

REaDY - DMD/BMD - new

Enrollment

- ❖ Contacts (1619)
 - *Address (39483) (text)
 - Phone (6608) (text)
 - Email (6610) (text)
- ❖ Informed consent (16229)
 - *INFORMED CONSENT WAS SIGNED (39332) (ano/ne)
- ❖ Status Code (1622)
 - *Status Code (6617) (výběr)
 - Clinically symptomatic patient (1)
 - Clinically still asymptomatic patient (2)
 - Female carrier (3)
- ❖ Clinical data (1624)
 - *Date of examination (9539) (datum)
 - *Age of onset of clinical symptoms (years) (6623) (číslo) *default*
 - *Still ambulant (6624) (výběr)
 - ambulant (1)
 - non-ambulant (2)
 - *Non ambulant since age (years) (6625) (číslo)
- ❖ CLINICAL PRESENTATION WHEN LAST SEEN
 - *Gowers' sign (6626) (výběr)
 - POSITIVE (0)
 - NEGATIVE (10)
 - *Calf pseudohypertrophy (6627) (výběr)
 - YES (0)
 - NO (5)
 - *Contractures (6628) (výběr)
 - SEVERE (0)
 - MILD (5)
 - NO (10)
 - *Scoliosis (6629) (výběr)
 - YES (0)
 - NO (5)
 - *Scoliosis surgery (16000) (výběr)
 - YES (0)
 - NO (5)
 - *Cardiomyopathy (6630) (výběr)
 - YES (0)
 - NO (10)
 - *LVEF (%) (16001) (desetinné číslo - přesnost: 0) *min:5 max:90*
 - *Cardiac medication (16002) (výběr)
 - YES (0)
 - NO (10)
 - Last FVC (%) (32047) (číslo) *min:5 max:150*
 - Last FVC date (32048) (datum)
 - *Respiratory insufficiency (6631) (výběr)

- SEVERE (VENTILATION SUPPORT) (0)
 - MILD OR OCCASIONAL (10)
 - NO (20)
- *Currently able to sit independently without support (32046) (ano/ne)
- *Motor functions (6632) (výběr)
 - WHEEL CHAIR BOUND (0)
 - ABLE TO STAND AND WALK SEVERAL MTS WITH SUPPORT + SHOULDER GIRDLE WASTING / WEAKNESS (5)
 - ABLE TO WALK < 100M WITHOUT SUPPORT (10)
 - ABLE TO WALK > 100M WITHOUT SUPPORT (20)
 - ABLE TO WALK > 1 KM WITHOUT SUPPORT (30)
 - NORMAL WALKING / RUNNING (40)
- *Wheelchair use (if over 3 years of age) (16003) (výběr)
 - PERMANENT (1)
 - INTERMITTENT (2)
- History of malignant hyperthermia (6633) (ano/ne)
- Specification (6634) (text)
- *SCORE (6789) (číslo) *výpočet*
- ❖ Biochemistry (1625)
 - *Date (9540) (datum)
- ❖ SERUM LEVELS OF MUSCLE ENZYMES
 - Units (μKAT/l, U/l) (39484) (výběr)
 - μKAT/L (10)
 - U/l (20)
 - *CK (6635) (desetinné číslo - přesnost: 2)
 - LD (6636) (desetinné číslo - přesnost: 2)
 - ALT (6637) (desetinné číslo - přesnost: 2)
 - AST (6638) (desetinné číslo - přesnost: 2)
 - Myoglobin [ug/l] (30862) (desetinné číslo - přesnost: 2) *abs. min:0*
- ❖ Steroids (4955)
 - *Current steroid therapy (16004) (výběr)
 - YES, CURRENTLY (1)
 - NO, BUT PREVIOUSLY (2)
 - NEVER (3)
 - UNKNOWN (4)
- ❖ Electromyography (1626)
 - Myopathic Pattern (6643) (výběr)
 - NONE (0)
 - MILD (1)
 - SEVERE (2)
- ❖ Muscle biopsy (1627)
 - *Dystrophic changes (6647) (výběr)
 - NONE (0)
 - MILD (1)
 - SEVERE (2)
- ❖ DYSTROPHIN EXPRESSION CODE
 - DYS 1 (6648) (výběr)
 - ABSENT (0)
 - PARTIALLY PRESERVED (1)
 - NORMAL (2)

