



NkaTM

Stiftelsen JMR
Jenny Mossler Rockströms
stiftelse för personer med
Smith Lemli Opitz syndrom



Temadag den 11 oktober 2019 om Smith Lemli Opitz syndrom

Centrum för Sällsynta Diagnoser på Karolinska anordnar i samverkan med Nationellt kompetenscentrum anhöriga och Stiftelsen JMR för personer med Smith Lemli Opitz syndrom (SLO syndrom) en temadag i Stockholm om denna sällsynta ämnesomsättningssjukdom. Det medicinska kunskapsläget kommer att presenteras och information ges om bl.a. kvalificerad omvårdnad i vardagen, kommunikation, aktiviteter och lek samt anhörigstöd. Föräldrar delar med sig av sina erfarenheter, ger tips och råd.

Välkommen med intresseanmälan

Intresseanmälan, gärna med idéer och förslag till frågor att ta upp under dagen, kan mailas till info@jmr.se eller sms:as till 070-6038053. För löpande information om temadagen: se stiftelsen JMR:s hemsida <http://stiftelse.jmr.se>.

Information om Smith Lemli Opitz syndrom

Smith-Lemli-Opitz syndrom (SLO syndrom) är ett ärftligt syndrom. Det beskrevs första gången 1964 av tre läkare och syndromet fick sitt namn efter dem: den amerikanske barnläkaren David Weyhe Smith, den belgiske barnläkaren Luc Lemli och den amerikanske genetikern John Marius Opitz.

I början av 1990-talet upptäcktes att SLO syndrom orsakas av en enzymbrist som gör att kroppens produktion av kolesterol inte fungerar normalt. Kännetecknande för syndromet är vissa medfödda missbildningar av inre organ, utvecklingsstörning, rörelsehinder, syn- och hörselnedsättning. Symtomen och svårighetsgraden varierar mellan olika personer.

<http://www.socialstyrelsen.se/ovanligadiagnoser/smith-lemli-opitzsyndrom>

<http://stiftelse.jmr.se>