamde DHCR7 gen. Er zijn meer dan 200 verschillende soorten van dergelijke varianten die SLOS veroorzaken.

Verschillende biochemische processen worden beïnvloed

De defecte cholesterol synthese beïnvloedt verschillende biochemische processen in het lichaam op een complexe manier, wat resulteert in verschillende kenmerken en symptomen aan SLOS. Mild getroffen personen kunnen geen of kleine aangeboren kenmerken hebben, een bijna-normale cognitieve functie, maar vaak gedragsproblemen hebben. Een ernstiger effect van SLOS kan levensbedreigend zijn en impliceert misvormingen van het hart, de longen, de nieren, het maagdarmkanaal en de genitaliën.

¹ Meer informatie: <https://metab.ern-net.eu/>



SLOS Natural History Project



Weinig kennis over SLOS

Er is nog steeds te weinig kennis over SLOS. Er zijn meer klinische studies en onderzoek nodig om de complexiteit en diversiteit van symptomen en ontwikkeling van SLOS te begrijpen en voor het ontwikkelen van gezondheidszorg en therapie voor mensen met verschillende verschijningsvormen van SLOS. Als vertegenwoordigers van de patiënten verwelkomen wij dit project dan ook.

We willen meer gegevens verzamelen

Projectleider van het *SLOS Natural History project* is Dr Dorothea Haas van het Heidelberg University Hospital in Duitsland, lid van MetabERN en van het officiële register van MetabERN, het Unified European Registry for Inherited Metabolic Disorders² (U—IMD), dat het project zal leiden.

Dorothea Haas heeft zorgverleners en zorgcentra in MetabERN uitgenodigd om deel te nemen aan de studie. Er zijn al diverse kenmerken en symptomen van SLOS opgenomen in U-IMD register. We willen graag meer gegevens verzamelen en analyseren om het inzicht in deze complexe stofwisselings ziekte te vergroten voor iedereen in Europa die met de zorg voor SLOS patiënten in aanraking komt.

Een enquête voor gezinnen

Het project wil informatie van de families verzamelen over symptomen en aspecten van SLOS die in de praktijk als essentieel en uitdagend worden ervaren. Wat beïnvloedt de gezondheid van uw kind en in hoeverre wordt het dagelijks leven door SLOS beïnvloed; waar kan meer kennis een verschil maken en tot betere zorg leiden?

Wij verzoeken u de vragen hierover te beantwoorden in bijgevoegde enquête (<https://www.surveymonkey.com/r/D8FCCW8>). De resultaten worden gepresenteerd als statistieken zonder namen.

We vragen ook of u meer informatie wilt ontvangen tijdens een digitale bijeenkomst over het project SLOS Natural History en of u geïnteresseerd bent in een Europees familienetwerk dat verbonden is met het project.

We kijken ernaar uit om in contact te komen!

E-mailadres aan ons: parentsSLOSNH@metab.ern-net.eu

Karin Mossler, Antje Enekwe en Anne Kalweit

Patiëntenvertegenwoordigers voor SLOS in MetabERN, het PD-subnetwerk

² Meer informatie: <https://u-imd.org/>