

Ett nytt projekt för personer med Smith-Lemli-Opitz syndrom och deras familjer

Kära familj med barn (oavsett ålder) med Smith-Lemli-Opitz syndrom,

Vi vill informera er om ett nytt projekt för personer med Smith-Lemli-Opitz syndrom (SLOS): *the SLOS Natural History project*, på svenska projektet Naturalförlopp vid SLOS.

Vi är patientrepresentanter i MetabERN¹ för personer med SLOS. MetabERN är ett europeiskt referensnätverk för ärftliga metabola störningar som har inrättats av EU.

Förbättra rådgivning och utveckla terapier

Det nya projektet syftar till att förbättra rådgivningen till familjer och utarbeta strategier för behandling och långsiktig vård. Vanliga symptom och sällsynta tillstånd kommer att beskrivas, liksom hur vanligt det är med sömnstörningar, autism och komplexa beteenden som kan påverka era familjer.

Vi hoppas att ni vill svara på en kort enkät om vilka symptom och aspekter/konsekvenser av SLOS som ni anser vara viktiga och utmanande och om ni är intresserade av att få mer information om projektet eller gå med i ett familjenätverk. Det är också mycket viktigt för oss att få svar från familjer som förlorat ett eller flera barn på grund av SLOS, och vi uppskattar alla synpunkter.

SLOS är en ämnesomsättningsjukdom

Sedan upptäckten 1993 vet vi att SLOS är en nedärvd ämnesomsättningsjukdom, en metabol sjukdom. Det är viktig kunskap för att kunna hitta rätt behandling. Orsaken till SLOS är ett fel i syntesen (tillverkningen) av kolesterol i kroppen på grund av genetiska förändringar (DNA-varianter) i den så kallade DHCR7-genen. Det finns mer än 200 olika typer av sådana varianter, mutationer, som orsakar SLOS.

Flera biokemiska processer påverkas

Den felaktiga kolesterolsyntesen påverkar flera biokemiska processer i kroppen på ett komplext sätt, vilket resulterar i olika avvikelser och varierande symptom. Lindrigt drabbade personer kan ha inga eller små medfödda avvikelser och nästan normal kognitiv funktion men ofta beteendeproblem. En allvarligare form av SLOS kan vara livshotande och innebära missbildningar av hjärta, lungor, njurar, magtarmkanalen och genitalier (könsorgan).

¹ Mer information: <https://metab.ern-net.eu/>



SLOS Natural History Project



Bristande kunskap om SLOS

Det finns fortfarande för lite kunskap om SLOS. Det behövs fler kliniska studier och mer forskning för att förstå komplexiteten och variationen i symptom och förlopp vid SLOS och för att utforma vård och terapi för personer med olika svårighetsgrad av SLOS.

Som patientrepresentanter välkomnar vi därför detta projekt.

Fler uppgifter kommer att samlas in

Projektledare är doktor Dorothea Haas vid universitetssjukhuset i Heidelberg. Dorothea är medlem i MetabERN och i Metaberns officiella register för medfödda metabola sjukdomar, Unified European Registry for Inherited Metabolic Disorders² (U-IMD), som kommer att vara plattformen för studien.

Dorothea Haas har bjudit in vårdgivare och specialistcentra i MetabERN att delta i studien. Flera patienter med SLOS ingår redan i U-IMD. Fler uppgifter kommer att samlas in och analyseras för att öka förståelsen för denna komplexa metabola sjukdom.

En enkät för familjer med barn med SLOS

Projektet behöver information från er familjer om symptom och aspekter av SLOS som ni tycker är viktiga och utmanande. Vad påverkar ditt barns hälsa och vardag, där mer kunskap skulle kunna göra skillnad?

Vänligen svara på frågorna om detta i vår enkät (<https://www.surveymonkey.com/r/28CNSVY>).

Resultaten kommer att presenteras anonymt som statistik.

Vi frågar också om ni vill få mer information på ett digitalt möte om projektet Naturalförlopp vid SLOS och om ni är intresserade av att gå med i ett familjenätverk som är kopplat till projektet.

Vi ser fram emot fortsatt kontakt!

E-postadress till oss: parentsSLOSnh@metab.ern-net.eu

Karin Mossler, Antje Enekwe och Anne Kalweit

Patientrepresentanter för SLOS i MetabERN, undernätverket PD (Peroxisomal and lipid related disorders, peroxisomala och fettämnesrelaterade sjukdomar)

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