

# Das globale Patientenregister für das PURA-Syndrom



## *Erste Schritte* Ein Benutzerhandbuch

## **Bevor Sie beginnen**

### *Konto Autorisierung*

Sie müssen sich zuerst an den Administrator des globalen PURA-Patientenregisters wenden, um einen Zugang zu erhalten. Bitte schreiben Sie hierfür eine Email an **PURA@soton.ac.uk** mit folgenden Informationen:

- CONTACT EMAIL - Eine Kontakt Emailadresse, welche zur Registrierung für die Studie genutzt wird
- THE PURA STUDY PARTICIPANTS NAME: Name des Teilnehmers für die PURA-Studie
- THE PURA STUDY PARTICIPANTS DATE OF BIRTH: DD/MM/YYYY Geburtsdatum des Teilnehmers der PURA-Studie im Format TT/MM/JJJJ
- THE PURA STUDY PARTICIPANTS COUNTRY OF RESIDENCE: Land des Wohnsitzes des Teilnehmers der PURA-Studie

Eine Rückmeldung des Administrators mit Login Details kann bis zu zwei Werktagen dauern. Falls es die E-Mail nicht in die Inbox schafft, den SPAM/JUNK Ordner auf eine E-Mail mit dem Betreff 'PURA Patient Registry Account Activated' checken. Im Zweifel darf man gerne noch einmal per Email nachhaken...

Auf den Link in der Email klicken, um das Patientenregister zu erreichen. Dort erstellt man dann einen neuen „Participant“ (Teilnehmer) im Register (-> siehe Seiten 3-5).

**Bitte prüfen Sie Ihren Posteingang und Ihre Junk-Mail auf eine E-Mail mit dem Betreff 'PURA Patient Registry Account Activated'. Sie können den eingebetteten Link verwenden, um das Patientenregister zu erreichen.**

### *Klinische Dokumentation & Laborberichte*

Es wird dringend empfohlen, dass Sie den Laborbericht Ihres Kindes mit genetischer Diagnose und relevante klinische Korrespondenz zur Hand haben, wenn Sie das Profil Ihres Kindes im Patientenregister anlegen.

### *Dauer*

Nehmen Sie sich 30 Minuten Zeit dafür:

- Ihre Anmeldedaten erstellen
- Das Profil Ihres Kindes einrichten
- Lesen und unterschreiben Sie die elektronische Einverständniserklärung

Es gibt derzeit 9 Module innerhalb des Patientenregisters. Wir möchten so genaue Informationen wie möglich sammeln, also nehmen Sie sich bitte Zeit. Sie müssen nicht alle Module auf einmal ausfüllen sondern können diese zwischenspeichern.

## **Wichtige Informationen über das Patientenregister**

Das PURA-Syndrom-Patientenregister wurde als Teil einer bestehenden Gesundheitsdatenbank eingerichtet. Es gibt deshalb nur begrenzte Möglichkeiten für die Weiterentwicklung der Benutzeroberfläche. Obwohl Sie als Eltern oder Erziehungsberechtigte Informationen über Ihr Kind eingeben (das im Patientenregister als "Teilnehmer" erscheint), kann es vorkommen, dass Sie als "Kliniker" oder "Forscher" bezeichnet werden. Leider können wir diese Terminologie nicht ändern.

## **Unterstützung**

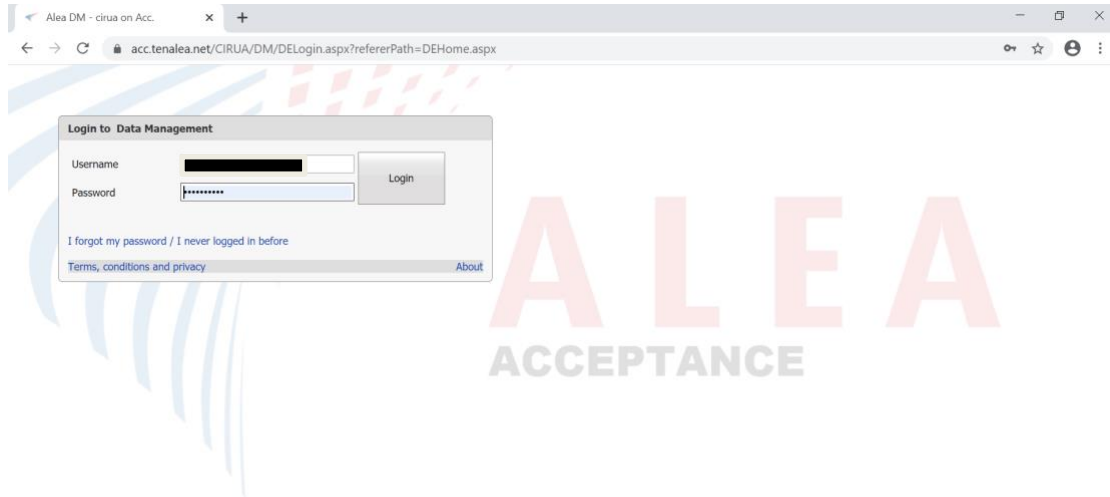
Sollten Sie dennoch Probleme mit dem Patientenregister haben, wenden Sie sich bitte an: PURA@soton.ac.uk

### **HINWEIS:**

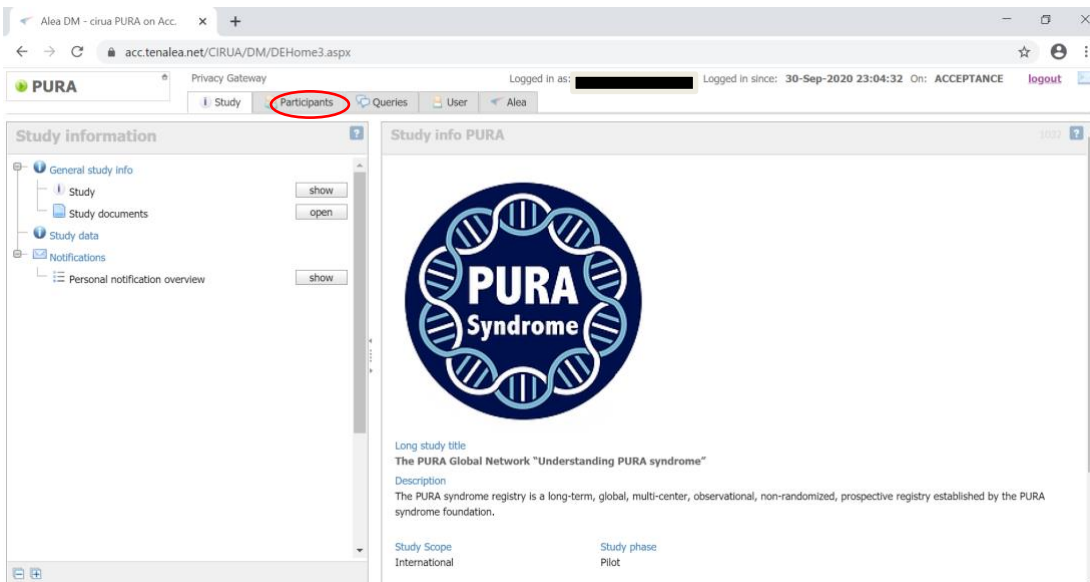
*Dieses Dokument ist eine deutsche Übersetzung des englischsprachigen Nutzerhandbuchs (Version 1,0 vom März 2021). Die Übersetzung wurde angefertigt und erweitert durch Mitarbeitende der AG Niessing (München und Ulm). Dieses Dokument ist lediglich als Hilfe gedacht und ersetzt nicht das englischsprachige Original). Es wird entsprechend auch keine Haftung für Übersetzungsfehler etc. übernommen.*

### So beginnen Sie...

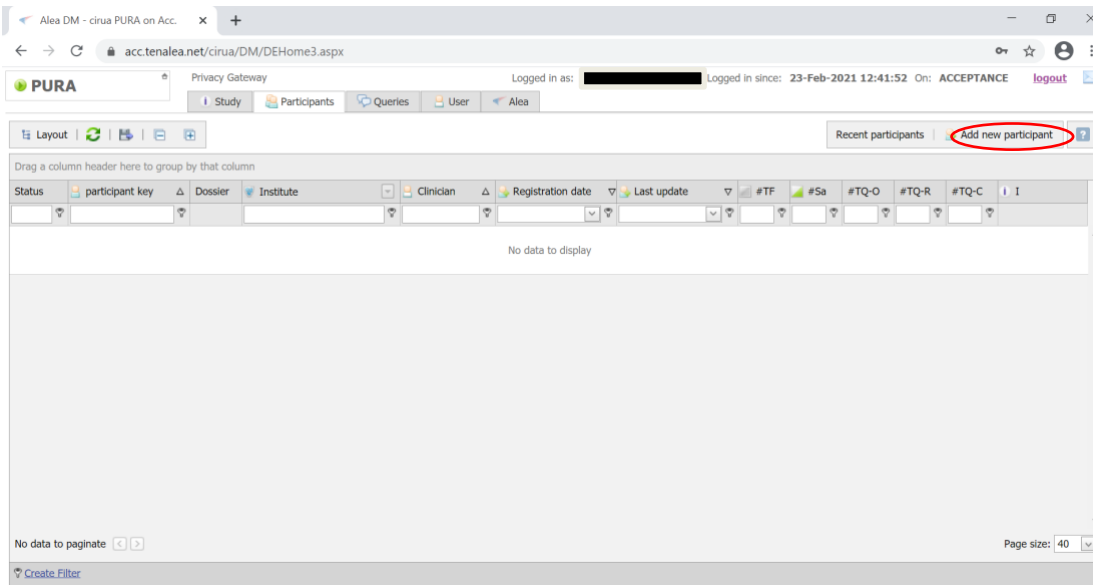
1. Navigieren Sie zur Homepage: <https://prod.tenalea.net/ciru/DM/>
  - a. Wenn Sie die Website zum ersten Mal nutzen, klicken Sie auf 'Ich habe mich noch nie angemeldet' und erstellen Sie Ihr Konto mit der E-Mail-Adresse, die vom Administrator des PURA-Patientenregisters autorisiert wurde.
  - b. Wenn Sie bereits ein Konto-Passwort erstellt haben, geben Sie Ihre Zugangsdaten ein, um sich anzumelden



2. Wählen Sie die Registerkarte 'Participants' (deutsch: Teilnehmer) auf der Startseite

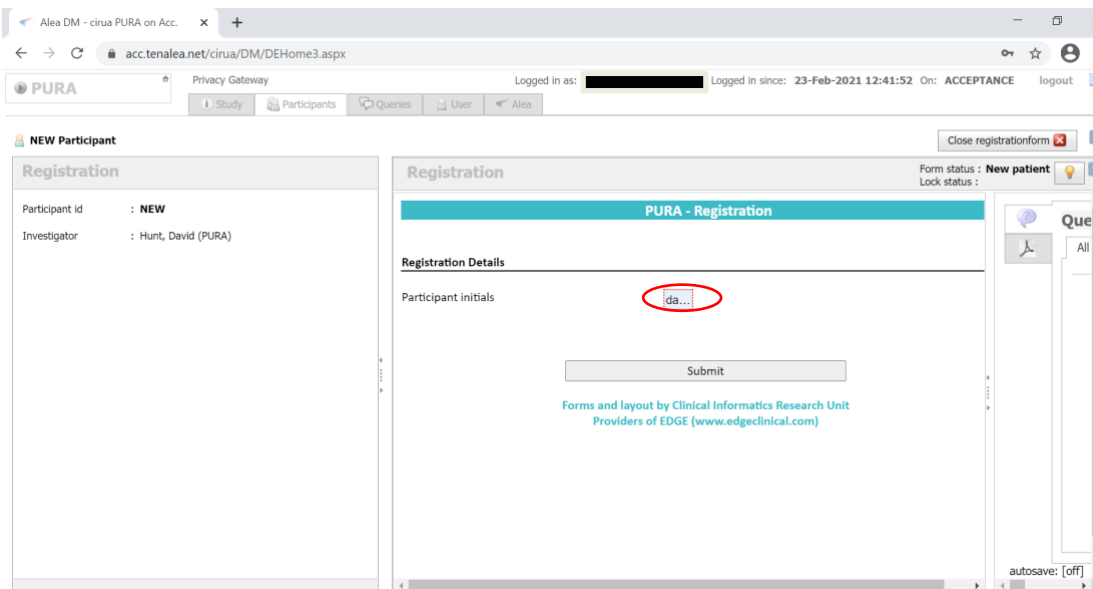


3. Klicken Sie auf 'Add new participant' (deutsch: *Neuen Teilnehmer hinzufügen*).

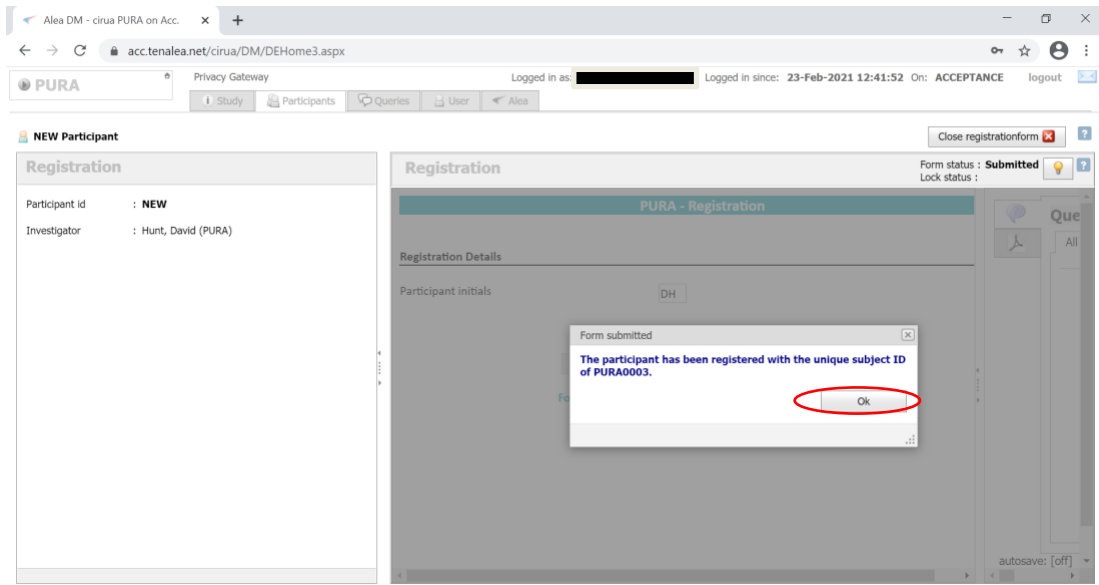


4. Fügen Sie die Initialen Ihres Kindes in das Freitextfeld 'Participant initials' (deutsch: *Teilnehmerinitialen*) ein und klicken Sie dann auf 'Submit' (deutsch: *Senden*).

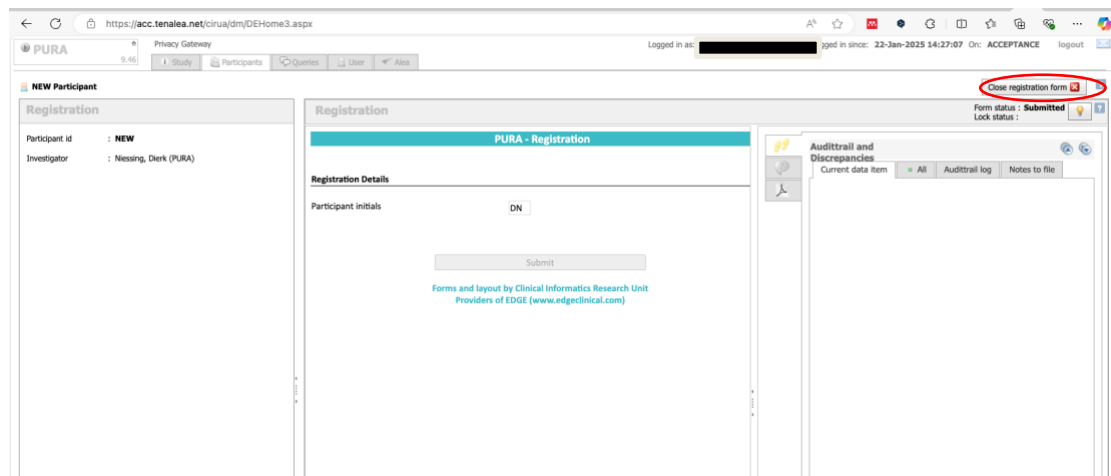
Wenn Sie mehr als ein Kind anmelden müssen, stellen Sie bitte sicher, dass die Initialen, die Sie jedem Kind zuordnen, eine einfache Unterscheidung ermöglichen.



