

Globalny rejestr pacjentów PURA: Zrozumienie zespołu PURA

Zachęcamy wszystkie rodziny do udziału w tym długoterminowym badaniu w celu lepszego zrozumienia zespołu PURA i jego wpływu na ludzi w miarę upływu czasu. Udział w badaniu wymaga wypełnienia online kilku kwestionariuszy obejmujących szeroki zakres i szczegółowość informacji dotyczących osoby z zespołem PURA.

Nie trzeba wypełniać wszystkich kwestionariuszy jednocześnie. W celu wypełnienia niektórych sekcji konieczne będzie jednak zebranie pewnych informacji medycznych lub uzyskanie dostępu do dokumentacji medycznej. Konieczne będzie również dodanie niektórych raportów do systemu online, zwłaszcza tych potwierdzających diagnozę PURA i konkretną mutację. Instrukcje, jak to zrobić, znajdują się w sekcji "Przesyłanie dokumentów" poniżej.

Aby pomóc Ci przygotować się do wypełnienia kwestionariuszy, poniżej zamieściliśmy listę kontrolną wskazującą zakres pytań, na które należy odpowiedzieć, oraz rodzaje informacji, które będą wymagane. Istnieje kilka sekcji, które byłyby niezwykle pomocne, gdybyś w pierwszej kolejności wprowadził do nich informacje. Są one oznaczone *** na liście kontrolnej.

Dziękujemy za zaangażowanie! Zespół badawczy docenia poświęcony czas i wysiłek wymagany do kompleksowego wypełnienia kwestionariuszy. Ukończenie tego badania pozwoli naszym badaczom lepiej zrozumieć syndrom PURA i jego wpływ na ludzi na przestrzeni czasu. Lista kontrolna elementów potrzebnych do każdego modułu * wskazuje sekcje priorytetowe - wypełnij najpierw *****

Informacje o uczestnikach: Demografia Uczestnik ***

- Podstawowe informacje: nazwa, adres, kontakt, osoba wprowadzająca informacje
- Diagnostyka genetyczna
- Zaleceni lekarze z danymi kontaktowymi

Moduł 1: Genetyka i historia rodziny ***

W tej sekcji badane są wszelkie genetycznie przetestowane i potwierdzone mutacje PURA u dziecka, obojga rodziców, rodzeństwa i dalszej rodziny.

- Wszelkie diagnozy opóźnienia rozwoju, autyzmu, epilepsji lub wrodzonych nieprawidłowości wśród członków rodziny.
- Historia poronień, martwych urodzeń lub zgonów niemowląt i dzieci w rodzinie

Moduł 2: Ciąża, poród i noworodek ***

Analizuje szereg zdarzeń podczas ciąży, w tym ruch i pozycję dziecka, choroby matki, takie jak wysokie ciśnienie krwi, anemia, cukrzyca ciążowa lub istniejące wcześniej schorzenia matki.

- Wiek obojga rodziców w dniu poczęcia
- Stosowanie leków przez matkę przed poczęciem i w czasie ciąży
- Długość ciąży, poród naturalny lub indukowany, rodzaj porodu, komplikacje podczas porodu, punktacja APGAR dla dziecka po porodzie
- Waga urodzeniowa, obwód i długość głowy
- Nieprawidłowości odnotowane w okresie noworodkowym (są one wymienione dla ułatwienia).
- Karmienie noworodków, w tym przez zgłębnik nosowo-żołądkowy lub dożylnie
- Każde przyjęcie na oddział noworodkowy, oddział intensywnej opieki medycznej, oddział opieki specjalnej lub oddział pediatryczny w ciągu czterech tygodni po urodzeniu.

Moduł 3: Kamienie milowe rozwoju (część 1) ***

- Aktualne pomiary - wiek, waga, obwód głowy, długość/wysokość
- Niepełnosprawność intelektualna lub trudności w uczeniu się
- Motoryka duża, np. podnoszenie głowy, turlanie się, siadanie z podparciem/bez podparcia, chodzenie motoryka mała, np. śledzenie wzrokiem przedmiotów lub osób, chwytanie przedmiotów w zasięgu ręki, przekładanie przedmiotów z jednej ręki do drugiej
- Problemy ze wzrokiem i leczenie

Moduł 3: Kamienie milowe rozwoju (część 2) ***

Umiejętności społeczne

- Pierwszy uśmiech, chichot/śmiech, rozpoznawanie znajomych twarzy
- Samodzielne karmienie rękami, picie z kubka, używanie widelca/łyżki
- Trening toaletowy
- Machanie na powitanie/pożegnanie, klaskanie w dłonie
- Wskazywanie lub gestykulowanie pożądanego obiektu lub przedmiotu
- Rodzaje interakcji z innymi, np. granie w proste gry, wybieranie lub preferowanie określonych przyjaciół.
- Kontakt wzrokowy
- Lęk separacyjny, okazywanie strachu lub agresji

