

## **El registro mundial de pacientes PURA: entendiendo el síndrome PURA**

Animamos a todas las familias a participar en este estudio a largo plazo para desarrollar una mejor comprensión del síndrome PURA y cómo afecta a las personas a lo largo del tiempo. Para participar se requiere completar varios cuestionarios en línea que cubren una amplia gama y profundidad de información relacionada con el individuo con síndrome PURA.

**No es necesario completar todos los cuestionarios a la vez.** Sin embargo necesitarás recopilar cierta información médica o tener acceso a registros médicos para poder completar algunas de las secciones. También será necesario agregar algunos informes al sistema en línea, especialmente aquellos que confirman el diagnóstico PURA y la mutación específica. Por favor consulte la sección "Subiendo documentos" a continuación para obtener instrucciones sobre cómo hacerlo.

Para ayudarle a prepararse para completar los cuestionarios, a continuación le proporcionamos un lista de verificación para indicar el alcance de las preguntas que deben responderse y el tipo de información que será necesaria. *Hay algunas secciones que serían extremadamente si prioriza ingresar la información en ellos primero. Están indicados con \*\*\* en la lista de verificación.*

**¡Gracias por tu implicación! El equipo del estudio agradece la inversión de tiempo y esfuerzo necesaria para completar de forma integral los cuestionarios. Completar este estudio le dará a nuestros investigadores una mejor comprensión del síndrome PURA y cómo afecta a las personas a lo largo del tiempo.**

## **Lista de verificación de elementos que necesitará para cada módulo**

**\*\*\*indica secciones prioritarias - complételas primero\*\*\***

### **Información del participante: Demografía Participante\*\*\***

- Información básica: nombre, dirección, contacto, persona que ingresa la información
- Diagnóstico genético
- Médicos recomendados con información de contacto.

### **Módulo 1: Genética e Historia Familiar\*\*\***

Esta sección investiga cualquier mutación PURA genéticamente probada y confirmada de su niño, ambos padres, hermanos y la familia en general.

- Cualquier diagnóstico de retraso en el desarrollo, autismo, epilepsia o anomalía congénita entre los miembros de la familia
- Antecedentes familiares de aborto espontáneo, muerte fetal o muerte de bebés y niños

### **Módulo 2: Embarazo, Nacimiento y Recién Nacido\*\*\***

Explora una variedad de eventos durante el embarazo, incluido el movimiento y la posición del bebé, enfermedades maternas como hipertensión arterial, anemia, diabetes gestacional o condiciones médicas maternas preexistentes.

- Edades de ambos padres en la fecha de la concepción.
- Uso materno de medicamentos antes de la concepción y durante el embarazo.
- Duración del embarazo, parto natural o inducido, tipo de parto, complicaciones durante el parto, puntuaciones APGAR para el bebé después del nacimiento
- Peso al nacer, circunferencia de la cabeza y longitud.
- Anomalías observadas en el período neonatal (estas se enumeran para su ayuda).
- Alimentación del recién nacido, incluso por sonda nasogástrica o por vía intravenosa.
- Cualquier ingreso a un neonatal, alta dependencia, cuidados especiales o unidad pediátrica dentro de las cuatro semanas posteriores al nacimiento

### **Módulo 3: Hitos del desarrollo (Parte 1)\*\*\***

- Medidas actuales: edad, peso, circunferencia de la cabeza, longitud/altura, discapacidad intelectual o de aprendizaje
- Habilidades motoras gruesas, ej. levantar la cabeza, rodar, sentarse con o sin apoyo, caminar
- Habilidades motoras finas, ej. Los ojos fijan y siguen objetos o personas, agarra objetos a su alcance, pasando objetos de una mano a la otra
- Problemas de la vista y tratamiento.

### **Módulo 3: Hitos del desarrollo (Parte 2)\*\*\***

#### Habilidades Sociales

- Primera sonrisa, risita/risa, reconocimiento de rostros familiares.
- Autoalimentación con las manos, bebiendo de un vaso, uso de tenedor/cuchara
- Entrenamiento para ir al baño
- Saludar/adiós, aplaudir
- Señalar o hacer un gesto hacia un objeto o elemento deseado
- Tipos de interacción con otros, ej. juega juegos simples, elige o tiene preferencia por un determinado amigo
- Contacto visual
- Ansiedad por separación, mostrando miedo o agresión.