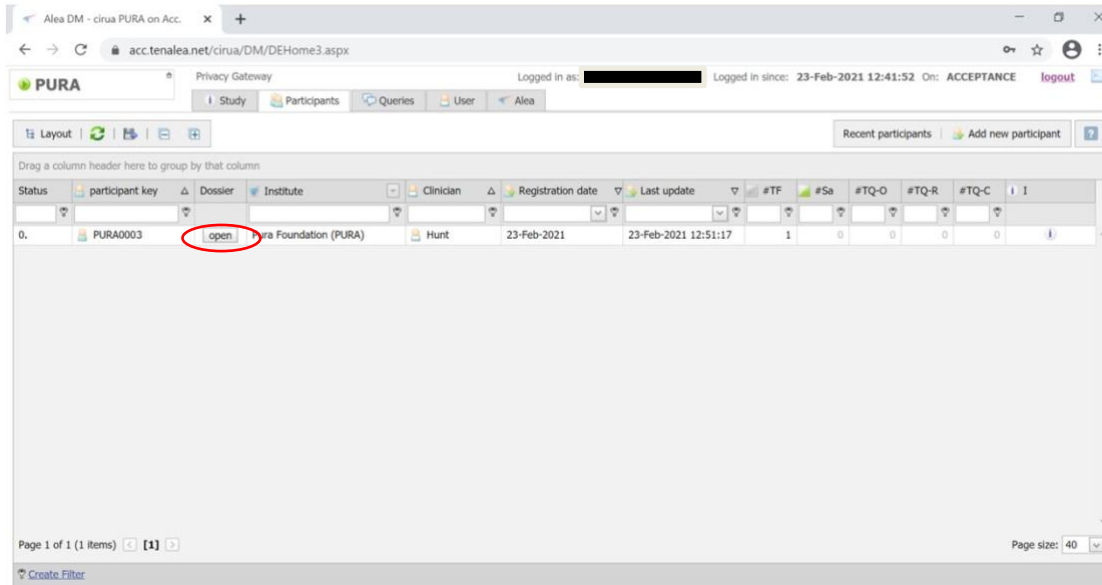
5. Klicken Sie im Pop-up-Fenster auf 'Ok', um die Registrierung des Teilnehmers zu bestätigen.



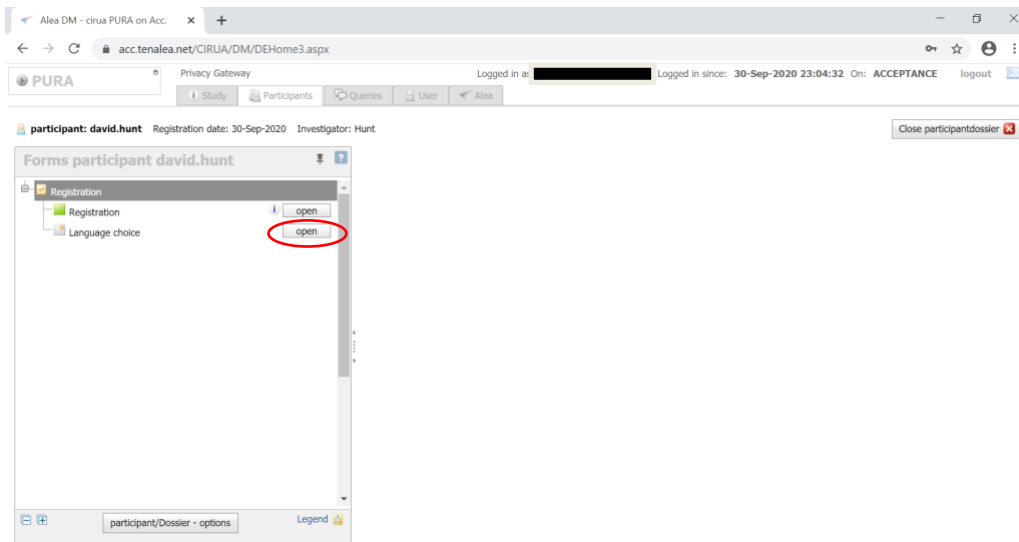
6. Klicken Sie dann auf 'Close registrationform' (deutsch: *Registrierungsformular schließen*).



- Die von Ihnen eingegebenen Teilnehmerdetails sollten nun sichtbar sein. Klicken Sie unter der Spalte Dossier auf 'Open' (Deutsch: Öffnen).



- Sie sehen nun den Bildschirm mit den Teilnehmerformularen. Klicken Sie unter 'Language choice' (deutsch: Sprache auswählen) auf das Feld 'Open'.



9. Englisch ist standardmäßig ausgewählt und es gibt derzeit keine Optionen für andere Sprachen. Klicken Sie auf 'Submit' (deutsch: *Abschicken*).

Wir hoffen, dass wir in Zukunft weitere Sprachen zur Verfügung stellen können.

The screenshot shows a web browser window with the URL `acc.tenalea.net/CIRUA/DM/DEHome3.aspx`. The page title is 'PURA'. The user is logged in as 'Alia'. The page displays a 'Forms participant david.hunt' sidebar with 'Registration' and 'Language choice' forms. The main content area is titled 'Language choice' and contains a 'PURA - Language selection' form. The form has radio buttons for 'Deutsch', 'English', 'Español', 'Français', 'Nederlands', and 'Portuguès'. The 'English' radio button is selected. Below the form is a 'Submit' button, which is circled in red. The form status is 'New form' and the lock status is 'Lock status:'. The footer text reads 'Forms and layout by Clinical Informatics Research Unit Providers of EDGE (www.edgeclinical.com)'.

10. Klicken Sie in dem kleinen, neuen Fenster 'OK', um die Auswahl zu bestätigen. Bitte beachten Sie, dass die Sprachauswahl nun grün markiert ist.

The screenshot shows the same web browser window as the previous one. The 'Language choice' form now has a status of 'Submitted' and the lock status is 'Lock status:'. A 'Form submitted' dialog box is open in the center of the screen, with an 'Ok' button circled in red. The 'English' radio button in the background form is now highlighted in green. The footer text remains the same: 'Forms and layout by Clinical Informatics Research Unit Providers of EDGE (www.edgeclinical.com)'.

11. Klicken Sie zunächst auf 'Participant information' (deutsch: *Teilnehmerinformationen*) und dann auf das Feld 'Open', das der Einverständniserklärung entspricht.

The screenshot shows the 'Language choice' form in the PURA system. On the left, a tree view shows 'Participant information' selected, with its 'open' button circled in red. The main form area is titled 'PURA - Language selection' and contains radio buttons for: Deutsch, English, Español, Français, Nederlands, and Português. Below the radio buttons is a 'Submit' button. The form status is 'Submitted' and the lock status is visible.

12. Lesen Sie die Einwilligungserklärung und tragen Sie Ihre Initialen (**nicht die Ihres Kindes**) in jedes freie Textfeld ein, wenn Sie mit der zugehörigen Erklärung einverstanden sind

The screenshot shows the 'Informed Consent' form. The left sidebar has 'Informed Consent' selected, with its 'open' button circled in red. The main form area is titled 'PURA - Consent Form - Understanding PURA Syndrome [V2.0, Sept 2018]'. It contains a table with 6 rows of statements and a column for initials. The third row's initial field contains 'dh' and is circled in red.

		Initial each statement if you agree
1	I confirm that I have parental responsibility/legal guardianship and am the main custodian.	D-H
2	I confirm that I have read and understand the information sheet (version 1.0) for the above study and have had the opportunity to ask questions.	D-H
3	I understand that participation is voluntary and that I am free to withdraw my child at any time, without giving any reason and without medical care or legal rights being affected.	dh
4	In the event that I withdraw my child from the study, I understand that data already submitted will remain in the study but that no further data will be requested.	
5	I understand access to relevant information contained within my child's medical records is required in order to conduct this research project.	
6	I understand that data will be held subject to the regulations on data protection (General Data Protection Regulation (GDPR)) for the purposes of the study.	



Übersetzung aller Punkte der Einwilligungserklärung:

	<b>English (original)</b>	<b>Deutsche Übersetzung</b>
1	I confirm that I have parental responsibility/ legal guardianship and am the main custodian.	Ich bestätige, dass ich die elterliche Verantwortung/ gesetzliche Vormundschaft habe und der Hauptvormund bin.
2	I confirm that I have read and understand the information sheet (version 1.0) for the above study and have had the opportunity to ask questions.	Ich bestätige, dass ich das Informationsblatt (Version 1.0) für die oben genannte Studie gelesen und verstanden habe und die Möglichkeit hatte, Fragen zu stellen.
3	I understand that participation is voluntary and that I am free to withdraw my child at any time, without giving any reason and without medical care or legal rights being affected.	Mir ist bekannt, dass die Teilnahme an der Studie freiwillig ist und es mir freisteht, mein Kind jederzeit ohne Angabe von Gründen und ohne Beeinträchtigung der medizinischen Versorgung oder der gesetzlichen Rechte zurückzuziehen.
4	In the event that I withdraw my child from the study, I understand that data already submitted will remain in the study but that no further data will be requested.	Für den Fall, dass ich mein Kind aus der Studie zurückziehe, ist mir bekannt, dass bereits eingereichte Daten in der Studie verbleiben, aber keine weiteren Daten angefordert werden.
5	I understand access to relevant information contained within my child's medical records is required in order to conduct this research project.	Mir ist bekannt, dass für die Durchführung dieses Forschungsprojekts der Zugang zu relevanten Informationen aus den medizinischen Unterlagen meines Kindes erforderlich ist.
6	I understand that data will be held subject to the regulations on data protection (General Data Protection Regulation 2018 and the University of Southampton data management policy). Personal and medical information will be encrypted and stored on a secure server in Den Bosch, the Netherlands. Access to my child's data is strictly limited to authorised users.	Mir ist bekannt, dass die Daten gemäß den Datenschutzbestimmungen (General Data Protection Regulation 2018 und der Datenverwaltungsrichtlinie der University of Southampton) gespeichert werden. Persönliche und medizinische Daten werden verschlüsselt und auf einem sicheren Server in Den Bosch (Niederlande) gespeichert. Der Zugriff auf die Daten meines Kindes ist streng auf autorisierte Nutzer beschränkt.
7	I understand that all data will be handled confidentially and that any information that could identify my child will be removed if the data is published, unless explicit written consent is first obtained.	Mir ist bekannt, dass alle Daten vertraulich behandelt werden und alle Informationen, die mein Kind identifizieren könnten, entfernt werden, wenn die Daten veröffentlicht werden, es sei denn, es liegt eine ausdrückliche schriftliche Zustimmung vor.
8	I agree to the sharing of my child's anonymised data with national and international research collaborators.	Ich bin mit der Weitergabe der anonymisierten Daten meines Kindes an nationale und internationale Forschungspartner einverstanden.

9	I am happy to be contacted by the research team during the study period.	Ich bin damit einverstanden, dass mich das Forschungsteam während des Studienzeitraums kontaktiert.
10	I am happy to be contacted about future studies relevant to my child's condition. I understand there will be no obligation to take part.	Ich bin damit einverstanden, dass ich über zukünftige Studien, die für die Erkrankung meines Kindes relevant sind, informiert werde. Ich verstehe, dass es keine Verpflichtung zur Teilnahme gibt.
11	I agree to my child taking part in the above study.	Ich bin damit einverstanden, dass mein Kind an der oben genannten Studie teilnimmt.

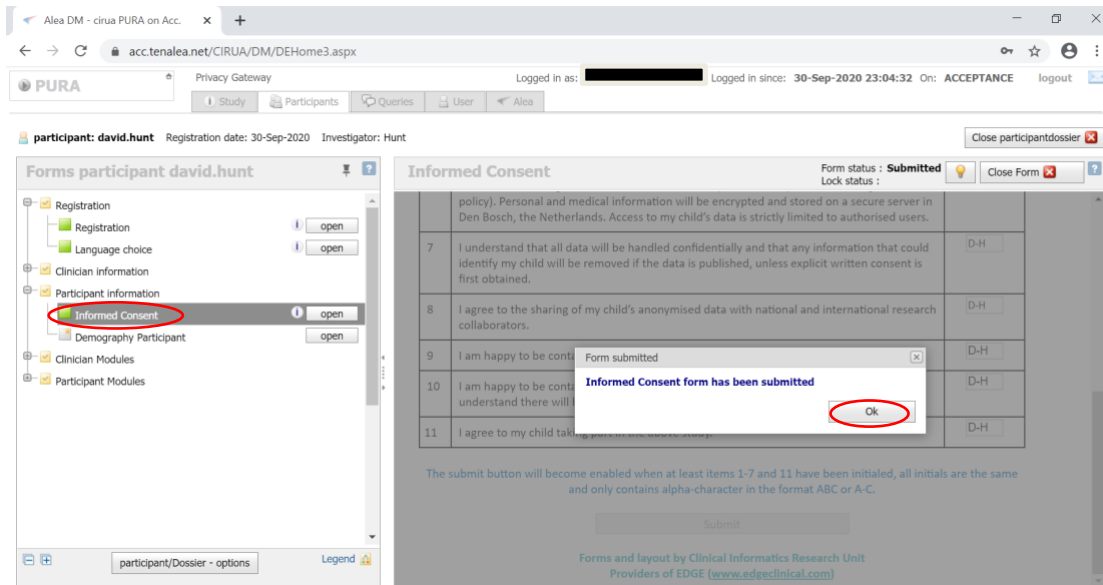
13. Nur wenn Sie alle 11 Felder mit Ihren Initialen ausgefüllt haben, erscheint die Schaltfläche 'Submit' (deutsch: *Abschicken*) am unteren Ende des Formulars. Klicken Sie auf 'Submit'.

The screenshot shows the 'Informed Consent' form for participant david.hunt. The form is titled 'Informed Consent' and has a status of 'New form'. It contains 11 numbered items, each with a text description and a small box for initials (D-H). The items are:

7	I understand that all data will be handled confidentially and that any information that could identify my child will be removed if the data is published, unless explicit written consent is first obtained.	D-H
8	I agree to the sharing of my child's anonymised data with national and international research collaborators.	D-H
9	I am happy to be contacted by the research team during the study period.	D-H
10	I am happy to be contacted about future studies relevant to my child's condition. I understand there will be no obligation to take part.	D-H
11	I agree to my child taking part in the above study.	D-H

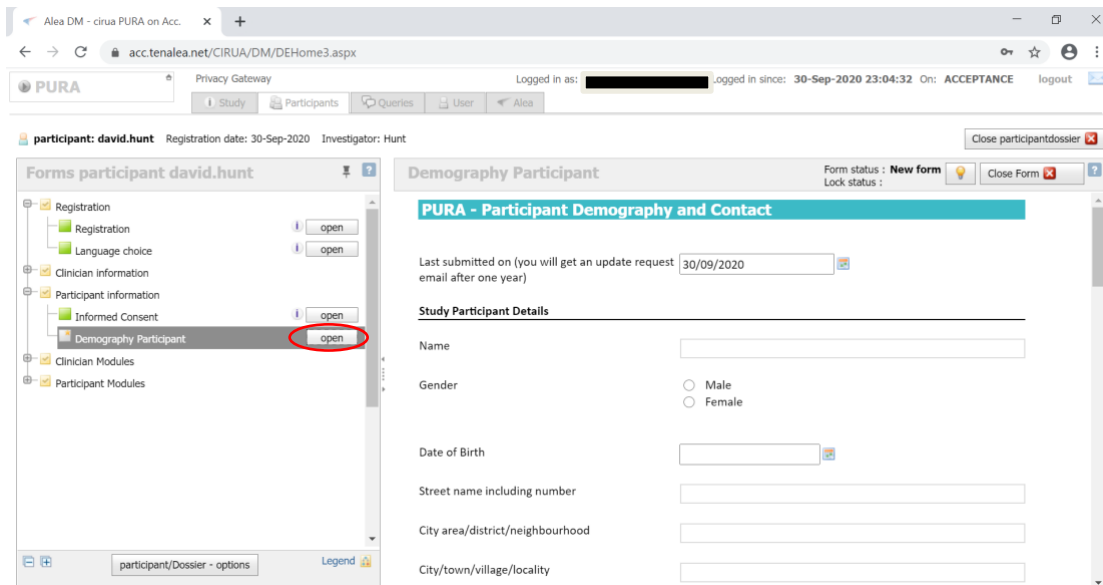
Below the form, there is a message: "The submit button will become enabled when at least items 1-7 and 11 have been initialed, all initials are the same and only contains alpha-character in the format ABC or A-C." A 'Submit' button is located below this message, circled in red. At the bottom of the page, it says "Forms and layout by Clinical Informatics Research Unit Providers of EDGE (www.edgeclinical.com)".

14. Klicken Sie im Popup-Fenster auf "OK", um das Einreichen der Einverständniserklärung zu bestätigen. Beachten Sie, dass die Einverständniserklärung (i.e. ‚Informed Consent‘) jetzt im linken Fenster grün markiert ist.



