

## Registro Global de Pacientes com PURA: Entendendo a Síndrome de PURA

Incentivamos todas as famílias a participarem deste estudo de longo prazo para desenvolver uma melhor compreensão da síndrome de PURA e como ela afeta as pessoas ao longo do tempo. A participação requer o preenchimento online de vários questionários que cobrem uma ampla variedade e profundidade de informações relacionadas ao indivíduo com Síndrome de PURA.

Os questionários não precisam ser todos preenchidos de uma vez. No entanto, será necessário reunir algumas informações médicas ou ter acesso aos registros médicos para completar algumas das seções. Também será necessário adicionar alguns relatórios ao sistema online, especialmente aqueles que confirmam o diagnóstico de PURA e sua mutação específica. Por favor, veja a seção *“Como carregar os documentos”* abaixo que possui as instruções em como fazê-lo.

Para ajudá-lo a se preparar para o preenchimento dos questionários, fornecemos uma lista de verificação para indicar o escopo das perguntas a serem respondidas e o tipo de informações que serão necessárias. As seções que serão extremamente úteis estão indicadas com \*\*\*. Seria ideal que você priorizasse a inserção das informações nelas primeiro.

Obrigado pela sua participação! A equipe do estudo agradece pelo tempo e esforço dedicados ao preenchimento completo dos questionários. Completar este estudo dará aos nossos pesquisadores uma melhor compreensão da síndrome de PURA e como ela afeta as pessoas ao longo do tempo.

## **Lista de verificação dos itens necessários para cada Módulo**

**\*\*\* indica as seções prioritárias - por favor, preencha primeiro as mesmas**

### **Informações do Participante: Demografia do Participante\*\*\***

- Informações básicas: nome, endereço, contato, pessoa que está inserindo as informações
- Diagnóstico Genético
- Médicos recomendados com informações de contato

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

Esta seção investiga qualquer mutação de PURA geneticamente testada e confirmada do seu filho, ambos os pais, irmãos e a família mais ampla.

- Qualquer diagnóstico de atraso no desenvolvimento, autismo, epilepsia ou anomalia congênita entre os membros da família
- Histórico familiar de aborto espontâneo, natimorto ou mortes de bebês e crianças

### **Módulo 2: Gravidez, Nascimento e Recém-nascido\*\*\***

Explora uma série de eventos durante a gravidez, incluindo movimento e posição do bebê, doenças maternas como pressão alta, anemia, diabetes gestacional ou condições médicas maternas preexistentes.

- Idades de ambos os pais na data da concepção
- Uso materno de medicamentos antes da concepção e durante a gravidez
- Duração da gravidez, trabalho de parto natural ou induzido, tipo de parto, complicações durante o parto, escores APGAR do bebê após o nascimento
- Peso ao nascer, circunferência da cabeça e comprimento
- Anomalias observadas no período neonatal (pre-listadas para sua assistência)
- Alimentação do recém-nascido, incluindo por sonda nasogástrica ou intravenosa
- Qualquer admissão a uma das unidades: neonatal, de alta dependência, de cuidados especiais ou pediátrica nas quatro semanas após o nascimento

### **Módulo 3: Marcos do Desenvolvimento (Parte 1)\*\*\***

- Medições Atuais - idade, peso, circunferência da cabeça, comprimento/altura, deficiência intelectual ou de aprendizagem
- Habilidades motoras, como por exemplo, levantar a cabeça, rolar, sentar com/sem apoio, andar
- Habilidades motoras finas, por exemplo, olhos fixam e seguem objetos ou pessoas, agarra objetos ao alcance, passa objetos de uma mão para a outra
- Problemas de visão e tratamento

### **Módulo 3: Marcos do Desenvolvimento (Parte 2)\*\*\***

#### Habilidades Sociais

- Primeiro sorriso, risada, reconhecimento de rostos familiares
- Alimentar-se sozinho com as mãos, beber de um copo, uso de garfo/colher
- Treinamento para uso do banheiro
- Acenar com as mãos para dar oi/tchau, bater palmas
- Apontar ou gesticular para um objeto ou item desejado
- Tipos de interação com os outros, por exemplo, joga jogos simples, escolhe ou tem preferência por um determinado amigo
- Contato visual
- Ansiedade de separação, mostrando medo ou agressividade

