

## Un nou proiect pentru persoanele cu sindrom Smith-Lemli-Opitz și familiile acestora (indiferent de vârsta pacientului)

*Dragă familie a unui copil cu sindromul Smith-Lemli-Opitz (SLOS)*

Suntem bucuroși să vă informăm de existența proiectului **SLOS Natural History (Evoluția naturală a SLOS)** consacrat persoanelor cu sindrom Smith-Lemli-Opitz (SLOS). Suntem reprezentanți ai pacienților în MetabERN<sup>1</sup> pentru persoanele cu SLOS. MetabERN este o rețea europeană de referință privind tulburările metabolice ereditare, înființată de UE.

### Îmbunătățirea consilierii și descoperirea de tratamente

Noul proiect își propune să îmbunătățească consilierea familiilor și să stabilească strategii pentru intervenții terapeutice și îngrijirea medicală pe termen lung. Ne interesează atât simptomele generale cât și particularitățile, precum frecvența tulburărilor de somn, a autismului și comportamentului complex care afectează viața familiilor.

Sperăm că veți răspunde la un scurt sondaj despre simptomele și aspectele/trăsăturile SLOS pe care le considerați esențiale și că sunteți interesat să obțineți mai multe informații despre proiect sau să vă alăturați unei comunități a familiilor.

Informațiile pe care ni le pot furniza familiile care au pierdut un copil (sau mai mulți) cu SLOS pot fi foarte utile și am aprecia participarea lor.

### SLOS este o boală metabolică

De la descoperirea ei în anul 1993, s-a știut că SLOS este o boală metabolică moștenită. Aceasta informație este importantă pentru a găsi tratamente eficiente. Cauza SLOS este sinteza defectuoasă a colesterolului în organism datorită unor modificări genetice (variante ADN) ale așa-numitei gene DHCR7. Există mai mult de 200 de tipuri diferite de astfel de variante care duc la apariția SLOS.

### Sunt afectate mai multe procese biochimice

Sinteza modificată a colesterolului alterează mai multe procese biochimice din organism într-un mod complex, rezultând semne și simptome diferite. Persoanele cu afectare ușoară pot avea semne înnăscute ușoare sau chiar nici un semn, funcție cognitivă aproape normală, dar pot prezenta adesea probleme de comportament. O afectare mai severă în SLOS poate pune viața în pericol prin apariția unor malformații ale inimii, plămânilor, rinichilor, tubului digestiv și organelor genitale.

<sup>1</sup> Mai multe informații: <https://metab.ern-net.eu/>

## **Cunoștințe limitate despre SLOS**

Există încă prea puține cunoștințe despre SLOS. Sunt necesare mai multe studii clinice și cercetări atât pentru a înțelege complexitatea și variabilitatea simptomelor și evoluției SLOS cât și pentru planificarea îngrijirii medicale și a tratamentului pentru persoanele cu diferite grade de severitate de SLOS. Prin urmare, în calitate de reprezentanți ai pacienților, ne bucurăm să vă propunem să participați la acest proiect.

## **Vor fi astfel obținute mai multe informații despre SLOS**

Proiectul este condus de Dr. Dorothea Haas de la Spitalul Universitar Heidelberg, membru al MetabERN și al registrului oficial al MetabERN - registrul european unificat al tulburărilor metabolice moștenite<sup>2</sup> (U-IMD), care va fi platforma studiului.

Dorothea Haas a invitat la acest studiu specialiștii din sănătate și centrele din rețeaua MetabERN. Mai mulți pacienți cu SLOS sunt deja incluși în U-IMD. Vor fi astfel obținute și analizate mai multe informații pentru a ameliora cunoașterea acestei boli metabolice complexe.

## **Un sondaj pentru familiile care au un copil cu SLOS**

Proiectul are ca scop să obțină direct de la familii informații despre simptomele și aspectele SLOS pe care le consideră esențiale și dificil de rezolvat. Ce anume afectează sănătatea copilului dumneavoastră și viața de fiecare zi, în ce situații ar fi necesare mai multe cunoștințe pentru a obține progrese? Informațiile pe care ni le pot furniza familiile care au pierdut un copil (sau mai mulți) cu SLOS pot fi foarte utile și am aprecia participarea lor.

Vă rugăm să răspundeți la întrebările sondajului nostru (<https://www.surveymonkey.com/r/2K56N92>). Rezultatele vor fi prezentate sub formă de statistici fără precizarea numelui participanților.

De asemenea, dacă doriți să aflați mai multe informații vă invităm la o întâlnire video despre acest proiect și dacă sunteți interesat vă puteți alătura comunității familiilor participante la proiect.

Așteptăm cu nerăbdare să luați legătura cu noi!

**Adresa e-mail:** [parentsSLOS@metab.ern-net.eu](mailto:parentsSLOS@metab.ern-net.eu)

**Karin Mossler, Antje Enekwe și Anne Kalweit**

Reprezentanții pacienților cu SLOS în MetabERN, subrețeaua PD

---

<sup>2</sup> Mai multe informații: <https://u-imd.org/>