15. Klicken Sie auf das Feld 'Open' neben dem Feld ‚Demography Participant‘ (deutsch: *demographische Informationen des Teilnehmers*) entspricht. Bitte beachten Sie, dass das Ausfüllen dieses Formulars optional, d.h. freiwillig ist.

Bitte beachten: Obwohl dieser Punkt nicht ausgefüllt werden muss, empfehlen wir Ihnen, zumindest die folgenden Angaben zu machen: Geschlecht, Geburtsdatum, Land/Staat/Land und genetische Diagnose.



16. Nun haben Sie eine Liste von Feldern, die Sie ausfüllen müssen. Sie sehen in der Abbildung die Browserdarstellung und in **rot** die deutsche Übersetzung. Füllen Sie bitte möglichst vollständig aus.

Demography Participant

**PURA - Participant Demography and Contact**

Last submitted on (you will get an update request email after one year)

Zuletzt eingereicht am (Sie erhalten jährliche E-Mail mit Bitte um Aktualisierung)

**Study Participant Details**

Name

Gender  Male **Männlich**  
 Female **Weiblich**

Date of Birth **Geburtsdatum**

Street name including number  **Straßenname und Hausnummer**

City area/district/neighbourhood

City/town/village/locality  **Stadt**

County/state/municipality

Postal/Zip code  **Postleitzahl**

Country of Residence  **Land des Wohnsitzes** ▾

Ethnicity

Genetic Diagnosis **Genetische Diagnose**  PURA Syndrome **„PURA-Syndrom“ ist der Normalfall. Bitte nachfragen, falls Sie unsicher sind.**  
 5q31.3 microdeletion syndrome (including deletion of PURA gene)  
 PURA duplication  
 Not sure

Are parent/s legal guardians of study participant? **Wie ist der rechtliche Status der Eltern als gesetzliche Vertreter?**  
 Yes, both are equal guardians **Ja, beide Eltern sind gleichberechtigte gesetzl. Vertreter**  
 Yes, Maternal main guardian **Ja, Mutter ist Hauptvertreter**  
 Yes, Paternal main guardian **Ja, Vater ist Hauptvertreter**  
 Neither parents **Keiner der Eltern**  
 Not sure **Nicht sicher**  
 Other **Andere**

Demography Participant

**Details of main person entering information into the study** *Details zur Person, welche die Daten einträgt.*

Name

- Relation *Verhältnis zum Patienten*
- Mother  Mutter
  - Father  Vater
  - Sibling  Geschwister
  - Guardian (not parent)  Gesetzlicher Vertreter (aber nicht Elternteil)
  - Other  Nicht sicher

Contact Email

- Is the address of the main person entering information into the study the same as the participant's address?
- Yes *Ist die Adresse der eintragenden Person identisch mit der Adresse des Patienten (Ja / Nein)?*
  - No

**Recommended Clinician(s)** *Empfohlener Kliniker*

Please provide the contact details for 3 of your child's clinicians. These clinicians may be contacted to assist with your child's involvement in this registry and on-going research.

*Bitte Kontaktinformationen von 3 Ärzten eintragen, die Ihr Kind betreuen. Diese Ärzte werden voraussichtlich kontaktiert, um die Bereitstellung von Daten Ihres Kindes bei diesem Patientenregister zu unterstützen.*

**Clinician 1.**

Clinician's name *Name des Arztes*

Clinician's speciality *Fachrichtung*

Place of work *Klinische Einrichtung*

Street name including number *Straßenname und Hausnummer*

City area/district/neighbourhood *(entfällt in Deutschland)*

City/town/village/locality *Stadt*

County/state/municipality *(entfällt in Deutschland)*

Postal code *Postleitzahl*

Country *Land des Wohnsitzes*

Professional phone number *Telefonnummer am Arbeitsplatz*

✓ Select...

- Genetiker Geneticist
- Neurologe Neurologist
- Allgemeinarzt General Practitioner
- Kinderarzt Peadiatrician
- Endokrinologe Endocrinologist
- Facharzt für Stoffwechsel Metabolic specialist
- Augenarzt Ophthalmologist
- Pneumologe / Schlafmediziner Respiratory / sleep specialist
- Gastroenterologe Gastroenterologist

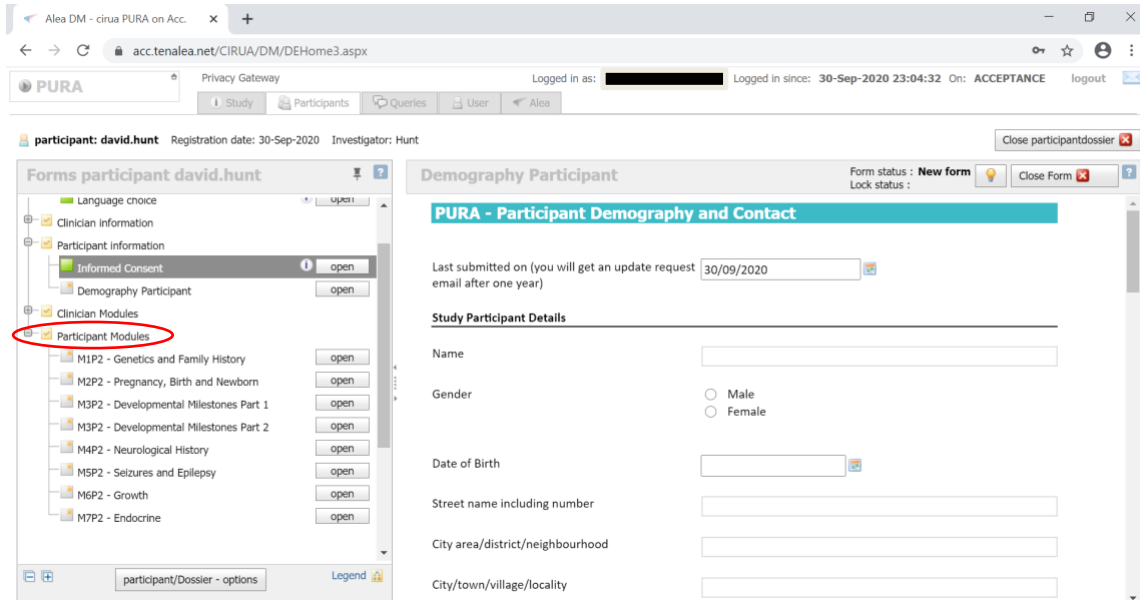
- Has the participant been involved in other studies or publications?  Yes *Ja*
- Nimmt der Teilnehmer auch an anderen Studien oder Fachpublikationen teil?*  No *Nein*
- Not sure *Unsicher*

**BITTE AM ENDE DURCH ANKLICKEN VON „SUBMIT“ SPEICHERN**

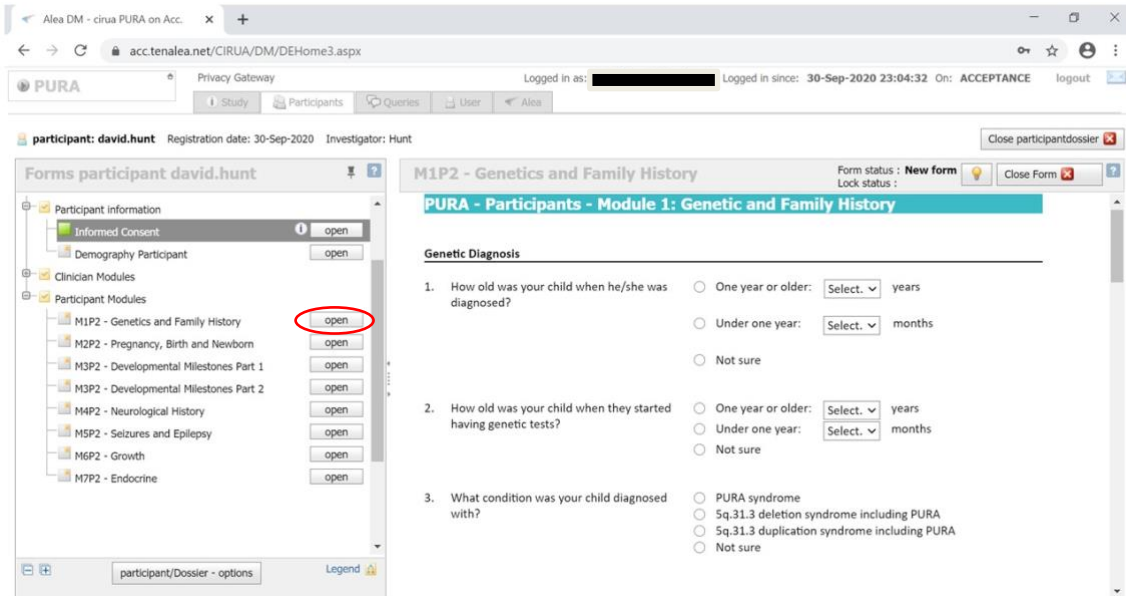
Forms and layout by Clinical Informatics Research Unit  
Providers of EDGE ([www.edgeclinical.com](http://www.edgeclinical.com))

17. Erweitern Sie als Nächstes die Option ‚Participant Modules‘ (deutsch: *Teilnehmermodule*) durch anklicken.

Hinweis: Falls es sich nicht anklicken lässt, versuchen Sie wahrscheinlich auf das Feld für Kliniker zu klicken („*Clinician Module*“). Dieses ist für Sie nicht freigeschaltet.



18. Klicken Sie auf das Feld ‚Open‘ neben ‚M1P2 - Genetics and Family History‘ (deutsch: *Genetik und Familiengeschichte*).



19. Das erste Modul ‚Genetics and Family History‘ (deutsch: *Genetik und Familiengeschichte*), ist nun sichtbar. Dieses können Sie mit einer Kombination aus Optionsfeldern, Dropdown-Optionen und Freitextfeldern ausfüllen. Im Folgenden sehen Sie wie bereits unter Punkt 16 die Webseite und die dazugehörige deutsche Übersetzung in **rot**.

**M1P2 - Genetics and Family History**


**PURA - Participants - Module 1: Genetic and Family History**

**Genetic Diagnosis**

1. How old was your child when he/she was diagnosed?  One year or older:  years < Ein Jahr oder älter (in Jahren)  
 Wie alt war ihr Kind als es mit PURA-Syndrom diagnostiziert wurde?  Under one year:  months < Unter einem Jahr (in Monaten)  
 Not sure < Weiß nicht

2. How old was your child when they started having genetic tests?  One year or older:  years < Ein Jahr oder älter  
 Wie alt war ihr Kind beim ersten genetischen Test?  Under one year:  months < Unter einem Jahr  
 Not sure < Weiß nicht

3. What condition was your child diagnosed with?  PURA syndrome  
 Mit welchem genetischen Syndrom wurde Ihr Kind diagnostiziert?  
 Im Regelfall: „PURA-Syndrom“  5q.31.3 deletion syndrome including PURA  
 5q.31.3 duplication syndrome including PURA  
 Not sure

7. Which testing laboratory / facility / study diagnosed your child?  

Welches Labor / welche klinische Einrichtung hat die Diagnose erstellt?

Wenn Sie die Einrichtung kennen, diese aber nicht auf der Liste steht, bitte „Other“ angeben.

8. What suspected conditions were tested for or listed before your child was diagnosed with PURA.  
(Select as many as required)  
Auf welche vermuteten Krankheiten wurde getestet oder ihnen als Möglichkeit genannt bevor Sie die Diagnose „PURA-Syndrom“ erhielten?  
(Bitte so viele wie zutreffend auswählen)
- |   |   |
|---|---|
| <input type="checkbox"/> Central Hypoventilation syndrome | <input type="radio"/> Zentrales Hypoventilationssyndrom |
| <input type="checkbox"/> Spinal Muscular Atrophy          | <input type="radio"/> Spinale Muskelatrophie            |
| <input type="checkbox"/> Cerebral Palsy                   | <input type="radio"/> Zerebralparese                    |
| <input type="checkbox"/> Myotonic/Muscular Dystrophy      | <input type="radio"/> Myotone/Muskeldystrophie          |
| <input type="checkbox"/> Prader-Willi syndrome            | <input type="radio"/> Prader-Willi-Syndrom              |
| <input type="checkbox"/> Angelman syndrome                | <input type="radio"/> Angelman-Syndrom                  |
| <input type="checkbox"/> Rett syndrome                    | <input type="radio"/> Rett-Syndrom                      |
| <input type="checkbox"/> Pitt-Hopkins syndrome            | <input type="radio"/> Pitt-Hopkins-Syndrom              |
| <input type="checkbox"/> Neurotransmitter disorder        | <input type="radio"/> Neurotransmitter-Störung          |
| <input type="checkbox"/> Metabolic disorder               | <input type="radio"/> Stoffwechselstörung               |
| <input type="checkbox"/> Other                            | <input type="radio"/> Sonstige                          |
- 
9. Does your child have any other genetic conditions that have been confirmed by your geneticist?  
Hat Ihr Kind weitere genetische Krankheiten, welche durch einen Genetiker bestätigt wurden?
- Yes  
 No  
 Not sure
- 
10. Is your child a twin?  
Ist Ihr Kind ein Zwilling?
- |  |  |
|--|--|
| <input type="radio"/> Yes, identical twin (monozygotic)              | <input type="radio"/> Ja, eineiige Zwillinge (monozygot) |
| <input type="radio"/> Yes, non-identical twin (dizygotic, fraternal) | <input type="radio"/> Ja, zweieiige Zwillinge (dizygot)  |
| <input type="radio"/> No, singleton                                  | <input type="radio"/> Nein, einzeln geborenes Kind       |
| <input type="radio"/> No, triplet                                    | <input type="radio"/> Nein, Drilling                     |
| <input type="radio"/> No, other                                      | <input type="radio"/> Nein, sonstiges                    |
- 
11. Do either of the parents carry the PURA genetic mutation?  
(To state *De Novo*, parents must have had genetic testing completed and confirmed)  
Ist einer der Eltern ebenfalls Träger einer genetischen PURA-Mutation?  
(Wenn Sie „de novo“ angeben, müssen beide Elternteile genetisch getestet und das Ergebnis bestätigt worden sein)
- |  |  |
|--|--|
| <input type="radio"/> Yes, mother  | <input type="radio"/> Ja, Mutter   |
| <input type="radio"/> Yes, father  | <input type="radio"/> Ja, Vater  |
| <input type="radio"/> No, neither parent (both parents tested and confirmed “de novo”) | <input type="radio"/> Nein, beide Eltern wurden getestet und „de novo“ bestätigt |
| <input type="radio"/> Unknown, parents not tested                                      | <input type="radio"/> Unbekannt, Eltern wurden nicht getestet                    |
| <input type="radio"/> Unknown, mother not tested                                       | <input type="radio"/> Unbekannt, Mutter wurde nicht getestet                     |
| <input type="radio"/> Unknown, father not tested                                       | <input type="radio"/> Unbekannt, Vater wurde nicht getestet                      |
| <input type="radio"/> Not sure   | <input type="radio"/> Unbekannt, Mutter wurde nicht getestet                     |
| <input type="radio"/> Other  | <input type="radio"/> Weiß nicht   |
|  | <input type="radio"/> Sonstiges  |
- 
12. Does anyone else in the family carry the PURA mutation?  
Trägt irgendwer sonst in der Familie die PURA-Mutation?
- |                                     |                                       |
|-------------------------------------|---------------------------------------|
| <input type="radio"/> Yes, siblings | <input type="radio"/> Ja, Geschwister |
| <input type="radio"/> Yes, other    | <input type="radio"/> Ja, andere      |
| <input type="radio"/> Not sure      | <input type="radio"/> Weiß nicht      |
| <input type="radio"/> No            | <input type="radio"/> Nein            |
- 
13. Are the child's parents biologically related? (genetic relatedness / consanguinity)?  
Sind die Eltern des Kindes biologisch verwandt? (genetische / Blutsverwandtschaft)
- |                                |                                  |
|--------------------------------|----------------------------------|
| <input type="radio"/> Yes      | <input type="radio"/> Ja         |
| <input type="radio"/> No       | <input type="radio"/> Nein       |
| <input type="radio"/> Not sure | <input type="radio"/> Weiß nicht |
- 
14. Have you or any of your family members been diagnosed with developmental delay?  
Wurde bei Ihnen oder einem Ihrer Familienmitglieder eine Entwicklungsverzögerung diagnostiziert?
- |                                |                                  |
|--------------------------------|----------------------------------|
| <input type="radio"/> Yes      | <input type="radio"/> Ja         |
| <input type="radio"/> No       | <input type="radio"/> Nein       |
| <input type="radio"/> Not sure | <input type="radio"/> Weiß nicht |
- 
15. Have you or any of your family members been diagnosed with autism?  
Wurde bei Ihnen oder einem Ihrer Familienmitglieder Autismus diagnostiziert?
- |                                |                                  |
|--------------------------------|----------------------------------|
| <input type="radio"/> Yes      | <input type="radio"/> Ja         |
| <input type="radio"/> No       | <input type="radio"/> Nein       |
| <input type="radio"/> Not sure | <input type="radio"/> Weiß nicht |
- 
16. Have you or any of your family members been diagnosed with epilepsy?  
Wurde bei Ihnen oder einem Ihrer Familienmitglieder Epilepsie diagnostiziert?
- |                                |                                  |
|--------------------------------|----------------------------------|
| <input type="radio"/> Yes      | <input type="radio"/> Ja         |
| <input type="radio"/> No       | <input type="radio"/> Nein       |
| <input type="radio"/> Not sure | <input type="radio"/> Weiß nicht |



Wurde bei Ihnen oder einem Ihrer Familienmitglieder eine angeborene Fehlbildung diagnostiziert?

