Estimados compañeros:

Es un placer para nosotros invitarles a participar en el Registro Nacional de Pacientes con Displasias Esqueléticas de Afectación Leve.

El objetivo de este registro es recopilar y analizar información clínica, genética y de respuesta al tratamiento en pacientes con variantes en el gen SHOX y sus regiones reguladoras, variantes en NPR2 y variantes en FGFR3 (hipocondroplasia). Mediante el esfuerzo conjunto de diferentes centros, esperamos mejorar la caracterización fenotípica, la evolución natural y la respuesta a la hormona de crecimiento u otras terapias en estos pacientes, contribuyendo así a optimizar la toma de decisiones terapéuticas.

Para ello, solicitamos su colaboración incluyendo a los pacientes que cumplan criterios diagnósticos y facilitando el seguimiento clínico dentro del registro.

Para participar, es necesario escribir un correo electrónico a una de las investigadoras: Ana Coral Barreda (anacoralbb@gmail.com), Silvia Ibarra (silvia.ibarra@salud.madrid.org) o Lucía Sentchordi (lucia.sentchordi@salud.madrid.org) indicando en el asunto del mensaje “ACCESO REDCAP”, con el objetivo de solicitar las claves de acceso a la cuenta de RedCap de la SEEP. Si ya tienen claves de acceso, se les concederá el acceso a la base de datos de este estudio con las mismas claves que ya tienen asignadas. Una vez concedido el acceso, podrán entrar de forma sencilla a través del enlace que figura en la página web de la SEEP.

El registro consta de 3 formularios para introducir los datos de sus pacientes:

1) Formulario "Datos basales": destinado a recoger la información inicial del paciente (datos demográficos, antecedentes personales y familiares y hallazgos genéticos).

2) Formulario "Visitas" (repetible): en este formulario podrán generar tantas visitas como consideren necesarias para documentar la evolución del paciente. Especialmente les pedimos que, en la medida de lo posible, se incluyan:

- Las visitas de los dos primeros años de seguimiento.
- En caso de haber recibido el paciente tratamiento con hormona de crecimiento u otras terapias alternativas:
    - La visita previa al inicio de la terapia.
    - Las visitas de los dos años posteriores al inicio del tratamiento.
- La visita final disponible.

3) Formulario "Tratamiento": destinado a recoger únicamente el tipo de tratamiento recibido y las fechas de inicio y finalización de mismo.

Hay algunos campos obligatorios, aunque la mayoría no lo son y podrán dejarse en blanco.

Las pruebas complementarias que contengan imágenes se podrán adjuntar en formato jpeg, pdf o ppt.

Para cualquier duda o cuestión, pueden contactar con cualquiera de las investigadoras a través de las direcciones de correo electrónico indicadas previamente.

Agradecemos de antemano su participación y compromiso.