



## **Das PURA Global Patient Registry: Das PURA-Syndrom verstehen**

Wir ermutigen alle Familien, an dieser Langzeitstudie teilzunehmen, um ein besseres Verständnis des PURA-Syndroms zu entwickeln und zu erfahren, wie es sich im Laufe der Zeit auf die Menschen auswirkt. Die Teilnahme erfordert das Ausfüllen mehrerer Fragebögen in einem Online-Formular. Dabei wird eine breite Palette und Tiefe von Informationen über die Person mit PURA-Syndrom abgefragt.

**Die Fragebögen müssen nicht alle auf einmal ausgefüllt werden.** Sie müssen jedoch einige medizinische Informationen zusammentragen oder Zugang zu medizinischen Unterlagen haben, um einige der Abschnitte ausfüllen zu können. Außerdem müssen Sie dem Online-System einige Berichte hinzufügen, insbesondere solche, die die PURA-Diagnose und die spezifische Mutation bestätigen. Eine Anleitung dazu finden Sie im Abschnitt "Hochladen von Dokumenten" weiter unten.

Um Ihnen bei der Vorbereitung auf das Ausfüllen der Fragebögen zu helfen, haben wir unten eine Checkliste erstellt, die den Umfang der zu beantwortenden Fragen und die Art der benötigten Informationen angibt. *Es gibt einige Abschnitte, bei denen es äußerst hilfreich wäre, wenn Sie die Informationen dort zuerst eintragen würden. Sie sind in der Checkliste mit \*\*\* gekennzeichnet.*

**Vielen Dank für Ihre Teilnahme! Das Studienteam weiß es zu schätzen, dass Sie so viel Zeit und Mühe investieren, um die Fragebögen vollständig auszufüllen.**

**Der Abschluss dieser Studie wird unseren Forschenden ein besseres Verständnis des PURA-Syndroms und seiner Auswirkungen auf die Menschen im Laufe der Zeit ermöglichen.**

**Checkliste der Artikel, die Sie für jedes Modul benötigen**  
**\*\*\* zeigt die vorrangigen Abschnitte an - bitte zuerst ausfüllen**

**Informationen für Teilnehmer: Demographie Teilnehmer\*\*\***

- Grundlegende Informationen: Name, Adresse, Kontaktperson, Person, welche die Informationen eingibt
- Genetische Diagnose
- Empfohlene Kliniker mit Kontaktinformationen

**Modul 1: Genetik und Familiengeschichte\*\*\***

In diesem Abschnitt werden alle genetisch getesteten und bestätigten PURA-Mutationen Ihres Kindes, beider Eltern, der Geschwister und der weiteren Familie untersucht.

- Jede Diagnose von Entwicklungsverzögerung, Autismus, Epilepsie oder angeborenen Anomalien bei Familienmitgliedern
- Fehlgeburten, Totgeburten oder der Tod von Säuglingen und Kindern in der Familie

**Modul 2: Schwangerschaft, Geburt und Neugeborenes\*\*\***

Untersucht eine Reihe von Ereignissen während der Schwangerschaft, einschließlich der Bewegung und Position des Babys, mütterliche Erkrankungen wie Bluthochdruck, Anämie, Schwangerschaftsdiabetes oder bereits bestehende mütterliche Erkrankungen.

- Alter beider Elternteile zum Zeitpunkt der Empfängnis
- Mütterliche Einnahme von Medikamenten vor der Empfängnis und während der Schwangerschaft
- Dauer der Schwangerschaft, natürliche oder eingeleitete Wehen, Art der Entbindung,
- Komplikationen während der Entbindung, APGAR-Scores für das Baby nach Geburt
- Geburtsgewicht, Kopfumfang und Länge
- In der Neugeborenenperiode festgestellte Anomalien
- (diese sind zu Ihrer Unterstützung aufgelistet).
- Ernährung von Neugeborenen, auch über eine nasogastrale Sonde oder intravenös
- Jegliche Einweisung in eine neonatale, hochgradig pflegebedürftige, spezielle Pflege- oder pädiatrische Abteilung innerhalb der ersten vier Wochen nach der Geburt

**Modul 3: Meilensteine der Entwicklung (Teil 1)\*\*\***

- Aktuelle Messungen - Alter, Gewicht, Kopfumfang, Länge/Höhe, geistige oder Lernbehinderung
- Grobmotorische Fähigkeiten, z.B. Kopf heben, Rollen, Sitzen mit/ohne Unterstützung, Gehen
- Feinmotorische Fähigkeiten, z.B. Augen fixieren, Gegenständen oder Personen folgen, greifen nach Gegenständen in Reichweite, reichen von Gegenständen von einer Hand in die andere
- Augenprobleme und deren Behandlung

### **Modul 3: Meilensteine der Entwicklung (Teil 2)\*\*\***

#### Soziale Fertigkeiten

- Erstes Lächeln, Kichern/Lachen, Erkennen von bekannten Gesichtern
- Selbstfütterung mit den Händen, Trinken aus Becher, Verwendung von Gabel/Löffel
- Toilettengang
- Winken zur Begrüßung/Verabschiedung, in die Hände klatschen
- Zeigen oder Gesten auf ein gewünschtes Objekt oder einen Gegenstand
- Arten der Interaktion mit anderen, z.B. spielt einfache Spiele, wählt eine(n) bestimmten Freund/Freundin oder hat eine Vorliebe für ihn/sie
- Augenkontakt
- Trennungsangst, Zeigen von Angst oder Aggression