17. Have you or any of your family members been diagnosed with congenital abnormalities?  Yes  Ja  No  Nein  Not sure  Weiß nicht

(Congenital abnormalities are abnormalities present from birth or previously called a birth defect)

(Angeborene Fehlbildungen sind von Geburt an vorhandene Fehlbildungen, die früher als Geburtsfehler bezeichnet wurden)

18. Is there any history of miscarriages or still births in the family?  Yes  Ja  No  Nein  Not sure  Weiß nicht
- Gibt es in der Familie eine Vorgeschichte von Fehl- oder Totgeburten?

19. Is there any history of deaths in babies or children in the family?  Yes  Ja  No  Nein  Not sure  Weiß nicht
- Gab es in der Familie bereits Todesfälle bei Babys oder Kindern?

20. Please enter any additional information that is relevant to genetics and family history.

Bitte hier weitere Informationen eingeben, die für die Genetik und Familiengeschichte relevant sind.

Please enter any feedback.

If you had difficulty with any particular question, please state the number in your feedback.

Bitte geben Sie hier Ihr Feedback ein. Falls Sie Schwierigkeiten mit einer bestimmten Frage hatten, bitte die Nummer der entsprechenden Frage angeben.

Thank you for completing the Genetic and Family History Questionnaire.

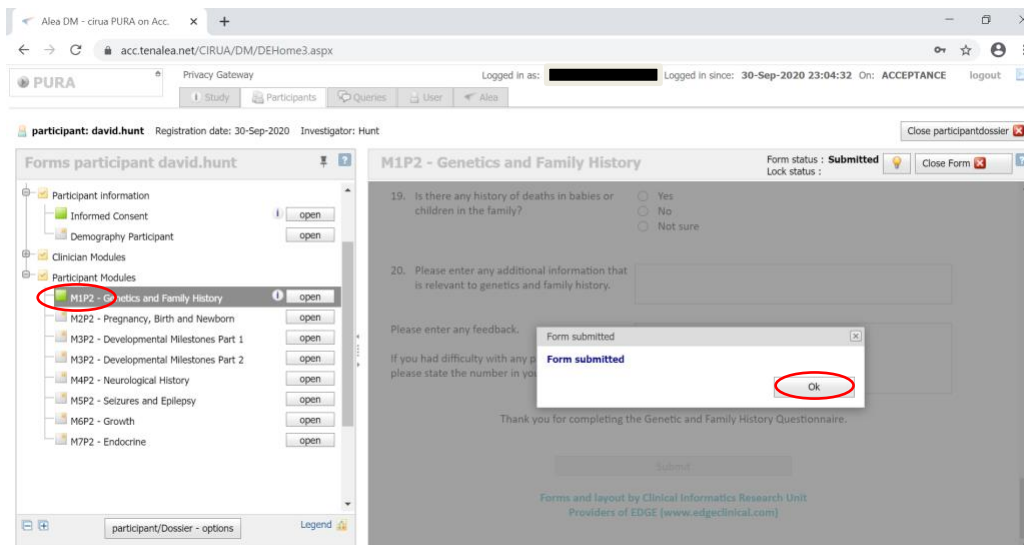
**Submit**

Forms and layout by Clinical Informatics Research Unit  
Providers of EDGE ([www.edgeclinical.com](http://www.edgeclinical.com))

20. Scrollen Sie bis zum Ende der Seite und klicken Sie auf ‚Submit‘ (deutsch: *Absenden*), um das Formular zu speichern (dies kann auch zum Zwischenspeichern geschehen, wenn das Formular unvollständig ist. Sie können dann die Eingabe später fortsetzen).

21. Klicken Sie im Popup-Fenster auf ‚OK‘, um das Absenden des Formulars zu bestätigen. Beachten Sie, dass die Registerkarte Genetik und Familiengeschichte jetzt grün markiert ist.

Der grüne Reiter bedeutet nicht, dass das Formular gesperrt ist. Es kann weiter bearbeitet werden.



*Sie können nun den gleichen Prozess durchlaufen, um die restlichen Module zu vervollständigen. Der Vorgang ist jeweils der Gleiche.*

*Bitte achten Sie jeweils am Ende darauf, auf Submit zu klicken.*

Im Folgenden finden Sie die Übersetzungen für die weiteren Module, die Sie als Angehörige ausfüllen können.

Bitte gehen Sie dabei wiederum genauso vor wie bei dem oben beschriebenen Beispiel „M1P2 – Genetics and Family History“.

22. Klicken Sie nun auf das Modul „M2P2 – Pregnancy, Birth and Newborn“ (deutsch: Schwangerschaft, Geburt und Neugeborenes) an und füllen Sie dieses aus.

M2P2 - Pregnancy, Birth and Newborn Form status : **New form** Lock status :

**PURA - Participants - Module 2: Pregnancy, Birth and Newborn**

Wie würden Sie Ihre Schwangerschaft am besten beschreiben?

1. How would you best describe your pregnancy?  Uneventful  Nicht ereignisreich  
 Eventful  Ereignisreich
- (Eventful would include any additional assessments or concerns arising during pregnancy)
- Please tick all that apply
- (zu „Ereignisreich“ gehören auch zusätzliche Untersuchungen oder Bedenken, die während der Schwangerschaft auftraten)
- Bitte alles anklicken, was zutrifft
- |   |  |
|---|--|
| <input type="checkbox"/> Reduced baby movements                         | <input type="checkbox"/> Reduzierte Bewegung des Babies    |
| <input type="checkbox"/> Poor growth                                    | <input type="checkbox"/> Schlechtes Wachstum               |
| <input type="checkbox"/> Too much fluid around baby (polyhydraminos)    | <input type="checkbox"/> Zu viel Flüssigkeit um Baby       |
| <input type="checkbox"/> Too little fluid around baby (oligohydraminos) | <input type="checkbox"/> Zu wenig Flüssigkeit um Baby      |
| <input type="checkbox"/> Breech position (baby was the wrong way up)    | <input type="checkbox"/> Steißlage                         |
| <input type="checkbox"/> Abnormal scans                                 | <input type="checkbox"/> Abnormale Scans                   |
| <input type="checkbox"/> Abnormalities in placenta                      | <input type="checkbox"/> Anomalie der Plazenta             |
| <input type="checkbox"/> Maternal illness                               | <input type="checkbox"/> Krankheit der Mutter              |
| <input type="checkbox"/> Infection                                      | <input type="checkbox"/> Infektion                         |
| <input type="checkbox"/> High blood pressure                            | <input type="checkbox"/> Bluthochdruck                     |
| <input type="checkbox"/> Pre-eclampsia                                  | <input type="checkbox"/> Präeklampsie                      |
| <input type="checkbox"/> Anaemia (low haemoglobin)                      | <input type="checkbox"/> Anämie (niedriger Hämoglobinwert) |
| <input type="checkbox"/> Gestational diabetes                           | <input type="checkbox"/> Schwangerschaftsdiabetes          |
| <input type="checkbox"/> Pre-existing medical condition                 | <input type="checkbox"/> Vorbestehende Erkrankung          |
| <input type="checkbox"/> Other  | <input type="checkbox"/> Andere                            |
| <input type="checkbox"/> Other  | <input type="checkbox"/> Andere                            |

2. How was your baby conceived?  Natural  Natürlich  
 Wie wurde Ihr Baby gezeugt?  IVF (In vitro fertilisation)  In-vitro-Fertilisation  
 Other  Andere

3. How old was the mother at time of conception?  Jahre  
 Alter der Mutter bei Befruchtung?

4. How old was the father at time of conception?  Jahre  
 Alter des Vaters bei Befruchtung?

5. Did the mother use any medications just prior to conception?  Yes  Ja  
 Nam die Mutter  No  Nein  
 direkt vor der Empfängnis Medikamente?  Not sure  Weiß nicht

6. Did the mother use any medications during pregnancy?  Yes  Ja  
 Nam der Vater  No  Nein  
 direkt vor der Empfängnis Medikamente?  Not sure  Weiß nicht

7. Were there any concerns about your child's movement during pregnancy?  Yes  Ja  
 Hatten Sie  No  Nein  
 während der Schwangerschaft Bedenken  Not sure  Weiß nicht  
 wegen der Bewegungen Ihres Kindes?

8. Did you feel the baby hiccup during the pregnancy?  Yes  Ja  
 Hatten Sie Schluckauf  No  Nein  
 des Babys während der Schwangerschaft  Not sure  Weiß nicht  
 gespürt?

**Birth Geburt**

These questions are in relation to the birth of your PURA child.

9. What was the length of your pregnancy in weeks? **Wie lange hat die Schwangerschaft gedauert (in Wochen)?**
10. Was labour induced? **Wurde Geburt mit Medikamenten eingeleitet?**  
 (Induced means that you needed medical help to go into labour/ start contractions)  
 Yes  Ja  
 No  Nein  
 Other  Weder noch (anderes)  
 Not sure  Weiß nicht
11. How was your baby delivered? **Wie wurde das Baby geboren?**  
 Vaginal birth  Vaginale Geburt  
 Instrumental birth (forceps, ventouse)  Geburt mit Zange, Saugglocke etc.  
 Elective/Planned Caesarian section  Geplanter / elektiver Kaiserschnitt  
 Emergency Caesarian section  Notfall-Kaiserschnitt  
 Not sure  Unsicher
12. Were there any complications during the delivery? **Gab es irgendwelche Komplikationen während der Geburt?**  
 Yes  Ja  
 Failure to progress/prolonged labour  Stillstand/verlängerte Wehen  
 Fetal distress (baby showing evidence of distress, such as concerns regarding the heart rate)  Fetale Notlage (Anzeichen von Notlage, z.B. Bedenken bzgl. Herzfrequenz)  
 Malposition (baby was in the wrong position at birth)  Fehlstellung (falsche Position)  
 Shoulder dystocia  Schulterdystokie  
 Lack of oxygen at birth/ perinatal asphyxia  Sauerstoffmangel bei Geburt (Asphyxie)  
 Other  Anderes  
 No  Nein  
 Not sure  Unsicher
13. Do you know the APGAR scores for your child after birth? **Kennen Sie die APGAR-Werte Ihres Kindes nach der Geburt?**  
 (APGAR score is a universal test performed on babies after birth)  
 (APGAR-Score ist ein universeller Test, der bei Babys nach der Geburt durchgeführt wird)  
 Yes  Ja  
 Not sure, but my baby needed no additional help when they were born  Weiß nicht, aber Baby brauchte keine extra Hilfe bei Geburt  
 Not sure, but my baby needed additional help for a short time after delivery  Weiß nicht, aber Baby brauchte für kurze Zeit Hilfe bei Geburt  
 Not sure, but my baby was unwell at delivery and was taken to the neonatal unit  Weiß nicht, aber Baby ging es bei Geburt nicht gut >> Neugeborenenstation  
 Not sure  Unsicher  
 Other  Anderes

**Neonate/Newborn Period**

Questions here relate to the first 4 weeks of your child's life.

14. What was the birth weight of your child? **Geburtsgewicht des Babys?**  
  lbs  oz (NICHT AUSWÄHLEN)  
  grams  Gramm  
 Not sure  Weiß nicht

15. What was the head circumference of your child at birth?  inches  (NICHT AUSWÄHLEN)  
 cm  Zentimeter  
 Kopfumfang des Babys bei Geburt?  Not sure  Weiß nicht

16. What was the length of your child at birth?  inches  (NICHT AUSWÄHLEN)  
 cm  Zentimeter  
 Größe des Babys bei Geburt?  Not sure  Weiß nicht

17. Please select if your child had any of the following difficulties in the neonatal period?  
 (Please select all appropriate answers)  
 Bitte auswählen, falls Ihr Kind eine oder mehrere der genannten, nach der Geburt festgestellten Probleme hatte.  
 (Mehrfachnennungen möglich)
- |  |   |
|--|---|
| <input type="checkbox"/> Abnormal movements                                | <input type="checkbox"/> Abnormale Bewegungen                     |
| <input type="checkbox"/> Abnormal test results                             | <input type="checkbox"/> Abnormale Testergebnisse                 |
| <input type="checkbox"/> Apnoeas (pauses in breathing) - unknown type      | <input type="checkbox"/> Apnoen (Atempausen) unbek. Herkunft      |
| <input type="checkbox"/> Apnoeas (pauses in breathing) - central cause     | <input type="checkbox"/> Apnoen - zentrale Ursache                |
| <input type="checkbox"/> Apnoeas (pauses in breathing) - obstructive cause | <input type="checkbox"/> Apnoen – obstruktive Ursache             |
| <input type="checkbox"/> Feeding difficulties                              | <input type="checkbox"/> Ernährungsschwierigkeiten                |
| <input type="checkbox"/> Gastro-oesophagael reflux                         | <input type="checkbox"/> Gastro-ösophagealer Reflux               |
| <input type="checkbox"/> Abnormal hearing tests                            | <input type="checkbox"/> Abnormaler Hörtest                       |
| <input type="checkbox"/> Abnormalities of the heart                        | <input type="checkbox"/> Herzfehler                               |
| <input type="checkbox"/> Hip development/hip clicks                        | <input type="checkbox"/> Hüftentwicklung/Hüftgeräusche            |
| <input type="checkbox"/> Hernias   | <input type="checkbox"/> Hernien                                  |
| <input type="checkbox"/> Infection   | <input type="checkbox"/> Infektion                                |
| <input type="checkbox"/> Jaundice  | <input type="checkbox"/> Gelbsucht                                |
| <input type="checkbox"/> Abnormalities of the kidney                       | <input type="checkbox"/> Anomalie der Niere                       |
| <input type="checkbox"/> Low Body temperature                              | <input type="checkbox"/> Niedrige Körpertemperatur                |
| <input type="checkbox"/> Low tone/hypotonia                                | <input type="checkbox"/> Niedriger Tonus/ Hypotonie               |
| <input type="checkbox"/> Maintaining blood sugars                          | <input type="checkbox"/> Aufrechterhaltung des Blutzuckerspiegels |
| <input type="checkbox"/> Other breathing difficulties                      | <input type="checkbox"/> Andere Atembeschwerden                   |
| <input type="checkbox"/> Poor weight gain                                  | <input type="checkbox"/> Schlechte Gewichtszunahme                |
| <input type="checkbox"/> Prematurity                                       | <input type="checkbox"/> Frühgeburtlichkeit                       |
| <input type="checkbox"/> Excessive sleepiness/ hypersomnolence             | <input type="checkbox"/> Übermäßige Schläfrigkeit/Hypersomnie     |
| <input type="checkbox"/> Seizures  | <input type="checkbox"/> Anfälle                                  |
| <input type="checkbox"/> Small size  | <input type="checkbox"/> Kleinwüchsigkeit                         |
| <input type="checkbox"/> Others  | <input type="checkbox"/> Anderes                                  |
| <input type="checkbox"/> Not sure  | <input type="checkbox"/> Unsicher                                 |

18. How was your child primarily fed as a newborn?  
 Wie wurde ihr Kind als Neugeborenes hauptsächlich gefüttert?
- |   |   |
|---|---|
| <input type="checkbox"/> Breast fed   | <input type="radio"/> Gestillt                        |
| <input type="checkbox"/> Bottle fed   | <input type="radio"/> Mit der Flasche gefüttert       |
| <input type="checkbox"/> Nasogastric/NG/orogastric /OG tube (tube feeding)    | <input type="radio"/> Sondenernährung                 |
| <input type="checkbox"/> Mixed breast and bottle feeding                      | <input type="radio"/> Gemischt: Brust/Flasche         |
| <input type="checkbox"/> Mixed tube feeding and bottle feeding/breast feeding | <input type="radio"/> Gemischt: Sonde & Flasche/Brust |
| <input type="checkbox"/> Intravenous (nutrition into the veins)               | <input type="radio"/> Intravenös                      |
| <input type="checkbox"/> Not sure   | <input type="radio"/> Nicht sicher                    |
| <input type="checkbox"/> Other  | <input type="radio"/> Andere                          |

19. Was your child admitted to NICU / Neonatal Unit/ HDU/ High Dependency Unit / special care nursery / paediatric unit in the newborn period (within 4 weeks of birth)?  
 Wurde Ihr Kind in der Neugeborenenperiode (innerhalb von 4 Wochen nach Geburt) auf Intensivstation/ Neugeborenenstation zur intensiven Betreuung aufgenommen?
- |                                   |                                  |
|-----------------------------------|----------------------------------|
| <input type="checkbox"/> Yes      | <input type="radio"/> Ja         |
| <input type="checkbox"/> No       | <input type="radio"/> Nein       |
| <input type="checkbox"/> Not sure | <input type="radio"/> Weiß nicht |

20. Did your child require tube feeding (nasogastric/NG tube feeding) in the newborn period?  
 Musste Ihr Kind im Neugeborenenalter über eine Sonde (nasogastrale/NG-Sonde) ernährt werden?
- |                                   |                                  |
|-----------------------------------|----------------------------------|
| <input type="checkbox"/> Yes      | <input type="radio"/> Ja         |
| <input type="checkbox"/> No       | <input type="radio"/> Nein       |
| <input type="checkbox"/> Not sure | <input type="radio"/> Weiß nicht |

21. Did your child wake for feeding?  
 Ist Ihr Kind zum Stillen aufgewacht?
- |                                   |                                  |
|-----------------------------------|----------------------------------|
| <input type="checkbox"/> Yes      | <input type="radio"/> Ja         |
| <input type="checkbox"/> No       | <input type="radio"/> Nein       |
| <input type="checkbox"/> Not sure | <input type="radio"/> Weiß nicht |

22. Please describe any other concerns you had regarding your child's neonate period  
 Bitte beschreiben Sie alle anderen Bedenken, die Sie bezüglich der Neugeborenenperiode Ihres Kindes hatten.

