



Nka™

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 Karolinska, Nationellt kompetenscentrum anhöriga och Stiftelsen JMR anordnar i samverkan en temadag i Stockholm om den sällsynta ämnesomsättningssjukdomen Smith Lemli Opitz syndrom (SLO syndrom). 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.

Program för temadagen bifogas.

### *Välkommen redan nu med intresseanmälan till temadagen*

Vi välkomnar intresseanmälan till temadagen och ev. frågor att ta upp under dagen till [info@jmr.se](mailto:info@jmr.se) eller sms till 070-6038053. På stiftelsen JMR:s hemsida <http://stiftelse.jmr.se> kommer fortsatt information att lämnas om praktiska frågor och om **den slutliga anmälan** som vi behöver **senast torsdagen den 26 september**.

### **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>

## **Temadagen om Smith Lemli Opitz syndrom**

**Tid:** Fredagen den 11 oktober 2019 kl (9.30) 10 -16 (16.30)

**Plats:** Eugeniasalen, Eugeniahemmet, Karolinska Universitets-sjukhuset Solna i Stockholm

Anordnare av temadagen om Smith Lemli Opitz syndrom (SLO syndrom) är Centrum för Sällsynta diagnoser Karolinska (CSD), Nationellt kompetenscentrum anhöriga (Nka) och Stiftelsen JMR för personer med Smith Lemli Opitz syndrom.

Temadagen är öppen för föräldrar och anhöriga samt berörd personal, läkare och andra professioner i hela landet och ev. nordiska deltagare. Aktuell information kommer att presenteras och det finns tillfälle till erfarenhetsutbyte.

I lokalen kommer det att finnas information om SLO syndrom, om sällsynta diagnoser och om bl.a. anhörigstöd. Temadagen kommer att dokumenteras.

**Självkostnadspris** tas ut för lunch, frukt och kaffe/te med tillugg.

## **Program för temadagen om SLO syndrom**

### **9.30 Välkomstfika med litet tilltugg**

#### **kl 10 Introduktion av anordnarna**

Centrum för sällsynta diagnoser Karolinska  
Nationellt kompetenscentrum anhöriga  
Stiftelsen JMR för personer med Smith Lemli Opitz syndrom.

#### **kl 10.15 -11.15 SLO syndrom ur ett internationellt perspektiv**

- Historik, att syndromet är en genetisk ämnesomsättningsjukdom som orsakas av kolesterolbrist, variation i förekomst, mutationer och svårighetsgrad bland olika befolkningsgrupper och individer.
- Behandling och forskning.

**Föreläsare:** Med. dr Dorothea Haas, överläkare på sektionen för neuropediatrik och metabola sjukdomar (ämnesomsättnings-sjukdomar) vid centrum för barn- och ungdomsmedicin på universitetssjukhuset i Heidelberg. Sektionen är medlem i den tyska motsvarigheten till Sveriges Centrum för Sällsynta Diagnoser. Doktor Haas är en av de tyska experter som tillsammans med föräldragruppen för Smith Lemli Opitz syndrom har tagit fram en bok om syndromet och även skrivit två av bokens kapitel.

#### **11.15-11.30 Bensträckare**

#### **11.30-12.30 SLO syndrom i Sverige**

##### **Föreläsare:**

Annika Danielsson, barnneurolog, Sachsska barn- och ungdomssjukhuset i Stockholm  
Åsa Eriksson, barnneurolog, Karolinska Universitetssjukhuset  
Karin Naess, bitr. överläkare, Centrum för Medfödda Metabola Sjukdomar, Karolinska universitetssjukhuset

#### **kl 12.30 Lunch 60 min**

### **13.30 Föräldrar berättar om utmaningar i vardagen**

Föräldrar berättar om hur man hanterar syndromspecifika utmaningar i vardagen och ger tips och råd.

*Detta är vårt barn – kort presentation  
Så här gör vi – tips till andra föräldrar*

- Att få i sig mat/näring (kolesterol, suga/tugga/svälja, sondmatning, gastrostomi)
- Att undvika illamående och kräkningar
- Att hantera solkänsligheten
- Att underlätta sömn
- Att kompensera hörselnedsättning/synnedsättning
- Det här tycker vårt barn om att göra – tips på lek, leksaker och aktiviteter (och hjälpmedel som fungerar)

*Frågor, kommentarer, önskemål om ev. mer information.*

**Föreläsare:** Föräldrar till barn med SLO syndrom i olika åldrar

### **Kl. 14.30 Bensträckare**

#### **kl 14.45 Kvalificerad omvårdnad i vardagen ur SLO-perspektiv**

Detta kan vi göra för att underlätta för personer med flerfunktionsnedsättningar som behöver kvalificerad omvårdnad i vardagen. Särskilt SLO-perspektiv som rör matning, kräkningar, tandhälsa, rörelsehinder, ljuskänslighet och sömnsvårigheter.

**Föreläsare:** Ann-Kristin Ölund, tidigare habiliteringsläkare, har arbetat med dessa frågor för bl.a. Nka och skrivit boken Medicinsk omvårdnad vid svåra flerfunktionshinder.

### **kl 15.45-16 Summering**

### **kl 16 Seminariet avslutas**

**(kl. 16-16.30 Ev. avslutande fika om det finns intresse).**