

Il registro globale dei pazienti Pura: comprendere la Sindrome Pura

Invitiamo tutte le famiglie a partecipare a questo studio a lungo termine, per poter sviluppare una sempre migliore comprensione riguardo alla Sindrome Pura e di come questa evolva nel tempo sui pazienti che ne sono affetti.

Tale partecipazione prevede il completamento on-line di alcuni questionari che riguardano una vasta e approfondita gamma di informazioni relative alla persona affetta da Sindrome Pura.

Non è necessario completare tali questionari in una sola volta, possono essere eseguiti in più step. In ogni caso sarà necessario raccogliere alcune informazioni mediche o avere accesso alle cartelle cliniche per poter completare alcune sezioni. A tale scopo troverai qui di seguito una checklist che potrà esserti d'aiuto al completamento dei questionari, sono indicate le domande alle quali è necessario dare una risposta e la tipologia di informazioni richieste. Sarebbe molto utile dare la priorità ad alcune sezioni. Tali sezioni sono indicate con *** nella checklist.

Sarà altresì necessario aggiungere alcuni report, in modo particolare quelli che confermano la diagnosi di Sindrome Pura e la mutazione specifica. Tale step può essere fatto caricando i file nel seguente modo:

- Nella schermata del paziente che si sta registrando, vai su "Opzioni dossier" (pulsante in basso a sinistra dello schermo).
- Seleziona "PDF dati di runtime"
- In alto a destra nella pagina seleziona "carica pdf"
- Il nome del PDF dovrà essere nel formato "ID oggetto_ID evento", ad esempio, se il tuo ID soggetto è PURA0034, il nome del file dovrà essere "PURA0036_MODUPAEN" per il PDF da allegare ai Moduli Partecipante PURA0036 eventi.

Se ritieni che possa essere utile coinvolgere il medico di tuo/a figlio/a in questo progetto di studio, ti chiediamo di parlargliene preventivamente e di richiedergli il consenso. A questo punto potrai fornire i dettagli al Gruppo di studio dell'Università di Southampton (come inviare e a chi), la quale contatterà direttamente il medico in modo che i due questionari (quello del medico e quello relativo alla persona che si sta facendo partecipare allo studio) possano essere collegati sul sistema.

Il team di studio è grato per il tempo e l'impegno che si dedicano alla compilazione esaustiva dei questionari.

Grazie per la tua partecipazione!! Il completamento di questo studio darà ai nostri ricercatori la possibilità di comprendere meglio la Sindrome Pura e i suoi effetti sulle persone nel tempo

Checklist degli elementi necessari per ciascun modulo

*****indica le sezioni prioritarie: compila prima*****

- Accordo/Consenso

Informazioni generali sul partecipante***

- Informazioni di base: nome, indirizzo, contatti, persona che inserisce le informazioni
- Diagnosi genetica
- Medici consigliati e relativi contatti

Modulo 1: Genetica e Storia familiare***

Questa sezione indaga su qualsiasi mutazione PURA geneticamente testata e confermata del tuo bambino, entrambi i genitori, i fratelli e la famiglia in senso ampio.

- Eventuali diagnosi di ritardo dello sviluppo, autismo, epilessia o anomalie congenite tra i membri della famiglia
- Eventuali casi in famiglia di aborto spontaneo, di bambini nati morti o di morte di neonati o bambini

Modulo 2: Gravidanza, Nascita e Neonato

Si riferisce a una serie di eventi accaduti durante la gravidanza, inclusi i movimenti e la posizione del bambino, malattie materne come ipertensione, anemia, diabete gestazionale o condizioni mediche materne preesistenti.

- Età di entrambi i genitori al momento del concepimento
- Uso materno di farmaci prima del concepimento o durante la gravidanza
- Durata della gravidanza, travaglio naturale o indotto, tipo di parto, complicanze durante il parto, punteggio APGAR del bambino dopo la nascita

- Peso alla nascita, circonferenza cranica e lunghezza
- Anomalie riscontrate durante il periodo neonatale (elencate per vostra assistenza)
- Alimentazione neonatale anche tramite sondino naso-gastrico o per via endovenosa
- Qualsiasi ricovero in terapia intensiva neonatale o in reparti pediatrici specifici entro le quattro settimane successive alla nascita.