Please enter any feedback.

Hier können Sie wieder Ihr Feedback geben...

If you had difficulty with any particular question, please state the number in your feedback.

23. Klicken Sie nun auf das Modul „M3P2 – Developmental Milestones Part 1“ (deutsch: Entwicklungsschritte Teil 1) und füllen Sie dieses aus.

**PURA - Participants - Module 3: Developmental Milestones - Part 1**

These questions relate to the current measurements for your PURA child

What is the child's current age?  
 (Please enter age in years and months)

Select... years Jahre      Wie alt ist Ihr Kind momentan?  
 Select... months Monate      (Bitte geben Sie das Alter in Jahren und Monaten an)

What is the current weight of your child?  
 Wie viel wiegt ihr Kind momentan?

lbs       (NICHT AUSWÄHLEN)  
  kg       Kilogramm  
 Not sure       Weiß nicht

What is the current head circumference of your child?  
 Was ist der momentane Kopfumfang Ihres Kindes?

inches       (NICHT AUSWÄHLEN)  
  cm       Zentimeter  
 Not sure       Weiß nicht

What is the current length/height of your child?  
 Wie groß ist Ihr Kind momentan?

inches       (NICHT AUSWÄHLEN)  
  cm       Zentimeter  
 Not sure       Weiß nicht

Does your child have an intellectual disability/learning disability?  
 Hat Ihr Kind eine geistige Behinderung/Lernbehinderung?

Yes, but severity not diagnosed       Ja, aber Schweregrad nicht diagnostiziert  
 Yes, clinically diagnosed as profound       Ja, klinisch als schwerwiegend diagnostiziert  
 Yes, clinically diagnosed as severe       Ja, klinisch als schwer diagnostiziert  
 Yes, clinically diagnosed as moderate       Ja, klinisch als moderat diagnostiziert  
 Yes, clinically diagnosed as mild       Ja, klinisch als mild diagnostiziert  
 No       Nein  
 Not sure       Weiß nicht  
 Other       Andere

Has your child ever had an IQ test?  
 Hat ihr Kind jemals einen IQ Test durchgeführt?

Yes       Ja  
 No       Nein  
 Not sure       Weiß

Please answer the below questions as accurately as possible and select only **one** answer, unless clearly outlined in the question that you can "select all answers that apply". If your child was previously able to complete a milestone, but is no longer able to, then please **additionally** specify "could do this previously, but cannot currently" for the relevant developmental milestone.

Bitte geben Sie das Alter des Kindes an, bei dem das erste Auftreten dieser motorischen Fähigkeiten auftrat. Bitte jeweils nur eine Antwortmöglichkeit angeben, außer es wird explizit nach mehreren Antworten gefragt.

**Gross Motor Skills**

1. Lift head up when placed on tummy  
 Hebt den Kopf wenn es auf dem Bauch liegt.
- Select... weeks **Wochen**  
 Select... months **Monate**  
 Select... years **Jahre**
- Can do this currently, but not sure what age they first did this **sicher in welchem Alter das erste Mal**  
 Not yet **Noch nicht**  
 Not sure **Weiß nicht**  
 Could do this previously, but cannot currently **Konnte dies früher, aber derzeit nicht**
- 
2. Roll  
 Rollen
- Select... months **Monate**  
 Select... years **Jahre**
- Can do this currently, but not sure what age they first did this **sicher in welchem Alter das erste Mal**  
 Not yet **Noch nicht**  
 Not sure **Weiß nicht**  
 Could do this previously, but cannot currently **Konnte dies früher, aber derzeit nicht**
- 
3. Sat up supported  
 Kann mit Unterstützung sitzen
- Select... months **Monate**  
 Select... years **Jahre**
- Can do this currently, but not sure what age they first did this **sicher in welchem Alter das erste Mal**  
 Not yet **Noch nicht**  
 Not sure **Weiß nicht**  
 Could do this previously, but cannot currently **Konnte dies früher, aber derzeit nicht**

4. Sat up on own  
Kann eigenständig sitzen
- months Monate  
 years Jahre       Zurzeit dazu in der Lage, jedoch nicht sicher
- Can do this currently, but not sure what age they first did this in welchem Alter das erste Mal
- Not yet       Noch nicht
- Not sure       Weiß nicht
- Could do this previously, but cannot currently       Konnte dies früher, aber jetzt nicht
- 
5. Move independently  
This includes crawling, commando crawling, bottom shuffling.  
Kann sich unabhängig Fortbewegen.  
Das schließt Krabbeln, Kommando-Krabbeln und Sitzrutschen mit ein.
- months Monate  
 years Jahre       Zurzeit dazu in der Lage, jedoch nicht sicher
- Can do this currently, but not sure what age they first did this in welchem Alter das erste Mal
- Not yet       Noch nicht
- Not sure       Weiß nicht
- Could do this previously, but cannot currently       Konnte dies früher, aber jetzt nicht
- 
6. Pull to stand  
Kann sich zum Stehen hochziehen.
- months Monate  
 years Jahre       Zurzeit dazu in der Lage, jedoch nicht sicher in
- Can do this currently, but not sure what age they first did this welchem Alter das erste Mal
- Not yet       Noch nicht
- Not sure       Weiß nicht
- Could do this previously, but cannot currently       Konnte dies früher, aber jetzt nicht
- 
7. Cruising  
Such as walking with support or walking around furniture.  
Kann laufen während es sich an Möbeln oder Ähnlichem festhält.
- months Monate  
 years Jahre       Zurzeit dazu in der Lage, jedoch nicht sicher
- Can do this currently, but not sure what age they first did this in welchem Alter das erste Mal
- Not yet       Noch nicht
- Not sure       Weiß nicht
- Could do this previously, but cannot currently       Konnte dies früher, aber jetzt nicht
- 
8. Walking with other support/ mobility aid  
Kann mithilfe anderer Hilfsmittel oder Gehhilfen laufen.
- months Monate  
 years Jahre       Zurzeit dazu in der Lage, jedoch nicht sicher
- Can do this currently, but not sure what age they first did this in welchem Alter das erste Mal
- Not yet       Noch nicht
- Not sure       Weiß nicht
- Could do this previously, but cannot currently       Konnte dies früher, aber jetzt nicht
- 
9. Walked independently/on their own  
Kann eigenständig laufen.
- months Monate  
 years Jahre       Zurzeit dazu in der Lage, jedoch nicht sicher
- Can do this currently, but not sure what age they first did this in welchem Alter das erste Mal
- Not yet       Noch nicht
- Not sure       Weiß nicht
- Could do this previously, but cannot currently       Konnte dies früher, aber jetzt nicht
- 
10. Runs  
Rennen
- years Jahre       Zurzeit dazu in der Lage, jedoch nicht sicher
- Can do this currently, but not sure what age they first did this in welchem Alter das erste Mal
- Not yet       Noch nicht
- Not sure       Weiß nicht
- Could do this previously, but cannot currently       Konnte dies früher, aber jetzt nicht
- 
11. Jumps  
Springen
- years Jahre       Zurzeit dazu in der Lage, jedoch nicht sicher
- Can do this currently, but not sure what age they first did this in welchem Alter das erste Mal
- Not yet       Noch nicht
- Not sure       Weiß nicht
- Could do this previously, but cannot currently       Konnte dies früher, aber jetzt nicht
- 
12. Kicks a ball  
Bälle kicken
- years Jahre       Zurzeit dazu in der Lage, jedoch nicht sicher
- Can do this currently, but not sure what age they first did this in welchem Alter das erste Mal
- Not yet       Noch nicht
- Not sure       Weiß nicht
- Could do this previously, but cannot currently       Konnte dies früher, aber jetzt nicht



13. Catches a ball  
Bälle fangen
- Select... years Jahre  Zurzeit dazu in der Lage, jedoch nicht sicher
- Can do this currently, but not sure what age they first did this in welchem Alter das erste Mal
- Not yet  Noch nicht
- Not sure  Weiß nicht
- Could do this previously, but cannot currently  Konnte dies früher, aber jetzt nicht
- 
14. Please describe any aids your child uses to mobilise  
(Please all answers that apply)
- Walker  Lauflernhilfe
- Walking frame  Laufrahmen
- Other  Andere
- Not applicable  Nicht zutreffend
- Bitte beschreiben Sie alle Hilfsmittel, welches Ihr Kind zur Fortbewegung nutzt. (Bitte alle passenden Antwortmöglichkeiten ankreuzen)
- 
15. Please describe your child's walking  
(Please all answers that apply)  
Bitte beschreiben Sie die Laufart Ihres Kindes. (Bitte alle passenden Antwortmöglichkeiten ankreuzen)
- Steady  Stabil
- Unsteady  Instabil
- Wide-based steps  Breit angelegte Schritte
- Tip-toe walking  Laufen auf Zehenspitzen
- Other  Andere
- Not applicable  Nicht zutreffend
- 
- Fine Motor Skills**
- 
16. Eyes fix and follow objects or people  
Augen fixieren und folgen Objekten oder Menschen
- Select... weeks Wochen
- Select... months Monate
- Select... years Jahre  Zurzeit dazu in der Lage, jedoch nicht sicher
- Can do this currently, but not sure what age they first did this in welchem Alter das erste Mal
- Not yet  Noch nicht
- Not sure  Weiß nicht
- Could do this previously, but cannot currently  Konnte dies früher, aber jetzt nicht
- 
17. Grabs onto objects within reach  
Greift nach Gegenständen in der Nähe
- Select... months Monate
- Select... years Jahre  Zurzeit dazu in der Lage, jedoch nicht sicher
- Can do this currently, but not sure what age they first did this in welchem Alter das erste Mal
- Not yet  Noch nicht
- Not sure  Weiß nicht
- Could do this previously, but cannot currently  Konnte dies früher, aber jetzt nicht
- 
18. Looks for a dropped object  
Schaut nach heruntergefallenen Gegenständen
- Select... months Monate
- Select... years Jahre  Zurzeit dazu in der Lage, jedoch nicht sicher
- Can do this currently, but not sure what age they first did this in welchem Alter das erste Mal
- Not yet  Noch nicht
- Not sure  Weiß nicht
- Could do this previously, but cannot currently  Konnte dies früher, aber jetzt nicht
- 
19. Passes objects from one hand to the other hand  
Reicht Gegenstände von der einen in die andere Hand.
- Select... months Monate
- Select... years Jahre  Zurzeit dazu in der Lage, jedoch nicht sicher
- Can do this currently, but not sure what age they first did this in welchem Alter das erste Mal
- Not yet  Noch nicht
- Not sure  Weiß nicht
- Could do this previously, but cannot currently  Konnte dies früher, aber jetzt nicht
- 
20. Pick up small objects with thumb and pointer finger (pincer grip)  
Hebt Gegenstände mit Daumen und Zeigefinger auf (Pinzettengriff)
- Select... months Monate
- Select... years Jahre  Zurzeit dazu in der Lage, jedoch nicht sicher
- Can do this currently, but not sure what age they first did this in welchem Alter das erste Mal
- Not yet  Noch nicht
- Not sure  Weiß nicht
- Could do this previously, but cannot currently  Konnte dies früher, aber jetzt nicht
- 
21. Scribbles holding a pencil or crayon  
Kritzelt mit Bleistift oder Buntstiften
- Select... months Monate
- Select... years Jahre  Zurzeit dazu in der Lage, jedoch nicht sicher
- Can do this currently, but not sure what age they first did this in welchem Alter das erste Mal
- Not yet  Noch nicht
- Not sure  Weiß nicht
- Could do this previously, but cannot currently  Konnte dies früher, aber jetzt nicht

22. Can copy and draw  
Kann abzeichnen und zeichnen  
(Please all answers that apply)  
(Bitte alle Antworten auswählen, die zutreffen)
- A straight Line     Eine gerade Linie  
 A circle     Einen Kreis  
 A square     Ein Quadrat  
 A cross     Ein Kreuz  
 A triangle     Ein Dreieck  
 Not yet     Noch nicht  
 Not sure     Weiß nicht  
 Other     Anderes
- 
23. Can build a tower of blocks  
Kann Türme aus Bauklötzen bauen
- 2 - 3 blocks     2-3 Klötze  
 4 - 6 blocks     4-6 Klötze  
 7 - 9 blocks     7-9 Klötze  
 10 + blocks     10+ Klötze  
 Not yet     Noch nicht  
 Not sure     Weiß nicht
- 
24. Have their been any issues with your child's eye sight?  
(Please all answers that apply)  
Gibt es irgendwelche Einschränkungen mit der Sehkraft Ihres Kindes?  
(Bitte alle Antworten auswählen, die zutreffen)
- Yes, short-sighted     Ja, kurzsichtig  
 Yes, long-sighted     Ja, weitsichtig  
 Yes, astigmatism     Ja, Hornhautverkrümmung  
 Yes, squint/strabismus     Ja, Schielen  
 Yes, lazy eye/amblyopia     Ja, Amblyopie/ Schwachsichtigkeit  
 Yes, nystagmus     Ja, Nystagmus/ Augenzittern  
 Yes, unsure of condition     Ja, aber nicht sicher welcher Art  
 Yes, other     Ja, andere  
 No     Nein  
 Not sure     Weiß nicht
- 
25. Has your child required any treatment for their eye sight?  
(Please all answers that apply)  
Musste Ihr Kind schon einmal wegen seiner Sehkraft behandelt werden?  
(Bitte alle Antworten auswählen, die zutreffen)
- Yes, wears glasses     Ja, trägt eine Brille  
 Yes, corrective surgery     Ja, korrigierende Operation  
 Yes, worn an eye patch     Ja, trägt eine Augenklappe  
 Yes, other     Ja, andere  
 No     Nein  
 Not sure     Weiß nicht

Thank you for completing Part 1 of 2 of the Developmental Milestones module.

Danke, dass Sie den ersten von 2 Teilen des Moduls „Developmental Milestones“ abgeschlossen haben.

Submit

Einreichen

24. Klicken Sie nun auf das Modul „M3P2 – Developmental Milestones Part 2“ (deutsch: Entwicklungsschritte Teil 2) und füllen Sie dieses aus.