#### Kommunikation (gesprochen und verstanden)

- Erschreckt bei lauten/plötzlichen Geräuschen
- Dreht den Kopf/Augen in Richtung Geräusche und Stimmen
- Glucksen oder Gurren, Lallen, erstes Wort, Wortschatz, Verknüpfung von Wörtern, Bildung von Sätzen oder Konversation/Gespräch
- Reagiert auf Namen, versteht 'Nein'
- Folgt einem Ein-Schritt-Befehl oder einem Zwei-Schritt-Befehl
- Art der Kommunikation, z. B. Gestik, Mimik, unterstützende Technologie
- Hörprobleme

### **Modul 4: Neurologie\*\*\***

- Abnormale Bewegung oder Bewegungsstörung
- Sich wiederholende Handbewegungen, z.B. Händewringen
- Abnormales Blinzeln
- Zittern oder Beben der Gliedmaßen
- Schwitzen, Temperaturregelung (zu heiß, zu kalt)
- Kreislaufprobleme, z.B. kalte Hände/Füße
- Übermäßige Schläfrigkeit
- Niedriger oder schlaffer Muskeltonus, Hoher oder steifer Muskeltonus
- Schwäche in den Muskeln der Arme oder Beine
- Reagiert auf Schmerz
- Aussehen der Füße - Beschreibungen werden zu Ihrer Unterstützung bereitgestellt
- Reagiert auf Geruch/starke Gerüche
- Blinzeln als Reaktion auf helles Licht
- Variationen im Gesichtsausdruck
- Symmetrische Gesichtsbewegung
- Würgereflex
- Fähigkeit, den Kopf von einer Seite zur anderen zu drehen
- Kann Ihr Kind die Zunge herausstecken?
- Sicheres Schlucken
- MRT- oder CT-Aufnahmen des Gehirns
- Elektroenzephalogramm /EEG
- Elektromyographie/EMG

## Modul 5: Krampfanfälle und Epilepsie

- Alter beim ersten Anfall, Zusammenhang mit hoher Temperatur
- Diagnose der Epilepsie, Art der Anfälle, Auslöser, Warnungen oder Verhaltensänderungen vor einem Anfall
- Zeitpunkt der Anfälle, z. B. morgens/abends/nachts
- Häufigkeit, offensichtliche Faktoren, die die Häufigkeit oder Häufung von Anfällen beeinflussen
- Dauer der Anfälle und wie sie normalerweise aufhören/enden
- Erholungszeit
- Erfolgreiche Anfallsmedikamente, die auch in der Notfallbehandlung eingesetzt werden, sind zu Ihrer Unterstützung aufgelistet
- Erfolglos ausprobierte Anfallsmedikamente, einschließlich solcher, die aufgrund von Nebenwirkungen abgesetzt wurden - die Medikamente sind zu Ihrer Unterstützung aufgelistet
- Verwendung ketogener Diät
- Vagalnerv-Stimulator
- Veränderungen in der Entwicklung seit Beginn der Anfälle

## Modul 6: Wachstum

Dazu gehören die Größe der Mutter und des Vaters, ob Ihr Kind als Frühgeburt geboren wurde und das Alter, der Kopfumfang, die Größe und das Gewicht Ihres Kindes vor der Teilnahme an der Studie.

## Modul 7: Endokrin

- Gesundheit der Knochen
- Funktion der Schilddrüse und/oder Hypophyse
- Skoliose, Hüftdysplasie oder andere Hüftprobleme
- Probleme mit den Zähnen
- Gebrochene/gebrochene Knochen, geringe Knochendichte, dünne oder brüchige Knochen, Osteoporose/Osteopenie
- DEXA oder Scans der Knochenmineraldichte
- Niedriger Vitamin D oder Kalziumspiegel
- Alle verabreichten Nahrungsergänzungen
- Nierensteine
- Pubertät - Alter über 8 Jahre/Anzeichen

### ***Dokumente hochladen***

- Gehen Sie auf dem Bildschirm des Patiententeilnehmers auf "Dossieroptionen" (Englisch: "Dossier Options"; Schaltfläche unten links auf dem Bildschirm)
- Wählen Sie Runtime data pdfs'.
- Wählen Sie oben rechts auf der Seite "pdfs hochladen".
- Der PDF-Name muss das Format "Subject ID\_ Event ID" haben. Wenn Ihre Subject ID z.B. PURA0034 lautet, muss Ihr Dateiname "PURA0036 \_MODUPAEN" lauten, damit die PDF-Datei an PURA0036 Participant Modules Events angehängt werden kann.

### ***Einbindung der Kliniker***

Wenn Sie der Meinung sind, dass es von Vorteil wäre, wenn Ihr Arzt in Bezug auf Ihre Person mit PURA-Syndrom an der Studie teilnimmt, bitten wir Sie, die Studie zunächst mit Ihrem Arzt zu besprechen und dessen Zustimmung einzuholen. Anschließend können Sie dem Studienteam der Universität Southampton (PURA@soton.ac.uk) seine Kontaktdaten mitteilen. Das Studienteam wird sich im Anschluß direkt mit dem Arzt in Verbindung setzen, damit die Fragebögen des Arztes mit ihrem eigenen im System verknüpft werden können.