Modulo 3: Tappe fondamentali dello sviluppo (1^ parte) ***

- Dati di crescita attuali: età, peso, circonferenza cranica, lunghezza/altezza, disabilità intellettiva o di apprendimento
- Abilità motorie come ad es. sollevare la testa, rotolare, stare seduto autonomamente o con un supporto, camminare
- Motricità fine: ad es. fissare e seguire un oggetto o una persona con lo sguardo, afferrare gli oggetti a portata di mano, passare un oggetto da una mano all'altra
- Problemi riguardanti la vista e relativi trattamenti

Modulo 3: Tappe fondamentali dello sviluppo (2^ parte)***

Capacità relazionali

- Il primo sorriso, ridacchiare/ridere, riconoscere i volti dei famigliari o delle persone conosciute
- Mangiare da solo con le mani, bere dal bicchiere, usare la forchetta o il cucchiaino
- Andare in bagno
- Fare "ciao", battere le mani
- Indicare o fare dei gesti verso un oggetto o un qualcosa di desiderato
- Tipologie di interazione con gli altri, ad es. giochi semplici, scegliere o mostrare preferenze verso certi amici
- Contatto visivo
- Ansia da separazione, manifestazione di paura o aggressività

Comunicazione (Linguaggio e Comprensione)

- Si spaventa per rumori forti e/o improvvisi
- Gira la testa o gli occhi verso suoni o voci

- Emette suoni tipo gorgoglii o suoni gutturali, lalla, la prima parola, il suo vocabolario, collega parole, crea frasi o conversazioni
- Risponde al suo nome, capisce il “NO”
- Esegue un comando sentendolo una sola volta oppure in due o più volte
- Modi di comunicare, gesti, espressioni del viso, utilizzo di mezzi tecnologici
- Problemi di udito

Modulo 4: Neurologia***

- Movimenti anomali o disturbi del movimento
- Movimenti ripetitivi delle mani come ad esempio torsioni
- Sfarfallio degli occhi
- Tremori degli arti o generalizzati
- Sudorazione, termoregolazione (troppo caldo o troppo freddo)
- Problemi circolatori, ad es, mani e piedi freddi
- Ipersonnolenza
- Ipotono o ipertono muscolare
- Debolezza muscolare di gambe e braccia
- Risposta al dolore
- Aspetto dei piedi
- Risposta ai profumi o agli odori forti
- Sfarfallio degli occhi davanti a luce intensa
- Variazione nelle espressioni facciali
- Movimenti facciali simmetrici
- Riflesso del vomito
- Capacità di ruotare la testa da una parte all'altra
- Capacità di tirare fuori la lingua
- Capacità di deglutire in sicurezza
- Risonanza magnetica dell'encefalo
- Elettroencefalogramma
- Elettromiografia

Modulo 5: Convulsioni e Epilessia

- Età della prima convulsione collegata a un rialzo di temperatura
- Diagnosi di epilessia, tipo di epilessia, cause scatenanti, segnali o cambiamenti pre-crisi
- Momento delle crisi, ad es. mattina, sera, notte

- Frequenza, probabili fattori che influenzano la frequenza o il susseguirsi delle crisi
- Durata delle crisi e modalità in cui si interrompono
- Tempi di recupero
- Farmaci antiepilettici utilizzati, inclusi quelli utilizzati nei trattamenti d'emergenza (farmaci elencati per vostra assistenza)
- Farmaci antiepilettici provati senza successo, inclusi quelli interrotti a causa degli effetti collaterali (farmaci elencati per vostra assistenza)
- Utilizzo della dieta ketogenica
- Stimolazione del nervo Vagale
- Cambiamento dello sviluppo dall'esordio delle crisi

Modulo 6: Crescita

Indicare altezza di madre e padre, se tuo/a figlio/a è nato/a prematuro/a, la sua età, circonferenza cranica, altezza e peso prima di partecipare allo studio

Modulo 7: Endocrinologia

- Stato di salute delle ossa
- Funzionalità di Tiroide e Ipofisi
- Scogliosi, displasia dell'anca o altri problemi legati alle anche
- Problemi ai denti
- Frattura delle ossa, ridotta densità ossea, ossa sottili o fragili, osteoporosi , osteopenia
- Densitometria ossea o scansione della densità minerale ossea
- Ridotti livelli di vit. D o CALCIO
- Eventuali integratori somministrati
- Calcoli renali
- Pubertà o segnali di pubertà prima degli 8 anni