

TEMADAG

Smith-Lemli-Opitz syndrom

Måndag 2/10 2023
09:00-16:30

SMITH-LEMLI-OPITZ SYNDROM (SLOS)

- en temadag för familjer och närstående samt profession och andra intresserade

Smith-Lemli-Opitz syndrom (SLOS) är en sällsynt medfödd ämnesomsättnings sjukdom. Orsaken till SLOS är ett fel i tillverkningen av kolesterol i kroppen. Det finns mer än 200 olika mutationer som orsakar SLOS. Den felaktiga kolesteroltillverkningen påverkar flera biokemiska processer i kroppen på ett komplext sätt vilket resulterar i olika avvikelser och varierande symptom. Vid lindrig variant av sjukdomen kan man ha inga eller små medfödda avvikelser, och nästan normal kognitiv funktion, men ofta en beteendeproblematik. En allvarigare form av SLOS kan vara livshotande och innebära missbildningar av flera olika organ samt ge svår intellektuell funktionsnedsättning.

Arrangörer: Jenny Mossler Rockströms stiftelse (Stiftelsen JMR) för personer med Smith-Lemli-Opitz syndrom
Centrum för sällsynta diagnoser (CSD) Väst
Expertteamen för medfödda metabola och neurometabola sjukdomar hos barn

Måltider: CSD Väst bjuder på förmiddags- och eftermiddagsfika för dem som deltar fysiskt. Lunch kan ätas i restaurangen eller i fiket på Östra sjukhuset till självkostnadspris.

Kontakter: Stiftelsen JMRs nätverk för SLOS: info@jmr.se (Karin Mossler)
CSD Väst: csd@vgregion.se (Veronica Hübinette)

Datum: 2 oktober 2023

Tid: 09:00-16:30

Plats: Lokal Flädern (40 platser), Östra sjukhuset Göteborg eller digitalt

Anmäl dig här för fysiskt deltagande!

(senast 25 september)



Anmäl dig här för digitalt deltagande!

(senast 29 september)



Anmälan fysiskt via QR-kod

Evenemanget är kostnadsfritt.

Anmälan digitalt via QR-kod



TEMADAG

Smith-Lemli-Opitz syndrom

Måndag 2/10 2023

09:00-16:30

PROGRAM förmiddag

09:00-09:30 Professor Niklas Darin hälsar välkomna och berättar om [Nationell högspecialiserad vård \(NHV\)](#) och [MetabERN](#)¹. Expertteamet för medfödda metabola sjukdomar berättar om sin multidisciplinära verksamhet.

09:30-09:50 Karin Mossler, ordförande i Stiftelsen JMR, presenterar stiftelsen och resultatet av en MetabERN-enkät: Hälsoproblem och utmaningar i vardagen (projektet SLOS Natural History).

09:50-10:00 CSD Väst presenterar sin verksamhet.

10:00-10:15 Förmiddagsfika (smörgås)

10:15-10:45 Presentation av familjer som lever med SLOS.

10:45-11:45 Med.dr och barnläkare Dorothea Haas från Heidelberg om SLOS ur ett europeiskt och globalt perspektiv och om det europeiska U-IMD²-projektet SLOS Natural History (på engelska, visktolkning finns för ett mindre antal).

11:45-12:00 Vårt barn med SLOS - en föräldraberättelse.

12:00-13:00 Lunch

PROGRAM eftermiddag

13:00-14:00 SLOS: Beteendeproblematik, autism, intellektuell funktionsnedsättning, ADHD

Christopher Gillberg, professor i barn- och ungdomspsykiatri, om bland annat forskning kring kolesterol och autism.

Dorothea Haas om neuropsykiatriska respektive intellektuella funktionsnedsättningar hos personer med SLOS (på engelska, visktolkning finns för ett mindre antal).

14:00-14:15 Eftermiddagsfika

14:15-14:30 Vuxen med SLOS - en föräldraberättelse.

14:30-15:15 Att leva med SLOS - utmaningar i vardagen.

15:15-16:15 Frågestund. Ställ frågor till den medicinska expertpanelen: Dorothea Haas, Niklas Darin, Annika Reims och Monique Driessen van Haeringen med flera.

16:15-16:30 Summering av dagen.

[Mer info och anmälan för fysiskt deltagande](#)

[Mer info och anmälan för digitalt deltagande](#)

TEMADAG

Smith-Lemli-Opitz syndrom

Måndag 2/10 2023

09:00-16:30

Information om föreläsarna

Dorothea Haas, med.dr, barnläkare specialiserad på metabola sjukdomar, överläkare på det metabola laboratoriet vid Heidelbergs Universitetssjukhus. Dr Haas är ansvarig för det nya europeiska projektet SLOS Natural History och medlem i MetabERN och U-IMD².

Niklas Darin, professor, barnneurolog och överläkare på Drottning Silvias barnsjukhus i Göteborg och svensk representant i MetabERN. Ansvarig för expertteamet för neurometabola sjukdomar hos barn.

Christopher Gillberg, professor i barn- och ungdomspsykiatri, leder Gillbergscentrum vid Institutionen för neurovetenskap och fysiologi, överläkare vid Sahlgrenska universitetssjukhuset i Göteborg och specialiserad på vård av patienter och familjer med komplex psykiatrisk/utvecklingsneurologisk problematik.

Annika Reims, barnendokrinolog och överläkare på Drottning Silvias barnsjukhus i Göteborg. Ansvarig för expertteamet för medfödda metabola sjukdomar hos barn.

Monique Driessen van Haeringen, barnneurolog på Drottning Silvias barnsjukhus i Göteborg.

Karin Mossler, ordförande i Jenny Mossler Rockströms stiftelse för personer med SLOS och patientrepresentant i MetabERN.

Föräldrar till personer med SLOS.

Centrum för sällsynta diagnoser (CSD) Väst, ett kunskaps- och kompetenscentrum för Västra sjukvårdsregionen.

¹ MetabERN: Det europeiska referensnätverket för medfödda ämnesomsättningssjukdomar.

² U-IMD: MetabERNs register för medfödda metabola sjukdomar.



Centrum för sällsynta diagnoser Väst

Västra sjukvårdsregionen



VÄSTRA
GÖTALANDSREGIONEN
SAHLGRENSKA UNIVERSITETSSJUKHUSET

Stiftelsen JMR

Jenny Mossler Rockströms
stiftelse för personer med
Smith Lemli Opitz syndrom