**PURA - Participants - Module 3: Developmental Milestones - Part 2**

**Social Skills**

26. First smile  
Erstes Lächeln
- months    Monate  
 years    Jahre     Zurzeit dazu in der Lage, jedoch nicht sicher  
 Can do this currently, but not sure what age they first did this    in welchem Alter das erste Mal  
 Not yet     Noch nicht  
 Not sure     Weiß nicht  
 Could do this previously, but cannot currently     Konnte dies früher, aber jetzt nicht
- 
27. Giggle/laugh  
Kichern/ Lachen
- months    Monate  
 years    Jahre     Zurzeit dazu in der Lage, jedoch nicht sicher  
 Can do this currently, but not sure what age they first did this    in welchem Alter das erste Mal  
 Not yet     Noch nicht  
 Not sure     Weiß nicht  
 Could do this previously, but cannot currently     Konnte dies früher, aber jetzt nicht

28. Recognises familiar faces  
Erkennt vertraute Gesichter
- months Monate  
 years Jahre       Zurzeit dazu in der Lage, jedoch nicht sicher
- Can do this currently, but not sure what age they first did this in welchem Alter das erste Mal
- Not yet  Noch nicht
- Not sure  Weiß nicht
- Could do this previously, but cannot currently  Konnte dies früher, aber jetzt nicht
- 
29. Feeds themselves with hands  
Ernährt sich selbstständig mit den Händen
- months Monate  
 years Jahre       Zurzeit dazu in der Lage, jedoch nicht sicher
- Can do this currently, but not sure what age they first did this in welchem Alter das erste Mal
- Not yet  Noch nicht
- Not sure  Weiß nicht
- Could do this previously, but cannot currently  Konnte dies früher, aber jetzt nicht
- 
30. Drinks from beaker  
Trinkt aus dem Becher
- months Monate  
 years Jahre       Zurzeit dazu in der Lage, jedoch nicht sicher
- Can do this currently, but not sure what age they first did this in welchem Alter das erste Mal
- Not yet  Noch nicht
- Not sure  Weiß nicht
- Could do this previously, but cannot currently  Konnte dies früher, aber jetzt nicht
- 
31. Wave hello / goodbye  
Winkt hallo/ tschüss
- months Monate  
 years Jahre       Zurzeit dazu in der Lage, jedoch nicht sicher
- Can do this currently, but not sure what age they first did this in welchem Alter das erste Mal
- Not yet  Noch nicht
- Not sure  Weiß nicht
- Could do this previously, but cannot currently  Konnte dies früher, aber jetzt nicht
- 
32. Claps hands  
Klatscht in die Hände
- months Monate  
 years Jahre       Zurzeit dazu in der Lage, jedoch nicht sicher
- Can do this currently, but not sure what age they first did this in welchem Alter das erste Mal
- Not yet  Noch nicht
- Not sure  Weiß nicht
- Could do this previously, but cannot currently  Konnte dies früher, aber jetzt nicht
- 
33. Points or gestures to wanted object or item  
Zeigt oder gestikuliert auf ein gewünschtes Objekt oder Gegenstand
- months Monate  
 years Jahre       Zurzeit dazu in der Lage, jedoch nicht sicher
- Can do this currently, but not sure what age they first did this in welchem Alter das erste Mal
- Not yet  Noch nicht
- Not sure  Weiß nicht
- Could do this previously, but cannot currently  Konnte dies früher, aber jetzt nicht
- 
34. Uses a spoon or fork  
Benutzt einen Löffel oder eine Gabel
- months Monate  
 years Jahre       Zurzeit dazu in der Lage, jedoch nicht sicher
- Can do this currently, but not sure what age they first did this in welchem Alter das erste Mal
- Not yet  Noch nicht
- Not sure  Weiß nicht
- Could do this previously, but cannot currently  Konnte dies früher, aber jetzt nicht
- 
35. Does your child interact with others in any of these ways?  
(Please all answers that apply)  
Interagiert Ihr Kind mit anderen auf eine der genannten Arten?  
(Bitte alle Antworten auswählen, die zutreffen)
- Shows excitement/emotion around familial people  Zeigt Aufregung/ Emotionen in der Nähe von vertrauten Personen
- Imitates activities  Imitiert Aktivitäten
- Plays games such as peek-a-boo or pat-a-cake  Spielt Spiele wie Kuckuck!, Backe-backe Kuchen
- Plays alone and watches other children play  Spielt alleine & schaut Kindern beim Spielen zu
- Plays alongside other children  Spielt neben anderen Kindern
- Plays with other children  Spielt zusammen mit anderen Kindern
- Choses or has a preference for a certain friend  Wählt oder bevorzugt einen bestimmten Freund
- Other  Andere
- None of the above  Keine der genannten
- Not sure  Weiß nicht

36. Toilet trained in daytime  
 Hat gelernt tagsüber auf die Toilette zu gehen
- months **Monate**  
  years **Jahre**       Zurzeit dazu in der Lage, jedoch nicht sicher  
 Can do this currently, but not sure what age they first did this **in welchem Alter das erste Mal**  
 Not yet  Noch nicht  
 Not sure  Weiß nicht  
 Could do this previously, but cannot currently  Konnte dies früher, aber jetzt nicht

37. Toilet trained at night  
 Hat gelernt nachts auf die Toilette zu gehen
- months **Monate**  
  years **Jahre**       Zurzeit dazu in der Lage, jedoch nicht sicher  
 Can do this currently, but not sure what age they first did this **in welchem Alter das erste Mal**  
 Not yet  Noch nicht  
 Not sure  Weiß nicht  
 Could do this previously, but cannot currently  Konnte dies früher, aber jetzt nicht

38. Makes eye contact when communicating?  
 Stellt bei Kommunikation Augenkontakt her
- Yes  Ja  
 No  Nein  
 Not sure  Weiß nicht

39. Did or does your child get separation anxiety (anxious when a parent is not around)  
 Hatte oder hat Ihr Kind Trennungsangst (ängstlich, wenn ein Elternteil nicht in der Nähe ist)
- Yes, previously had this, but doesn't anymore  Ja, hatte es früher, aber jetzt nicht mehr  
 Yes, still has this  Ja, hat es immer noch  
 No, never had this  Nein, hatte es nie  
 Not sure  Weiß nicht

40. Does your child show fear?  
 Zeigt Ihr Kind Angst?
- Yes  Ja  
 No  Nein  
 Not sure  Weiß nicht

41. Is your child aggressive with others?  
 Ist Ihr Kind aggressiv gegenüber anderen?
- Yes  Ja  
 No  Nein  
 Not sure  Weiß nicht

**Communication (Spoken)    Gesprochene Kommunikation**

42. Startles to loud or sudden noises  
 Erschrickt bei lauten oder plötzlichen Geräuschen?
- weeks **Wochen**  
  months **Monate**  
  years **Jahre**       Zurzeit dazu in der Lage, jedoch nicht sicher  
 Can do this currently, but not sure what age they first did this **in welchem Alter das erste Mal**  
 Not yet  Noch nicht  
 Not sure  Weiß nicht  
 Could do this previously, but cannot currently  Konnte dies früher, aber jetzt nicht

43. Turn head or eyes towards sounds and voices  
 Richtet den Kopf oder die Augen auf Geräusche und Stimmen
- weeks **Wochen**  
  months **Monate**  
  years **Jahre**       Zurzeit dazu in der Lage, jedoch nicht sicher  
 Can do this currently, but not sure what age they first did this **in welchem Alter das erste Mal**  
 Not yet  Noch nicht  
 Not sure  Weiß nicht  
 Could do this previously, but cannot currently  Konnte dies früher, aber jetzt nicht

44. Makes gurgling or cooing sounds  
 Macht gurgelnde oder glucksende Geräusche
- weeks **Wochen**  
  months **Monate**  
  years **Jahre**       Zurzeit dazu in der Lage, jedoch nicht sicher  
 Can do this currently, but not sure what age they first did this **in welchem Alter das erste Mal**  
 Not yet  Noch nicht  
 Not sure  Weiß nicht  
 Could do this previously, but cannot currently  Konnte dies früher, aber jetzt nicht

45. First babble  
 Erstes Gebrabbel
- months **Monate**  
  years **Jahre**       Zurzeit dazu in der Lage, jedoch nicht sicher  
 Can do this currently, but not sure what age they first did this **in welchem Alter das erste Mal**  
 Not yet  Noch nicht  
 Not sure  Weiß nicht  
 Could do this previously, but cannot currently  Konnte dies früher, aber jetzt nicht

46. First word (other than mama/dada)  
Erstes Wort (anderes als Mama/Papa)
- months Monate  
  years Jahre  Zurzeit dazu in der Lage, jedoch nicht sicher  
 Can do this currently, but not sure what age they first did this in welchem Alter das erste Mal  
 Not yet  Noch nicht  
 Not sure  Weiß nicht  
 Could do this previously, but cannot currently  Konnte dies früher, aber jetzt nicht
- 
47. How many words would you say your child has in their vocabulary?  
Wie viele Wörter, würden Sie sagen, hat Ihr Kind in seinem Wortschatz?
- 0 words  Keine Wörter  
 1 - 3 words  1-3 Wörter  
 4 - 5 words  4-5 Wörter  
 < 10 words  < 10 Wörter  
 10 - 50 words  10-50 Wörter  
 > 50 words  > 50 Wörter  
 > 100 words  > 100 Wörter  
 > 200 words  > 200 Wörter  
 Not sure  Weiß nicht
- 
48. Names colours  
Benennt Farben
- Yes, 1 - 3 colours  Ja, 1-3 Farben  
 Yes, 4 - 6 colours  Ja, 4-6 Farben  
 Yes, > 6 colours  Ja, > 6 Farben  
 Not yet  Noch nicht  
 Not sure  Weiß nicht
- 
49. Puts two words together  
Setzt zwei Wörter zusammen
- years Jahre  Zurzeit dazu in der Lage, jedoch nicht sicher  
 Can do this currently, but not sure what age they first did this in welchem Alter das erste Mal  
 Not yet  Noch nicht  
 Not sure  Weiß nicht  
 Could do this previously, but cannot currently  Konnte dies früher, aber jetzt nicht
- 
50. Speaks in sentences  
Spricht in Sätzen
- years Jahre  Zurzeit dazu in der Lage, jedoch nicht sicher  
 Can do this currently, but not sure what age they first did this in welchem Alter das erste Mal  
 Not yet  Noch nicht  
 Not sure  Weiß nicht  
 Could do this previously, but cannot currently  Konnte dies früher, aber jetzt nicht
- 
51. Can partake in a conversation (over 5-word sentences)  
Kann sich an einem Gespräch beteiligen (mehr als 5-Wort-Sätze)
- years Jahre  Zurzeit dazu in der Lage, jedoch nicht sicher  
 Can do this currently, but not sure what age they first did this in welchem Alter das erste Mal  
 Not yet  Noch nicht  
 Not sure  Weiß nicht  
 Other  Anderes  
 Could do this previously, but cannot currently  Konnte dies früher, aber jetzt nicht

**Communication (Understanding)      Kommunikation (Verständnis)**

52. Responds to name  
Antwortet auf den Namen
- months Monate  
  years Jahre  Zurzeit dazu in der Lage, jedoch nicht sicher  
 Can do this currently, but not sure what age they first did this in welchem Alter das erste Mal  
 Not yet  Noch nicht  
 Not sure  Weiß nicht  
 Could do this previously, but cannot currently  Konnte dies früher, aber jetzt nicht
- 
53. Understand the word "no"  
Versteht das Wort „Nein“
- months Monate  
  years Jahre  Zurzeit dazu in der Lage, jedoch nicht sicher  
 Can do this currently, but not sure what age they first did this in welchem Alter das erste Mal  
 Not yet  Noch nicht  
 Not sure  Weiß nicht  
 Could do this previously, but cannot currently  Konnte dies früher, aber jetzt nicht

54. Follows a one-step command  
 Folgt einer einstufigen Aufforderung  
 (For example pick up the ball or point to the bird)  
 (Zum Beispiel hebt einen Ball auf oder zeigt auf einen Vogel)

Select... months Monate  
 Select... years Jahre

Can do this currently, but not sure what age they first did this in welchem Alter das erste Mal  
 Not yet  
 Not sure  
 Could do this previously, but cannot currently

○ Zurzeit dazu in der Lage, jedoch nicht sicher  
 ○ Noch nicht  
 ○ Weiß nicht  
 ○ Konnte dies früher, aber jetzt nicht

---

55. Follows a two-step command  
 Folgt einer zweistufigen Aufforderung  
 (For example pick up the ball and bring it here or point to the bird and then point to the mouse) (Beispiele: hebt einen Ball auf und bringt ihn her oder zeigt auf einen Vogel und dann auf eine Maus)

Select... months Monate  
 Select... years Jahre

Can do this currently, but not sure what age they first did this in welchem Alter das erste Mal  
 Not yet  
 Not sure  
 Could do this previously, but cannot currently

○ Zurzeit dazu in der Lage, jedoch nicht sicher  
 ○ Noch nicht  
 ○ Weiß nicht  
 ○ Konnte dies früher, aber jetzt nicht

---

56. Identifies colours  
 Identifiziert Farben

Yes, 1 - 3 colours ○ Ja, 1-3 Farben  
 Yes, 4 - 6 colours ○ Ja, 4-6 Farben  
 Yes, > 6 colours ○ Ja, > 6 Farben  
 No ○ Nein

---

57. How does your child communicate?  
 Wie kommuniziert Ihr Kind?  
 (Please all answers that apply)  
 (Bitte alle Antworten auswählen, die zutreffen)

General sounds ○ Generelle Laute  
 Babbling ○ Gebrabbel  
 Facial expressions ○ Mimik  
 Gestures (e.g. Pointing) ○ Gesten (z.B. Zeigen)  
 Sign Language or Makaton ○ Zeichensprache oder Makaton  
 Single words ○ Einzelne Wörter  
 Pointing ○ Zeigen  
 Words in sentences ○ Wörter in Sätzen  
 Communication system or Assistive Technology (e.g. Picture Exchange Communication System/PECS, Eye pointer systems, Picture charts, Voice output communication, Eye gaze) ○ Kommunikationssystem oder unterstützende Technologie (z. B. Bild-austausch-Kommunikationssystem/ PECS, Augentracker, Bildtafeln, Sprachausgabe-Kommunikation, Augenaufschlag)

---

58. Have their been any issues with your child's hearing? Hat Ihr Kind irgendwelche Einschränkungen beim Hören?

Yes ○ Ja  
 No ○ Nein  
 Not sure ○ Weiß nicht

---

59. If you have selected "could do this previously, but cannot currently" in any of the above questions, what age did this become apparent?

Select... years Jahre  
 Not sure  
 Other

○ Weiß nicht  
 ○ Andere

Wenn Sie in einer der oben genannten Fragen „Konnte dies früher, aber derzeit nicht“ ausgewählt haben, in welchem Alter hat sich dies bemerkbar gemacht?

---

60. If you have selected "could do this previously, but cannot currently" in any of the above questions, can you think of a reason/s or coinciding events as to why this happened?

Wenn Sie in einer der oben genannten Fragen „Konnte dies früher, aber derzeit nicht“ ausgewählt haben, können Sie sich einen Grund oder ein Zusammentreffen von Ereignissen vorstellen, warum dies geschehen ist?

---

61. Is there anything else you would like to tell us about your child's development?

Gibt es irgendetwas anderes, was Sie uns über die Entwicklung Ihres Kindes mitteilen möchten?

Please enter any feedback.  
 Bitte geben Sie Ihr Feedback.  
 (Wenn Sie mit einer bestimmten Frage Probleme hatten, geben Sie bitte die Nummer der Frage bei Ihrem Feedback an)

If you had difficulty with any particular question, please state the number in your feedback.

Thank you for completing Part 2 of the Developmental Milestones module.

Danke, dass Sie den zweiten Teil des Moduls „Developmental Milestones“ abgeschlossen

Submit

Einreichen

25. Klicken Sie nun auf das Modul „M4P2 – Neurological History“ (deutsch: Neurologische Vorgeschichte) und füllen Sie dieses aus.

