

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.