#### Comunicación (hablada y comprensiva)

- Se sobresalta ante ruidos fuertes o repentinos.
- Gira la cabeza/los ojos hacia sonidos y voces.
- Gorgotear o arrullar, balbucear, primera palabra, vocabulario, unir palabras, hacer oraciones o conversación
- Responde al nombre, entiende 'no'
- Sigue un comando de un paso o un comando de dos pasos
- Tipo de comunicación, ej. gestos, expresión facial, tecnología de asistencia
- Problemas de audición

### **Módulo 4: Neurología\*\*\***

- Movimiento anormal o trastorno del movimiento.

- Movimientos repetitivos de la mano, ej. retorciéndose las manos
- Parpadeo anormal
- Temblores o temblores en las extremidades
- Sudoración, regulación de la temperatura (demasiado calor, demasiado frío)
- Problemas circulatorios, ej. manos/pies fríos
- Somnolencia excesiva
- Tono muscular bajo o flácido, Tono muscular alto o rígido
- Debilidad en los músculos de brazos o piernas.
- Responde al dolor
- Apariencia de los pies - se proporcionan descripciones para su ayuda.
- Responde al olor/olores fuertes
- Parpadeando en respuesta a una luz brillante
- Variaciones en la expresión facial.
- Movimiento facial simétrico
- Reflejo nauseoso
- Capacidad para girar la cabeza de un lado a otro.
- Puede tu hijo sacar la lengua
- Traga de forma segura
- Imágenes por resonancia magnética o tomografía computarizada del cerebro
- Electroencefalograma /EEG
- Electromiografía/EMG

### **Módulo 5: Convulsiones y Epilepsia**

- Edad de la primera convulsión, asociación con temperatura alta
- Diagnóstico de epilepsia, tipo de convulsiones, desencadenantes, advertencias o cambios en comportamiento previo a la convulsión
- Momento de las convulsiones, ej. mañana/tarde/noche
- Frecuencia, factores aparentes que afectan la frecuencia o agrupación de las convulsiones
- Duración de las convulsiones y cómo suelen detenerse o terminarse
- Tiempo de recuperación
- Medicamentos para las convulsiones utilizados con éxito, incluidos en tratamientos de emergencia - los medicamentos están listados para su ayuda.
- Medicamentos para las convulsiones utilizados sin éxito, incluidos los que se suspendieron debido a efectos secundario - los medicamentos están listados para su ayuda.

- Uso de dieta cetogénica
- Estimulador del nervio vago
- Cambios en el desarrollo desde el inicio de las convulsiones.

### **Módulo 6: Crecimiento**

Incluye la altura de la madre y del padre, si su hijo nació prematuro y su edad, circunferencia de la cabeza, altura y peso del niño antes de unirse al estudio.

### **Módulo 7: Endocrino**

- Salud ósea
- Función tiroidea y/o pituitaria
- Escoliosis, displasia de cadera u otros problemas de cadera
- Problemas dentales
- Huesos rotos/fracturados, baja densidad ósea, huesos delgados o quebradizos, osteoporosis/osteopenia
- DEXA o exploraciones de densidad mineral ósea
- Niveles bajos de vitamina D o calcio.
- Cualquier suplemento dado
- Cálculos renales
- Pubertad - edad mayor de 8 años/signos

### ***Cargando documentos***

- Dentro de la pantalla de participante del paciente, vaya a "Opciones de expediente" (botón en la parte inferior izquierda de pantalla)
- Seleccione "PDF de datos en tiempo de ejecución".
- En la parte superior derecha de la página, seleccione "cargar archivos PDF".
- El nombre del PDF deberá tener el formato "ID del sujeto\_ID del evento", por ejemplo, si su ID de sujeto es PURA0034, su nombre de archivo deberá ser "PURA0036\_MODUPAEN" para obtener el PDF que se adjuntará a los módulos del participante PURA0036 eventos.

### ***Participación del médico***

Si cree que sería beneficioso que su médico se una al estudio en relación con su individuo con síndrome PURA, le solicitamos que primero hable sobre el estudio con su médico y obtenga su consentimiento. Luego, podrá proporcionar sus datos de contacto al equipo de estudio de la Universidad de Southampton (PURA@soton.ac.uk), quien luego se pondrá en contacto con el médico directamente para que los cuestionarios del médico y de los participantes puedan vincularse en el sistema.