



SLOS Natural History Project



Et nytt prosjekt for personer med Smith-Lemli-Opitz syndrom og deres familier

Kjære familie med et barn (i alle aldre) med Smith-Lemli-Opitz syndrom,

Vi informerer deg herved om et nytt prosjekt for personer med Smith-Lemli-Opitz syndrom (SLOS), nemlig *SLOS Natural History-prosjektet (studie på det naturlige forløpet av SLOS)*. *Vi som er ansvarlige for prosjektet er pasientrepresentanter i MetabERN¹ for pasienter med SLOS*. MetabERN er et europeisk referansenettverk om arvelige metabolske lidelser, opprettet av EU.

Forbedre veiledning og utvikle behandling

Dette prosjektes målsetning er å forbedre veiledning for familier og fremme strategier for å bedre behandling av SLOS og forbedre livsløps-helsen. Vi ønsker å beskrive symptomer, sjeldne funn, søvnforstyrrelser, autisme og adferdensendringer som kan påvirke familien.

Vi håper du vil svare på en kort undersøkelse om hvilke symptomer og aspekter/forhold ved SLOS du synes er viktig og utfordrende, og hvis du er interessert i å få mer informasjon om prosjektet eller bli med i et familienettverk så er du hjertelig velkommen til det.

Svar fra familier som har mistet ett eller flere barn på grunn av SLOS er også svært viktige for oss og vi setter pris på alle tilbakemeldinger.

SLOS er en metabolsk sykdom

Siden SLOS ble oppdaget i 1993 har vi visst at SLOS er en arvelig metabolsk sykdom. Årsaken til SLOS er en feil i syntesen av kolesterol i kroppen på grunn av genetiske endringer (DNA-varianter) i det såkalte DHCR7-genet. Det finnes mer enn 200 forskjellige typer varianter som forårsaker SLOS.

Flere biokjemiske prosesser påvirkes

Den defekte kolesterolsyntesen påvirker flere biokjemiske prosesser i kroppen på en kompleks måte, noe som resulterer i varierende tegn og symptomer. Personer som er mildt rammet kan ha ingen eller mindre medfødte tegn, nær normal kognitiv funksjon, men vil ofte ha atferdsproblemer. En mer alvorlig utgave av SLOS kan være livstruende og omfatte misdannelser i hjerte, lunger, nyrer, mage-tarm og genetalier.

¹ Mer informasjon: <https://metab.ern-net.e.u/>



SLOS Natural History Project



Skaffe mer kunnskap om SLOS

Det er fortsatt for lite kunnskap om SLOS. Flere kliniske studier og forskning er nødvendig for å forstå kompleksiteten og variasjonen av symptomer og funn ved SLOS og for å utforme helsetjenester og behandling for personer med varierende alvorlighetsgrad av SLOS. Vi som er pasientrepresentanter ønsker derfor dette prosjektet velkommenttherefore, welcome this project.

Flere data vil bli samlet inn

Prosjektleder er Dr Dorothea Haas ved Heidelberg universitetssykehus, medlem av MetabERN og det offisielle registeret for MetabERN, Unified European Registry for Inherited Metabolic Disorders² (U-IMD) er plattformen for studien.

Dorothea Haas har invitert helsepersonell og sentre i MetabERN til å delta i studien. Flere SLO-pasienter er allerede inkludert i U-IMD. Flere data vil bli samlet inn og analysert for å øke forståelsen av denne komplekse metabolske sykdommen.

En undersøkelse for familier

Prosjektet søker å innhente informasjon fra familier om symptomer og ulike sykdomsaspekter som dere som pårørende synes er viktig å formidle samt forhold ved sykdommen som du/dere synes er utfordrende. Hva påvirker helsen til barnet ditt og hverdagen deres hvor bedre kunnskap kan gjøre en forskjell?

Vi ber deg om å svare svar på disse spørsmålene i vårt spørreskjema (<https://www.surveymonkey.com/r/2KX8RNM>). Resultatene vil bli presentert som statistikk uten navn.

Vi spør også om du vil ha mer informasjon på et digitalt møte om prosjektet SLOS Natural History og om du er interessert i å bli med i et familienettverk koblet til prosjektet.

Vi ser frem til å komme i kontakt med deg!

E-postadresse til oss: parentsSLOSnh@metab.ern-net.eu

Karin Mossler, Antje Enekwe og Anne Kalweit

Pasientrepresentanter for SLOS i MetabERN, undernetverket PD

² Mer informasjon: <https://u-imd.org/>