Komunikacja (mówiona i rozumiana)

- Stresuje się przy głośnych/nagłych dźwiękach
- Odwraca głowę/oczy w kierunku dźwięków i głosów
- Bełkotanie lub gruchanie, gaworzenie, pierwsze słowo, słownictwo, łączenie słów, tworzenie zdań lub rozmowa
- Reaguje na imię, rozumie "nie"

- Wykonuje polecenie jednoetapowe lub dwuetapowe
- Rodzaj komunikacji, np. gesty, mimika, technologia wspomagająca
- Problemy ze słuchem

Moduł 4: Neurologia ***

- Nieprawidłowe ruchy lub zaburzenia ruchowe
- Powtarzające się ruchy dłoni, np. wykręcanie rąk
- Nieprawidłowe mruganie
- Drżenie lub drżenie kończyn
- Pocenie się, regulacja temperatury (za gorąco, za zimno)
- Problemy z układem krążenia, np. zimne dłonie/stopy
- Nadmierna senność
- Niskie lub wiotkie napięcie mięśniowe, wysokie lub sztywne napięcie mięśniowe
- Osłabienie mięśni rąk lub nóg
- Reaguje na ból
- Wygląd stóp - dla ułatwienia podajemy opisy
- Reaguje na zapachy/silne zapachy
- Mruganie w odpowiedzi na jasne światło
- Różnice w wyrazie twarzy
- Symetryczny ruch twarzy
- Odruch wymiotny
- Zdolność obracania głowy z boku na bok
- Czy dziecko może wystawić język na zewnątrz?
- Bezpieczne połykanie
- Rezonans magnetyczny lub tomografia komputerowa mózgu
- Elektroencefalogram /EEG
- Elektromiografia/EMG

Moduł 5: Napady padaczkowe i epilepsja

- Wiek wystąpienia pierwszego napadu, związek z wysoką temperaturą
- Diagnoza padaczki, rodzaj napadów, czynniki wyzwalające, ostrzeżenia lub zmiany w zachowaniu przed napadem
- Czas napadów, np. rano/wieczorem/nocą
- Częstotliwość, widoczne czynniki wpływające na częstotliwość lub grupowanie napadów
- Czas trwania napadów i sposób, w jaki zazwyczaj ustają/kończą się
- Czas odzyskiwania
- Skuteczne leki stosowane w leczeniu napadów, w tym leki stosowane w nagłych wypadkach, są wymienione dla Twojej pomocy
- Wypróbowane nieskuteczne leki przeciwdrgawkowe, w tym leki odstawione z powodu skutków ubocznych - leki są wymienione dla ułatwienia.
- Stosowanie diety ketogenicznej
- Stymulator nerwu błędnego
- Zmiany w rozwoju od momentu wystąpienia napadów

Moduł 6: Wzrost

Obejmuje wzrost matki i ojca, informację, czy dziecko urodziło się przedwcześnie oraz wiek dziecka, obwód głowy, wzrost i wagę przed przystąpieniem do badania.

Moduł 7: Układ hormonalny

- Zdrowie kości
- Czynność tarczycy i/lub przysadki mózgowej
- Skolioza, dysplazja stawu biodrowego lub inne problemy ze stawem biodrowym
- Problemy z zębami
- Złamane kości, niska gęstość kości, cienkie lub kruche kości, osteoporoza/osteopenia
- Skany DEXA lub gęstości mineralnej kości
- Niski poziom witaminy D lub wapnia
- Wszelkie podane suplementy
- Kamienie nerkowe
- Dojrzewanie - wiek powyżej 8 lat/objawy
-

Przesyłanie dokumentów

- Na ekranie uczestnika pacjenta przejdź do opcji "Dossier options" (przycisk w lewym dolnym rogu ekranu).
- Wybierz opcję "Runtime data pdfs"
- W prawym górnym rogu strony wybierz "prześlij pliki pdf".
- Nazwa pliku PDF musi być w formacie "Subject ID_ Event ID", na przykład jeśli identyfikator tematu to PURA0034, nazwa pliku będzie musiała brzmieć "PURA0036_MODUPAEN", aby plik PDF mógł zostać dołączony do zdarzeń PURA0036 Participant Modules.

Zaangażowanie lekarzy

Jeśli uważasz, że byłoby korzystne, aby Twój lekarz dołączył do badania w związku z Twoją osobą z zespołem PURA, prosimy o wcześniejsze omówienie badania z lekarzem i uzyskanie jego zgody. Następnie można podać jego dane kontaktowe zespołowi badawczemu Uniwersytetu Southampton (PURA@soton.ac.uk), który następnie skontaktuje się bezpośrednio z lekarzem, aby można było połączyć kwestionariusze lekarza i uczestnika w systemie.