**PURA - Participants - Module 4: Neurology**

**Neurology Questions**

**Neurologie-Fragen**

- Ja. Bitte vervollständigen Sie das Epilepsie- und Krampfanfall-Modul  
○ Nein  
○ Weiß nicht
1. Has your child had a seizure  
**Hatte Ihr Kind einen Krampfanfall?**
- Yes. Please complete the Epilepsy and Seizure module  
 No  
 Not sure
- 
2. Has your child had any problems with abnormal movements or movement disorders?  
**Hatte Ihr Kind irgendwelche Probleme mit abnormalen Bewegungen oder Bewegungsstörungen?**
- Yes      ○ Ja  
 No        ○ Nein  
 Not sure    ○ Weiß nicht
- 
3. Has your child shown any repetitive hand movements?  
**Hat Ihr Kind irgendwelche repetitiven Handbewegungen gezeigt? Bspw. Ringen oder wiederholtes Zappeln.**  
*(Such as wringing or repeated fidgeting)*
- Yes      ○ Ja  
 No        ○ Nein  
 Not sure    ○ Weiß nicht
- 
4. Has your child shown any abnormal eye blinking?  
**Hat Ihr Kind abnormales Augenblinzeln gezeigt?**
- Yes      ○ Ja  
 No        ○ Nein  
 Not sure    ○ Weiß nicht
- 
5. Has your child ever shown shakes or tremors in their arms or legs?  
**Hat Ihr Kind jemals Zittern oder Beben in seinen Armen oder Beinen gezeigt?**
- Yes      ○ Ja  
 No        ○ Nein  
 Not sure    ○ Weiß nicht
- 
6. Does your child sweat?  
**Schwitzt Ihr Kind?**
- Yes, increased amount    ○ Ja, erhöhte Menge  
 Yes, normal amount        ○ Ja, normale Menge  
 No                                ○ Nein  
 Not sure                        ○ Weiß nicht
- 
7. Does/Did your child have problems with temperature regulation?  
**Hat Ihr Kind Probleme damit seine Temperatur zu regulieren?**
- Yes, high temperature/hyperthermia    ○ Ja, hohe Temperaturen/Hyperthermie  
 Yes, low temperature/hypothermia        ○ Ja, niedrige Temperaturen/Hypothermie  
 Previous problem with high temperature/hyperthermia, but now normal    ○ Früher Probleme mit hohen Temperaturen/Hyperthermie, aber nun normal  
 Previous problem with low temperature/hypothermia, but now normal    ○ Vorherige Probleme mit niedrigen Temperaturen/Hypothermie, aber nun normal  
 Other                                ○ Andere  
 No                                      ○ Nein  
 Not sure                            ○ Weiß nicht
- 
8. Does your child have poor circulation, such as cold hands or cold feet?  
**Hat Ihr Kind eine schlechte Durchblutung, z.B. kalte Hände/Füße?**
- Yes      ○ Ja  
 No        ○ Nein  
 Not sure    ○ Weiß nicht
- 
9. Is your child excessively sleepy / hypersomnolent?  
**Ist Ihr Kind übermäßig schläfrig/hypersomnolent?**
- Yes      ○ Ja  
 No        ○ Nein  
 Not sure    ○ Weiß nicht
- 
10. Does your child have low or floppy muscle tone (hypotonia)?  
**Hat Ihr Kind einen niedrigen oder schlaffen Muskeltonus (Hypotonie)?**  
*Please select all appropriate answers*
- Yes, in arms                      ○ Ja, in Armen  
 Yes, in legs                        ○ Ja, in Beinen  
 Yes, in main/trunk body        ○ Ja, im Grundkörper/Rumpf  
 No                                      ○ Nein  
 Not sure                            ○ Weiß nicht
- 
11. Does your child have high or stiff muscle tone (hypertonia)?  
**Hat Ihr Kind einen starken oder steifen Muskeltonus (Hypertonie)?**
- Yes, in arms                      ○ Ja, in Armen  
 Yes, in legs                        ○ Ja, in Beinen  
 Yes, in main/trunk body        ○ Ja, im Grundkörper/Rumpf  
 No                                      ○ Nein  
 Not sure                            ○ Weiß nicht
- 
12. Does your child have weakness in the muscles in their legs?  
**Zeigt Ihr Kind Schwäche in der Beinmuskulatur?**
- Yes      ○ Ja  
 No        ○ Nein  
 Not sure    ○ Weiß nicht

13. Does your child have weakness in the muscles in their arms? **Hat Ihr Kind eine Muskelschwäche in den Armen?**
- Yes  Ja  
 No  Nein  
 Not sure  Weiß nicht
- 
14. Does your child respond to pain? **Reagiert Ihr Kind auf Schmerzen?**
- Yes  Ja  
 No  Nein  
 Not sure  Weiß nicht  
 Other  Andere
- 
15. How would you describe examination of the feet
- Please select all appropriate answers**  
**Wie würden Sie die Begutachtung der Füße beschreiben?**  
**(Bitte alle Antworten auswählen, die zutreffen)**
- Mostly cold  Meist kalt  
 Mostly warm  Meist warm  
 Appropriate in temperature  Normale Temperatur  
 Normal colour  Normale Farbe  
 Discoloured  Verfärbt  
 Poor sensation  Geringes Gefühl  
 Abnormal nails  Abnorme Nägel  
 Wasting of the muscles / poor muscle bulk  Muskelschwund/ wenig Muskelmasse  
 Reduced movement  Eingeschränkte Bewegung  
 Flat in appearance  Flaches Aussehen  
 Clawed in appearance  Krallenförmiges Aussehen  
 Other  Anderes  
 Not sure  Weiß nicht
- 
16. Does your child respond to smell? **Reagiert Ihr Kind auf Gerüche?**  
**For example do you think they are aware of strong odours**
- Yes  Ja  
 No  Nein  
 Not sure  Weiß nicht  
 Other  Andere
- Glauben Sie zum Beispiel, dass sie starke Gerüche wahrnehmen**
- 
17. Does your child blink when exposed to bright light? **Blinzelt Ihr Kind, wenn es hellem Licht ausgesetzt ist?**
- Yes  Ja  
 No  Nein  
 Not sure  Weiß nicht  
 Other  Andere
- 
18. Does your child show varied facial expressions? **Zeigt Ihr Kind unterschiedliche Gesichtsausdrücke?**  
**(Such as frown, smile, raise eyebrows)**
- Yes  Ja  
 No  Nein  
 Not sure  Weiß nicht  
 Other  Andere
- (wie Stirnrunzeln, Lächeln, Augenbrauen hochziehen)**
- 
19. Does your child have symmetrical facial movements? **Zeigt Ihr Kind symmetrische Gesichtsbewegungen?**
- Yes  Ja  
 No  Nein  
 Not sure  Weiß nicht  
 Other  Andere
- 
20. Has your child gagged on food or objects placed in their mouth? **Hat Ihr Kind beim Essen oder durch Gegenstände im Mund einen Würgereiz gehabt?**
- Yes  Ja  
 No  Nein  
 Not sure  Weiß nicht  
 Other  Andere
- 
21. Can your child turn their head from side to side? **Kann Ihr Kind seinen Kopf von einer Seite zur anderen drehen?**
- Yes  Ja  
 No  Nein  
 Not sure  Weiß nicht
- 
22. Is your child able to poke their tongue out? **Kann Ihr Kind die Zunge herausstrecken?**
- Yes  Ja  
 No  Nein  
 Not sure  Weiß nicht
- 
23. Does your child have a safe swallow? **Kann Ihr Kind sicher schlucken?**
- Yes  Ja  
 No  Nein  
 Not sure  Weiß nicht  
 Other  Andere
- 
24. Has your child had a MRI or CT scan of their brain? **Wurde bei Ihrem Kind eine MRT- oder CT-Untersuchung des Gehirns durchgeführt?**
- Yes  Ja  
 No  Nein  
 Not sure  Weiß nicht
- 
25. Has your child ever had an Electroencephalogram/EEG? **Wurde bei Ihrem Kind schon einmal ein Elektroenzephalogramm (EEG) durchgeführt?**
- Yes  Ja  
 No  Nein  
 Not sure  Weiß nicht
- This is a test that looks at the electric activity in the brain**  
**Das ist ein Test, der die elektrische Aktivität des Gehirns untersucht**



26. Has your child ever had an Electromyography/EMG?

Wurde bei Ihrem Kind jemals eine Elektromyographie/EMG durchgeführt?

- Yes  Ja  
 No  Nein  
 Not sure  Weiß nicht

Please enter any additional information regarding your child's neurological history.

Bitte geben Sie alle zusätzlichen Informationen zur neurologischen Vorgeschichte Ihres Kindes an.

Please enter any feedback.

Bitte geben Sie Ihr Feedback.

If you had difficulty with any particular question, please state the number in your feedback.

(Wenn Sie mit einer bestimmten Frage Probleme hatten, geben Sie bitte die Nummer der Frage bei Ihrem Feedback an)

Submit

Einreichen

26. Klicken Sie nun auf das Modul „M5P2 – Seizures and Epilepsy“ (deutsch: Anfälle und Epilepsie) und füllen Sie dieses aus.

### PURA - Participants - Module 5: Epilepsy and Seizures

Has your child shown any Epilepsy or Seizure activity

Hatte Ihr Kind Anzeichen von Epilepsie oder Krampfanfällen gezeigt?

- Yes  Ja  
 No  Nein  
 Not sure  Weiß nicht

Submit

Einreichen

27. Klicken Sie nun auf das Modul „M6P2 – Growth“ (deutsch: Wachstum) und füllen Sie dieses aus.

**PURA - Participants - Module 6: Growth**

**Growth questions Fragen zum Wachstum**

What is the mother's height   cm  
Wie groß ist die Mutter?  Not sure

---

What is the father's height   cm  
Wie groß ist der Vater?  Not sure

---

Was your child born prematurely  Yes  Ja  weeks Wochen  
Wurde Ihr Kind zu früh geboren?  No  Nein  
 Not sure  Weiß nicht

Please enter the growth measurements taken before entry into the study.  
Select the age in years and months that measurements were taken in the left side column and enter the measurements in the right side column.

Bitte tragen Sie die Messungen zum Wachstum ein,  
welche gemessen wurden bevor Sie an der Studie teilnahmen.

Wählen Sie das Alter in Jahren und Monaten, in dem die Messungen erfolgt sind auf den Menüpunkten auf  
der linken Seite und die Messergebnisse auf der rechten Seite.

<u>Alter, in dem die Messung stattfand</u> <u>Age measurement was taken</u>	<u>Messungen</u> <u>Measurement</u>
<input type="text" value="Select..."/> Jahre years	Head circumference <input type="text"/> cm <b>Kopfumfang</b>
<input type="text" value="Select..."/> Monate months	Weight <input type="text"/> kg <b>Gewicht</b>
	Length/height <input type="text"/> cm <b>Länge/Größe</b>

Insert additional measurements

Submit

Einreichen

28. Klicken Sie nun auf das Modul „M7P2 – Endocrine“ (deutsch: Endokrin) und füllen Sie dieses aus.

**PURA - Participants - Module 7: Endocrine**

**Bone health Knochengesundheit**

1. Has your child had any problems with their thyroid function **Hatte Ihr Kind Probleme mit seiner Schilddrüsenfunktion?**

<input type="radio"/> Yes. Hyperthyroidism	<input type="radio"/> Ja, Hyperthyreose	
<input type="radio"/> Yes. Hypothyroidism	<input type="radio"/> Ja, Hypothyreose	
<input type="radio"/> No	<input type="radio"/> Nein	
<input type="radio"/> Not sure	<input type="radio"/> Weiß nicht	

---

2. Has your child had any problems with their pituitary function **Hatte Ihr Kind Probleme mit seiner Hypophysenfunktion?**

<input type="radio"/> Yes	<input type="radio"/> Ja	
<input type="radio"/> No	<input type="radio"/> Nein	
<input type="radio"/> Not sure	<input type="radio"/> Weiß nicht	

---

3. Have you ever been told your child has any problems with their stress response **Wurde Ihnen jemals gesagt, dass Ihr Kind Probleme mit seiner Stressreaktion hat? (dies ist allgemein ein Problem mit Cortisol)**  
*This is generally a problem with cortisol*

<input type="radio"/> Yes	<input type="radio"/> Ja	
<input type="radio"/> No	<input type="radio"/> Nein	
<input type="radio"/> Not sure	<input type="radio"/> Weiß nicht	

---

4. Has your child got scoliosis **Hat Ihr Kind eine Skoliose?**

<input type="radio"/> Yes	<input type="radio"/> Ja	
<input type="radio"/> No	<input type="radio"/> Nein	
<input type="radio"/> Not sure	<input type="radio"/> Weiß nicht	

---

5. Has your child had any hip dysplasia or other hip problems **Hatte Ihr Kind eine Hüftdysplasie oder andere Hüftprobleme?**

<input type="radio"/> Yes	<input type="radio"/> Ja	
<input type="radio"/> No	<input type="radio"/> Nein	
<input type="radio"/> Not sure	<input type="radio"/> Weiß nicht	

---

6. Has your child had any problems with their teeth **Hatte Ihr Kind Probleme mit seinen Zähnen?**

<input type="radio"/> Yes	<input type="radio"/> Ja	
<input type="radio"/> No	<input type="radio"/> Nein	
<input type="radio"/> Not sure	<input type="radio"/> Weiß nicht	

---

7. Has your child ever broken / fractured a bone **Hatte Ihr Kind schon einmal einen Knochen gebrochen?**

<input type="radio"/> Yes	<input type="radio"/> Ja	
<input type="radio"/> No	<input type="radio"/> Nein	
<input type="radio"/> Not sure	<input type="radio"/> Weiß nicht	

---

8. Have you been told that your child has low bone density / thin bones / brittle bones / osteoporosis / osteopenia **Wurde Ihnen gesagt, dass Ihr Kind eine geringe Knochendichte / dünne Knochen / brüchige Knochen / Osteoporose / Osteopenie hatte?**

<input type="radio"/> Yes	<input type="radio"/> Ja	
<input type="radio"/> No	<input type="radio"/> Nein	
<input type="radio"/> Not sure	<input type="radio"/> Weiß nicht	

---

9. Has your child ever had a DEXA (dual energy X-ray Absorptiometry) or bone mineral density scan **Wurde bei Ihrem Kind je eine DEXA-Untersuchung (Dual Energy X-ray Absorptiometrie) oder Untersuchung der Knochenmineraldichte durchgeführt? (Falls ja, bitte Infos vom Bericht bereitstellen)**  
*If yes, please include any information from the report*

<input type="radio"/> Yes	<input type="radio"/> Ja	
<input type="radio"/> No	<input type="radio"/> Nein	
<input type="radio"/> Not sure	<input type="radio"/> Weiß nicht	

---

10. Does your child have low Vitamin D levels **Hat Ihr Kind einen niedrigen Vitamin D-Spiegel?**

<input type="radio"/> Yes	<input type="radio"/> Ja	
<input type="radio"/> No	<input type="radio"/> Nein	
<input type="radio"/> Not sure	<input type="radio"/> Weiß nicht	

11. Does your child have low calcium levels in their blood **Hat Ihr Kind einen niedrigen Kalziumspiegel?**  Yes  Ja  No  Nein  Not sure  Weiß nicht

12. Does your child take any supplements **Nimmt Ihr Kind irgendwelche Nahrungsergänzungsmittel?**  Yes  Ja  No  Nein  Not sure  Weiß nicht

13. Does your child have any renal stones **Hat Ihr Kind Nierensteine?**  Yes  Ja  No  Nein  Not sure  Weiß nicht

14. Has your child had any other bone problems **Hatte Ihr Kind andere Knochenprobleme?**  Yes  Ja  No  Nein  Not sure  Weiß nicht

Puberty **Pubertät** Bitte nur beantworten, wenn Sie die normale Betreuungsperson sind und Sie den Pubertätsstatus aufgrund Ihrer täglichen Betreuungstätigkeit kennen.  
Please only answer questions if you are the normal carer for your child and you would know their pubertal status due to their day to day care needs

15. Please answer "Yes" if your child is over 8 years old or has entered puberty  Yes  Ja  No  Nein Bitte mit „Ja“ antworten wenn Ihr Kind über 8 Jahre alt ist oder in die Pubertät gekommen ist.

34. Please enter any other information

35. Please enter any other feedback

If you had difficulty with any particular question, please state the number in your feedback

Submit

Einreichen

Beim Abschluss eines Moduls oder wenn Sie die Eingabe unterbrechen wollen, achten Sie bitte darauf, auf „Submit“ zu klicken, damit Ihre Eingaben auch gespeichert werden.

Auf den folgenden Seiten erhalten Sie noch einige weitere Hinweise, die für Sie relevant sein könnten.

### Verlassen eines Formulars ohne Speichern von Änderungen

1. Wenn Sie das Formular schließen möchten, ohne Daten zu speichern, klicken Sie stattdessen auf 'Close Form'.

The screenshot shows a web browser window with the URL `acc.tenalea.net/CIRUA/DM/DEHome3.aspx`. The user is logged in as 'Alea DM - cirua PURA on Acc.'. The page displays the 'Forms participant david.hunt' interface. On the left, there is a tree view of modules, with 'M1P2 - Genetics and Family History' selected. The main content area shows the 'M1P2 - Genetics and Family History' form, which is currently in 'Submitted' status. A red circle highlights the 'Close Form' button in the top right corner of the form area.

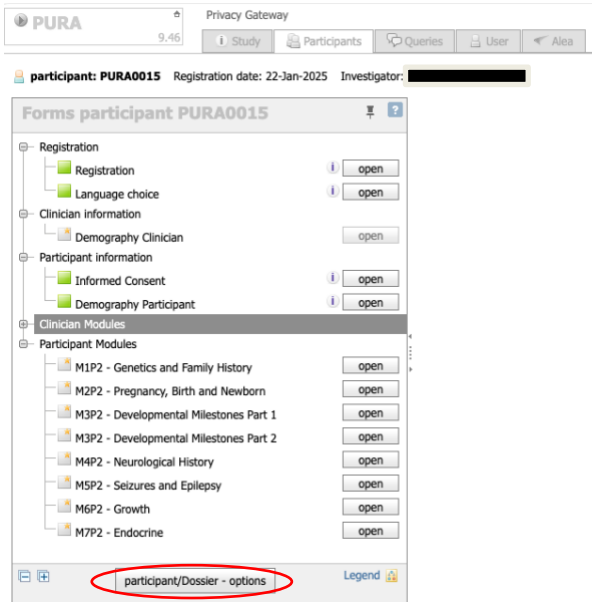
2. In dem Popup-Fenster, das davor warnt, dass beim Schließen des Formulars ungespeicherte Daten verloren gehen können, klicken Sie nur dann auf 'OK', wenn Sie sicher sind, dass Sie das Formular verlassen möchten, ohne Daten zu speichern. Andernfalls klicken Sie auf 'Cancel' (deutsch: Abbrechen), um zum Formular zurückzukehren.