#### Comunicação (falada e compreensão)

- Sobressalta-se com ruídos altos/súbitos
- Vira a cabeça/olhos em direção a sons e vozes
- Faz barulho de arrulho (“prrr”, como uma pombinha) ou balbúcio, primeira palavra, vocabulário, conjunções, formando frases ou conversas
- Responde ao nome, entende 'não'
- Segue comandos de um passo ou dois passos
- Tipo de comunicação, por exemplo, gestos, expressões faciais, tecnologia assistiva
- Problemas auditivos

### **Módulo 4: Neurologia\*\*\***

- Movimentos anormais ou distúrbio de movimento
- Movimentos repetitivos das mãos, por exemplo, torcer as mãos
- Pisca anormal
- Tremores ou tremores dos membros
- Sudorese, regulação da temperatura (muito quente, muito frio)
- Problemas circulatórios, por exemplo, mãos/pés frios
- Sonolência excessiva
- Tônus muscular baixo ou flácido, tônus muscular alto ou rígido
- Fraqueza nos músculos dos braços ou pernas
- Resposta à dor
- Aparência dos pés - algumas opções são fornecidas para sua assistência
- Resposta ao cheiro/odores fortes
- Pisca em resposta à luz brilhante
- Mudança na expressão facial
- Movimento facial simétrico
- Reflexo de engasgo
- Capacidade de virar a cabeça de um lado para o outro
- Seu filho pode colocar a língua para fora
- Engolir com segurança

- Ressonância magnética ou tomografia computadorizada do cérebro
- Eletroencefalograma (EEG)
- Eletromiografia (EMG)

### **Módulo 5: Convulsões e Epilepsia**

- Idade da primeira convulsão, associação com alta temperatura
- Diagnóstico de epilepsia, tipo de convulsões, gatilhos, avisos ou mudanças de comportamento antes da convulsão
- Hora das convulsões, por exemplo, manhã/tarde/noite
- Frequência, fatores aparentes que afetam a frequência ou agrupamento de convulsões
- Duração das convulsões e como elas geralmente param/terminam
- Tempo de recuperação
- Medicamentos bem-sucedidos para convulsões usados, incluindo em tratamento de emergência - medicamentos estão listados para sua assistência
- Medicamentos tentados para convulsões que foram mal sucedidos, incluindo aqueles interrompidos devido a efeitos colaterais – algumas opções medicamentos estão listados para sua assistência
- Uso de dieta cetogênica
- Estimulação do nervo vago (Terapia VNS)
- Mudanças no desenvolvimento desde o início das convulsões

### **Módulo 6: Crescimento**

Inclui altura da mãe e do pai, se seu filho nasceu prematuro e a idade do seu filho, circunferência da cabeça, altura e peso antes de fazer parte do estudo.

### **Módulo 7: Endócrino**

- Saúde óssea
- Funcionamento da tireoide e/ou da glândula pituitária (hipófise)
- Escoliose, displasia do quadril ou outros problemas no quadril
- Problemas dentários
- Ossos quebrados/fraturados, baixa densidade óssea, ossos finos ou frágeis, osteoporose/osteopenia
- DEXA ou Densitometria óssea
- Níveis baixos de vitamina D ou cálcio
- Qualquer suplemento administrado
- Pedras renais
- Puberdade - idade acima de 8 anos/sinais

### ***Como carregar os documentos***

- Dentro da tela do participante do paciente, vá para “*Dossier options*” (botão, canto inferior esquerdo da tela)
- Selecione “*Runtime data pdfs*”
- No canto superior direito da página, selecione “*upload pdfs*”
- O nome do PDF precisará estar no formato “ID do Sujeito\_ID do Evento”, por exemplo, se o seu ID de sujeito for PURA0036, o nome do arquivo precisará ser “PURA0036\_MODUPAEN” para que o PDF seja anexado aos eventos dos Módulos do Participante PURA0036.

### ***Envolvimento Médico***

Se você achar que seria benéfico que seu médico (a) se junte a pesquisa em relação ao seu indivíduo com Síndrome de PURA, solicitamos que primeiro discuta sobre o estudo com ele/ela e obtenha seu consentimento. Em seguida, você pode fornecer os detalhes de contato deles para a equipe de estudo da Universidade de Southampton (PURA@soton.ac.uk), que então entrará em contato diretamente com seu médico (a) para que os questionários clínicos e do participante possam ser vinculados no sistema.