

Um novo projeto para pessoas com síndrome de Smith-Lemli-Opitz e suas famílias

Querida família com uma criança (de qualquer idade) com síndrome de Smith-Lemli-Opitz, Temos o prazer de informá-lo sobre um novo projeto para pessoas com síndrome de Smith-Lemli-Opitz (SLOS), *o projeto da História Natural do SLOS*. Somos representantes de doentes na MetabERN¹ para pessoas com SLOS. A MetabERN é uma Rede Europeia de Referência em Doenças Hereditárias Metabólicas, criada pela UE.

Melhorar o aconselhamento e desenvolver terapias

O novo projeto visa melhorar o aconselhamento das famílias e estabelecer estratégias para intervenções terapêuticas e cuidados de saúde a longo prazo. Sintomas gerais e condições raras serão descritos, assim como a frequência de distúrbios do sono, autismo e comportamentos complexos que afetam as famílias.

Esperamos que responda a um curto questionário sobre quais os sintomas e aspetos/características do SLOS que acha essenciais e desafiadores e se está interessado/a em obter mais informações sobre o projeto ou entrar numa rede de famílias.

As respostas das famílias que perderam uma ou mais crianças devido ao SLOS são também muito importantes para nós e agradecemos qualquer contributo.

SLOS é uma doença metabólica

Desde a descoberta em 1993, sabemos que a SLOS é uma doença metabólica hereditária. Este conhecimento é vital para encontrar os tratamentos certos. A causa da SLOS é um erro na síntese de colesterol no corpo devido a alterações genéticas (variantes de ADN) no chamado gene DHCR7. Existem mais de 200 tipos diferentes de tais variantes que causam SLOS.

Vários processos bioquímicos estão afetados

A síntese de colesterol defeituosa afeta vários processos bioquímicos no corpo de forma complexa, resultando em sinais e sintomas variados. Pessoas levemente afetadas podem ter nenhum ou leves sinais inatos, função cognitiva quase normal, mas problemas comportamentais frequentes. Um impacto mais grave do SLOS pode ser fatal e envolver malformações do coração, pulmões, rins, trato gastrointestinal e genitália.

¹Mais informações: : <https://metab.ern-net.eu/>



SLOS Natural History Project



Escasso conhecimento sobre o SLOS

Ainda há muito pouco conhecimento sobre o SLOS. Mais estudos clínicos e investigação são necessários para entender a complexidade e variabilidade dos sintomas e progressão do SLOS e para definir cuidados de saúde e terapias para pessoas com SLOS com severidade variável. Como representantes de doentes, nós, portanto, apoiamos este projeto.

Serão recolhidos mais dados

O líder do projeto é a Dr. Dorothea Haas do Hospital Universitário de Heidelberg, membro do MetabERN e do registo de doentes oficial da MetabERN, o Registo Europeu Unificado para Doenças Hereditárias Metabólicas² (U-IMD) que será a plataforma do estudo.

Dorothea Haas convidou profissionais e centros de cuidados de saúde da MetabERN para participar no estudo. Vários doentes com SLOS já estão incluídos no U-IMD. Mais dados serão coletados e analisados para aumentar a compreensão desta complexa doença metabólica.

Uma pesquisa para as famílias

O projeto irá obter informações das famílias sobre os sintomas e aspetos do SLOS que acham essenciais e desafiadores. O que afeta a saúde do seu filho e a sua vida cotidiana, onde mais conhecimento poderia fazer a diferença? Respostas de famílias que perderam um ou mais filhos devido ao SLOS são também muito importantes para nós agradecemos a sua participação.

Por favor, responda às perguntas sobre o tema no nosso inquérito (<https://www.surveymonkey.com/r/28DXSGB>). Os resultados serão apresentados como estatísticas sem nomes.

Também perguntamos se deseja ter mais informações numa reunião digital sobre o projeto da História Natural do SLOS e se está interessado/a em se juntar a uma rede de famílias conectada ao projeto.

Estamos ansiosos para estar em contato!

Endereço de e-mail para nós: parentsSLOS@metab.ern-net.eu

Karin Mossler, Antje Enekwe e Anne Kalweit

Representantes de doentes para o SLOS na MetabERN, a sub-rede PD

² Mais informações: <https://u-imd.org/>