

Nowy projekt dla osób z zespołem Smitha-Lemli-Opitza i ich rodzin

Droga rodzina z dzieckiem (w każdym wieku) z zespołem Smitha- Lemli-Opitza,

Z przyjemnością informujemy o nowym projekcie dla osób z Smitha-Lemli-Opitza (SLOS), **projektem SLOS Natural History**. Jesteśmy przedstawicielami pacjentów w MetabERN¹ dla osób z zespołem SLOS. MetabERN jest europejską siecią referencyjną ds. dziedzicznych zaburzeń metabolicznych, utworzoną przez UE.

Ulepszyć doradztwo i rozwijać terapie

Nowy projekt ma na celu poprawę doradztwa dla rodzin oraz opracowanie strategii interwencji terapeutycznych i długoterminowej opieki zdrowotnej. Zostaną opisane ogólne objawy i rzadkie zaburzenia, a także częstotliwość zaburzeń snu, autyzm oraz złożone zachowania mających wpływ na rodziny.

Mamy nadzieję, że odpowiesz na krótką ankietę o tym, jakie objawy i aspekty/cechy SLOS uważasz za najważniejsze i najbardziej wymagające dla pacjentów oraz jeśli jesteś zainteresowany uzyskaniem dodatkowych informacji na temat projektu lub dołączeniem do sieci rodzinnej.

Odpowiedzi od rodzin, które straciły jedno lub więcej dzieci z powodu SLOS, są dla nas również bardzo ważne i doceniamy wszelkie uwagi na ten temat.

SLOS jest chorobą metaboliczną

Od czasu odkrycia w 1993 roku, wiemy, że SLOS jest dziedziczną chorobą metaboliczną. Jest to niezbędna wiedza, aby znaleźć odpowiednie leczenie. Przyczyną SLOS jest błąd w syntezie cholesterolu w organizmie ze względu na zmiany genetyczne (warianty DNA) w tzw. genie DHCR7. Istnieje ponad 200 różnych rodzajów takich wariantów powodujących SLOS.

Wpływ na kilka procesów biochemicznych

Wadliwa synteza cholesterolu wpływa na kilka procesów biochemicznych w organizmie w złożony sposób, powodując różne oznaki i objawy. Osoby dotknięte łagodną formą choroby mogą nie mieć żadnych lub nieznaczne objawy wrodzone, prawie normalne funkcje poznawcze, ale często problemy behawioralne. Ciężka postać SLOS może zagrażać życiu i obejmuje wady rozwojowe serca, płuc, nerek, przewodu pokarmowego i narządów płciowych.

¹ Więcej informacji: <https://metab.ern-net.eu/>



SLOS Natural History Project



Niła wiedza na temat SLOS

Wiedza na temat SLOS jest nadal zbyt mała. Potrzebne są dalsze badania kliniczne i badania, aby zrozumieć złożoność i zmienność objawów i przebiegów SLOS oraz zaprojektować opiekę zdrowotną i terapię dla osób o różnym stopniu nasilenia SLOS. W związku z tym, jako przedstawiciele pacjentów, z zadowoleniem przyjmujemy ten projekt.

Więcej danych zostanie zebranych

Kierownikiem projektu jest dr Dorothea Haas w Szpitalu Uniwersyteckim w Heidelbergu, członek MetabERN oraz oficjalnego rejestru MetabERN, jednolitego europejskiego rejestru dziedzicznych zaburzeń metabolicznych² (U-IMD), który będzie platformą badania.

Dorothea Haas zaprosiła do udziału w badaniu świadczeniodawców i ośrodki opieki zdrowotnej w MetabERN. Kilku pacjentów SLO jest już włączonych do U-IMD. Więcej danych zostanie zebranych i przeanalizowanych w celu zwiększenia zrozumienia tej złożonej choroby metabolicznej.

Ankieta dla rodzin

Projekt musi uzyskać od rodzin informacje o objawach i aspektach SLOS, które uważasz za najważniejsze i najbardziej wymagające dla pacjentów. Co wpływa na zdrowie Twojego dziecka i życie codzienne, gdzie większa wiedza może mieć znaczenie?

Prosimy o udzielenie odpowiedzi na pytania zawarte w naszej ankiecie (<https://www.surveymonkey.com/r/2KWQH89>). Wyniki będą przedstawiane jako statystyki bez nazwisk.

Pytamy również, czy chcialiby Państwo uzyskać więcej informacji na temat projektu SLOS Natural History na wirtualnym spotkaniu i czy jesteś zainteresowany dołączeniem do sieci rodzinnej połączonej z projektem.

Z niecierpliwością czekamy na kontakt!

Adres e-mail do nas: parentsSLOSnh@metab.ern-net.eu

Karin Mossler, Antje Enekwe i Anne Kalweit

Przedstawiciele pacjentów dla SLOS w MetabERN, podsieci PD

² Więcej informacji: <https://u-imd.org/>