

Liebe Eltern, liebe Betreuungspersonen,

Die Informationen in diesem Brief wurden mithilfe von KI in die Sprache übersetzt, in der Sie die Umfrage beantwortet haben. Wir hoffen, dass die Übersetzung in Ordnung ist; falls nicht, bitten wir um Entschuldigung für eventuell entstandene Fehler. Den englischen Text finden Sie unten.

Im Dezember 2022 haben wir drei Patientenvertreter:innen in MetabERN (dem von der EU eingerichteten Europäischen Referenznetzwerk für erbliche Stoffwechselerkrankungen) Ihnen Informationen über ein neues europäisches Projekt für Menschen mit Smith-Lemli-Opitz-Syndrom und ihren Familien geschickt – das Projekt **SLOS Natural History**.

Wir baten Sie, an einer Familienumfrage zu Symptomen und Aspekten von SLOS teilzunehmen, die Sie als wichtig und herausfordernd empfinden, sowie zum Bedarf an mehr Wissen über SLOS. Die Auswertung der 76 Antworten ist nahezu abgeschlossen. Wir planen dazu, im Laufe des Jahres 2026 einen Bericht sowie einen wissenschaftlichen Artikel zu veröffentlichen.

Wir sind Ihnen sehr dankbar für die äußerst wertvollen Informationen und Kommentare, die Sie uns zum Einfluss der SLOS-Symptome auf die Gesundheit Ihres Kindes und das tägliche Familienleben gegeben haben.

MetabERN veranstaltet nun in Zusammenarbeit mit PD Dr. Dorothea Haas und uns Patientenvertreter:innen am **18. Februar** ein **SLOS-Webinar**. Ziel ist es, Informationen über SLOS zu verbreiten und das Wissen sowie Verständnis für die Symptome aus einer ganzheitlichen familiären Perspektive zu erhöhen. Die Einführung hält der MetabERN-Koordinator für Fort- und Weiterbildung, Prof. François Eyskens.

Smith-Lemli-Opitz-Syndrom aus einer ganzheitlichen familiären Perspektive

18. Februar 2026 um 17:00 Uhr Mitteleuropäische Zeit (MEZ)

The banner features a light blue background with a family silhouette (two adults and three children, one in a wheelchair) in the center. A stethoscope is draped across the bottom. In the top right, there is a QR code with the text 'SCAN TO REGISTER' above it. On the left, a calendar icon is next to the date '18 February 2026' and time '17.00 CET', with an 'Online Webinar' button below. The bottom section contains logos for 'Hosted by European Reference Network' and 'MetabERN European Reference Network for Hereditary Metabolic Disorders'. The title 'SMITH-LEMLI-OPITZ SYNDROME from a holistic family perspective' is prominently displayed in the upper left.

SMITH-LEMLI-OPITZ SYNDROME
from a holistic family perspective

18 February 2026
17.00 CET

Online Webinar

SCAN TO REGISTER

Hosted by European Reference Network

MetabERN
European Reference Network
for Hereditary Metabolic Disorders

Einige Programmpunkte:

- Informationen über SLOS und das europäische Projekt *SLOS Natural History* mit 112 Personen mit SLOS: PD Dr. Dorothea Haas, Universitätsklinikum Heidelberg
- Drei kurze Videos von zwei Kindern mit SLOS
- Ergebnisse der 76 Antworten auf die europäische Umfrage zu SLOS-Symptomen und den Herausforderungen für Gesundheit und Alltag: Patientenvertreterin Karin Mossler
- Eine Frage-und-Antwort-Runde

Weitere Informationen zum Programm und zur Anmeldung:

<https://metab.ern-net.eu/webinar-smith-lemli-opitz-syndrome-from-a-holistic-family-perspective/>

Wir hoffen sehr, dass Sie teilnehmen können und einige Ergebnisse der wertvollen Antworten aller Familien auf die SLOS-Familienumfrage sowie des SLOS-Natural-History-Projekts sehen werden!

Karin Mossler, Antje Enekwe und Anne Kalweit

Patientenvertreterinnen in MetabERN für das Smith-Lemli-Opitz-Syndrom

Dear parent, dear caregiver,

The information in this letter have been AI-translated to the language in which you answered the survey. We hope the translation is OK, if not please forgive errors that may have occurred. For the text in English, see below.

In December 2022, we three patient representatives in MetabERN (the European Reference Network on Hereditary Metabolic Disorders, established by the EU) sent you information about a new European project for people with Smith-Lemli-Opitz syndrome and their families, the ***SLOS Natural History project***.

We asked you to answer ***a family survey about symptoms and aspects of SLOS*** that you found important and challenging, and the need for more knowledge about SLOS. The analysis of the 76 answers are almost finished. Our plan is to disseminate a report and a scientific article during 2026.

We are very grateful for the most valuable information and comments you have given us about the impact of the symptoms of SLOS on your child's health and the everyday life in the family.

MetabERN, in collaboration with PD Dr. Dorothea Haas and us patient representatives, is now hosting an SLOS webinar on the 18th of February. It aims to disseminate information about SLOS and increase knowledge and understanding of the symptoms from a holistic family perspective. An introduction will be held of the MetabERN Education and Training Coordinator Prof. François Eyskens.

Smith-Lemli-Opitz syndrome from a holistic family perspective

18 February 2026 at 17.00 Central European Time (CET).

Some program items:

- Information about SLOS and the European SLOS Natural history project with 112 people with SLOS: PD Dr. Dorothea Haas at Heidelberg University Hospital
- 3 short videos of two children with SLOS
- The results of 76 answers to the European survey about SLOS symptoms and the challenges for health and everyday life: Patient representative Karin Mossler
- A question-and-answer session will be held

More information about the program and registration: <https://metab.ern-net.eu/webinar-smith-lemli-opitz-syndrome-from-a-holistic-family-perspective/>

We hope you will be able to participate and see some results of all families' valuable answers to the SLOS Family survey and of the SLOS Natural History Project!

Karin Mossler, Antje Enekwe and Anne Kalweit,

Patient representatives in MetabERN for Smith-Lemli-Opitz syndrome.