The screenshot shows the same web browser window as above, but with a confirmation dialog box open. The dialog box contains the text: 'acc.tenalea.net says This form may contain unsaved data. Continue closing anyway?'. Below the text are two buttons: 'OK' and 'Cancel'. The 'OK' button is highlighted with a red circle. The background form is partially visible and dimmed.

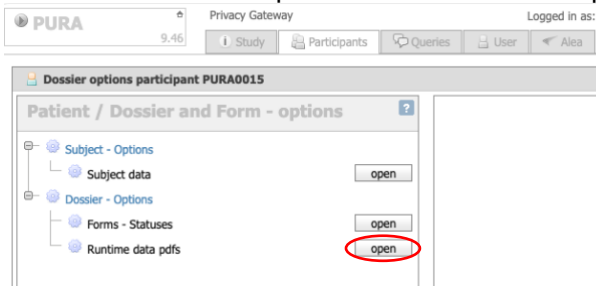
## Hochladen/Bereitstellen von Dokumenten

Hier können Sie alle relevanten Dokumente, wie beispielsweise die genetische Diagnose, Arztbriefe, Befunde und weitere medizinische Dokumentationen hochladen. Hierfür befolgen Sie folgende Schritte:

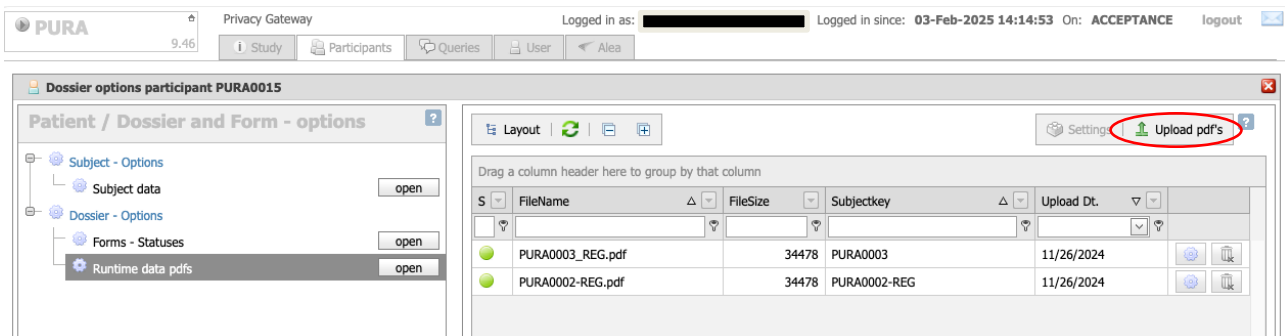
1. Gehen Sie auf dem Bildschirm des Patiententeilnehmers auf "participant/Dossier - options" (deutsch: "Teilnehmer/Dateien - Optionen"; Schaltfläche unten links auf dem Bildschirm)



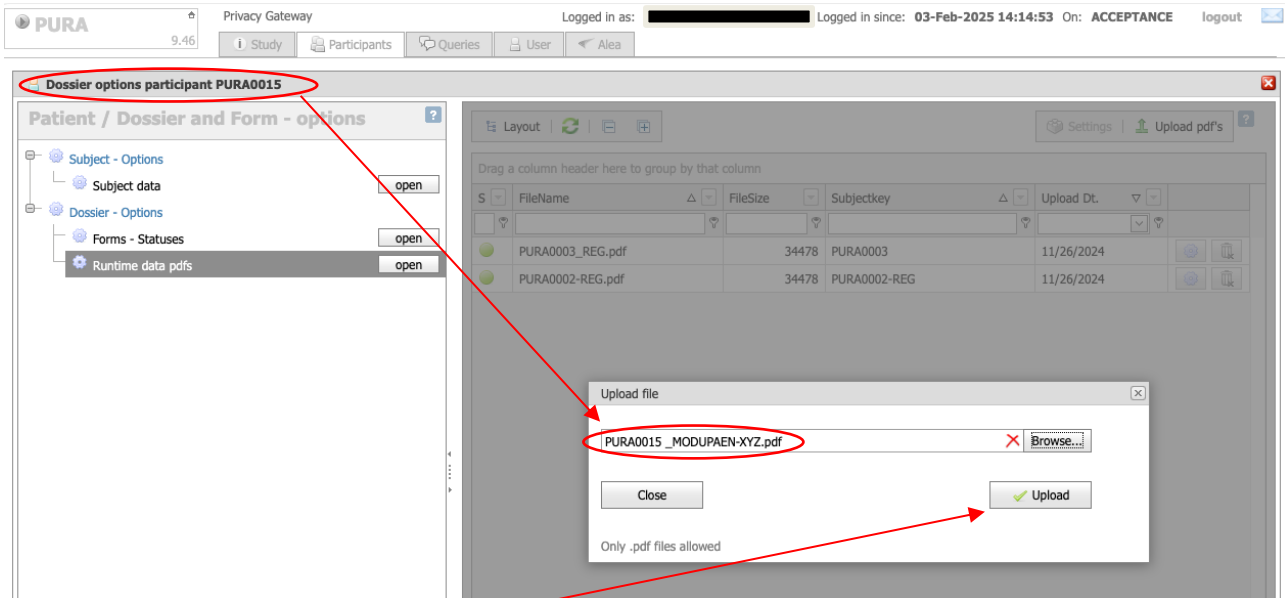
2. Klicken Sie auf 'open' unter 'Runtime data pdfs'.



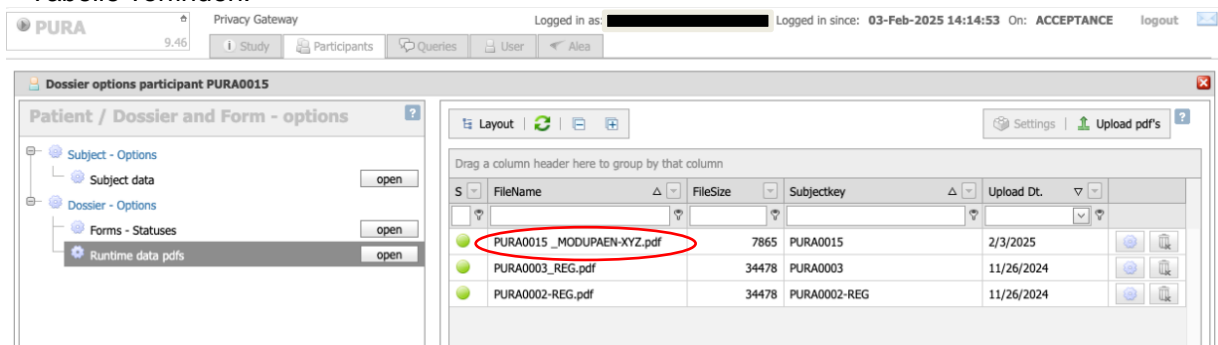
3. Wählen Sie oben rechts auf der Seite 'Upload pdf's' (deutsch: "PDFs hochladen").



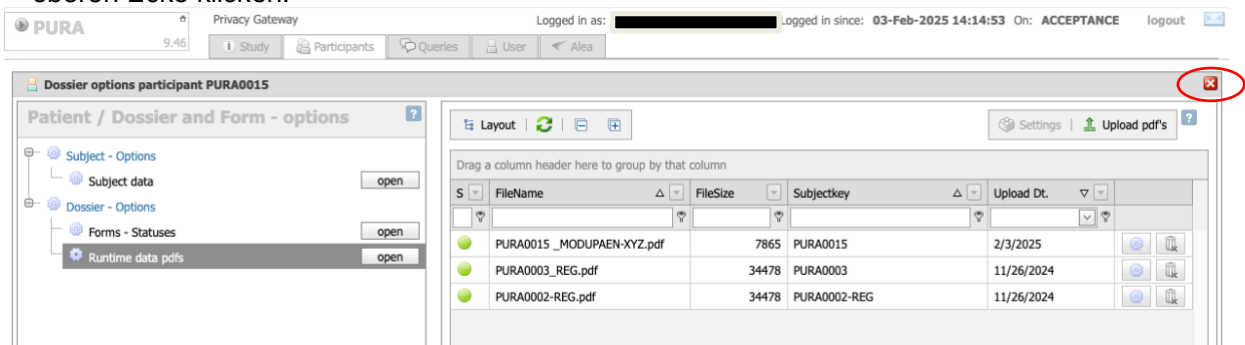
- Der PDF-Name muss das Format "Subject ID\_ Event ID-XYZ" haben. Wenn Ihre Subject ID z.B. PURA0015 lautet, muss Ihr Dateiname mit "PURA0015 \_MODUPAEN" beginnen. "MODUPAEN" steht für Participant Modules Events (deutsch Teilnehmermodul-Ereignis). Diese Nomenklatur des Dateinamens ist wichtig, damit die PDF-Datei an das Teilnehmermodul Ihres Eintrages (i.e. PURA0015) angehängt werden kann. XYZ steht stellvertretend für Ihre Kurzbeschreibung der Datei. Wir schlagen vor, für XYZ die [Art des Befundes](#) (z.B. EEG) gefolgt vom Datum ([Jahr/Monat/Tag](#)) einzusetzen. Im Beispielfall wäre dies: PURA0015 \_MODUPAEN-EEG\_20151231



- Anschließend auf "Upload" (deutsch: 'Hochladen') klicken. Sie sollten jetzt Ihre Datei in der Tabelle vorfinden.

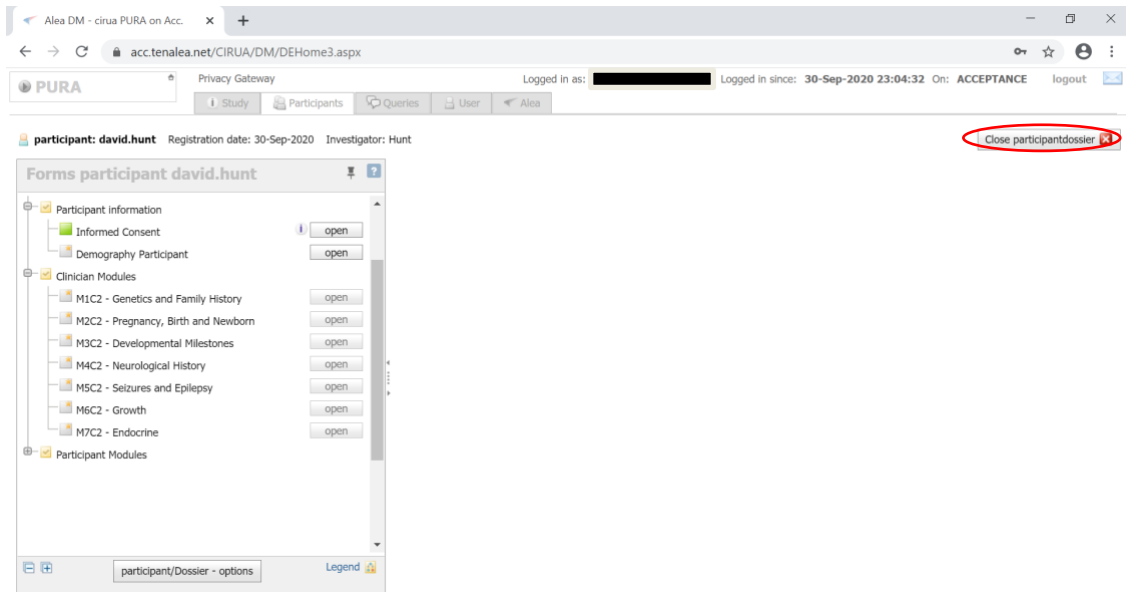


- Wiederholen Sie den Vorgang bis Sie alle Dateien hochgeladen haben. Anschließend können Sie das Fenster zum Dateihochladen verlassen, indem Sie auf das kleine rote Kästchen in der rechten oberen Ecke klicken.

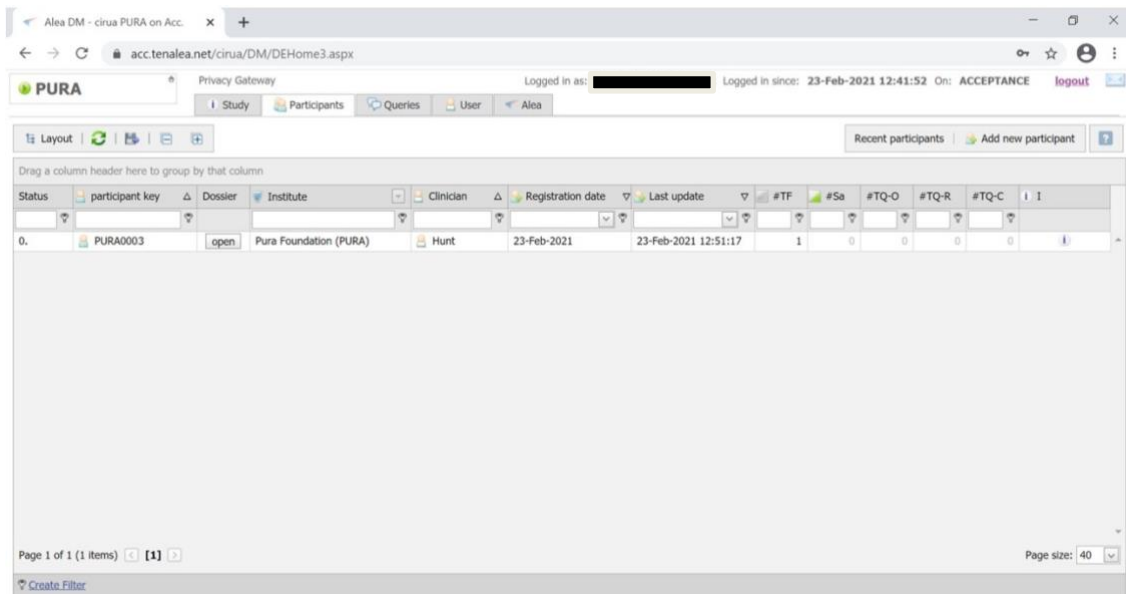


## Zurück zur Teilnehmerliste

1. Klicken Sie auf die Schaltfläche 'Close participantdossier' (deutsch: Teilnehmerdossier schließen), um zur Teilnehmerliste zurückzukehren.



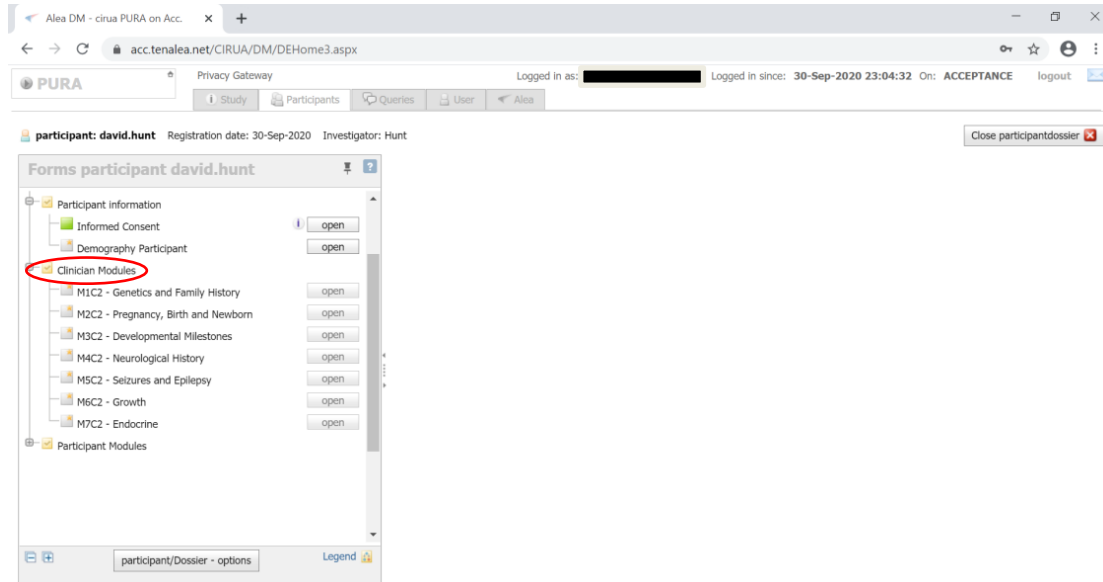
2. Es wird der folgende Bildschirm angezeigt:





## Module für Kliniker

- Beachten Sie, dass die Kliniker-Module (englisch: Clinician Module) nicht von Eltern erstellt oder bearbeitet werden können. Sobald diese jedoch vom Arzt Ihres Kindes ausgefüllt wurden, sind sie für Sie in schreibgeschützter Form sichtbar.



## Abmelden

- Klicken Sie auf 'logout' (deutsch: Abmelden), um die Patientenregistrierung zu verlassen.