- DYS 2 (6649) (výběr)
 - ABSENT (0)
 - PARTIALLY PRESERVED (1)
 - NORMAL (2)
- DYS 3 (6650) (výběr)
 - ABSENT (0)
 - PARTIALLY PRESERVED (1)
 - NORMAL (2)
- WESTERN BLOT (6651) (výběr)
 - ABSENT (0)
 - PARTIALLY PRESERVED (1)
 - NORMAL (2)
- Utrophin upregulation (6652) (ano/ne)
- ❖ Final diagnosis CODE (1632)
 - *Final diagnosis CODE (6694) (výběr)
 - DMD Patient (1)
 - BMD Patient (2)
 - DMD/BMD Verified carrier (3)
 - DMD/BMD Suspect carrier (4)
 - Intermediate Patient (5)
 - Unknown (6)
- ❖ Other registries (16209)
 - Signed up for other Registries (15980) (ano/ne)
 - Specify (15981) (text)
 - Other affected family members (15982) (ano/ne)
 - Please specify (15983) (text)
- ❖ Clinical trials (15178)
 - *Currently included in a clinical trial (37031) (výběr)
 - Yes, currently (10)
 - No, but previously (20)
 - Never (30)
 - Unknown (40)
 - *Please specify the name of the drug (37032) (text)

Follow-up examination

- ❖ Status Code (1622)
 - *Status Code (6617) (výběr)
 - Clinically symptomatic patient (1)
 - Clinically still asymptomatic patient (2)
 - Female carrier (3)
- ❖ Clinical Data (2735)
 - *Date of examination (9539) (datum)
 - *Age of onset of clinical symptoms (years) (6623) (číslo) *default*
 - *Still ambulant (6624) (výběr)
 - ambulant (1)
 - non-ambulant (2)
 - *Non ambulant since age (years) (6625) (číslo)
- ❖ CLINICAL PRESENTATION WHEN LAST SEEN
 - *Gowers' sign (6626) (výběr)

- POSITIVE (0)
 - NEGATIVE (10)
- *Calf pseudohypertrophy (6627) (výběr)
 - YES (0)
 - NO (5)
- *Contractures (6628) (výběr)
 - SEVERE (0)
 - MILD (5)
 - NO (10)
- *Scoliosis (6629) (výběr)
 - YES (0)
 - NO (5)
- *Scoliosis surgery (16000) (výběr)
 - YES (0)
 - NO (5)
- *Cardiomyopathy (6630) (výběr)
 - YES (0)
 - NO (10)
- *LVEF (%) (16001) (desetinné číslo - přesnost: 0) *min:5 max:90*
- *Cardiac medication (16002) (výběr)
 - YES (0)
 - NO (10)
- Last FVC (%) (32047) (číslo) *min:5 max:150*
- Last FVC date (32048) (datum)
- *Respiratory insufficiency (6631) (výběr)
 - SEVERE (VENTILATION SUPPORT) (0)
 - MILD OR OCCASIONAL (10)
 - NO (20)
- *Currently able to sit independently without support (32046) (ano/ne)
- *Motor functions (6632) (výběr)
 - WHEEL CHAIR BOUND (0)
 - ABLE TO STAND AND WALK SEVERAL MTS WITH SUPPORT + SHOULDER GIRDLE WASTING / WEAKNESS (5)
 - ABLE TO WALK < 100M WITHOUT SUPPORT (10)
 - ABLE TO WALK > 100M WITHOUT SUPPORT (20)
 - ABLE TO WALK > 1 KM WITHOUT SUPPORT (30)
 - NORMAL WALKING / RUNNING (40)
- *Wheelchair use (if over 3 years of age) (16003) (výběr)
 - PERMANENT (1)
 - INTERMITTENT (2)
- History of malignant hyperthermia (6633) (ano/ne)
- Specification (6634) (text)
- *SCORE (6789) (číslo) *výpočet*
- ❖ Biochemistry (2736)
 - *Date (9540) (datum)
- ❖ SERUM LEVELS OF MUSCLE ENZYMES
 - Units (μKAT/l, U/l) (39484) (výběr)
 - μKAT/L (10)
 - U/l (20)
 - *CK (6635) (desetinné číslo - přesnost: 2)

- LD (6636) (desetinné číslo - přesnost: 2)
- ALT (6637) (desetinné číslo - přesnost: 2)
- AST (6638) (desetinné číslo - přesnost: 2)
- Myoglobin [ug/l] (30862) (desetinné číslo - přesnost: 2) *abs. min:0*
- ❖ Steroids (4956)
 - *Current steroid therapy (16004) (výběr)
 - YES, CURRENTLY (1)
 - NO, BUT PREVIOUSLY (2)
 - NEVER (3)
 - UNKNOWN (4)

Molecular genetic data

- ❖ Molecular genetic data (1629)
 - *Method (39634) (výběr)
 - MLPA (1)
 - Multiplex PCR (2)
 - RT-PCR (3)
 - DHPLC (4)
 - *Result (39635) (výběr)
 - Deletion of Exons (1)
 - Duplication of exons (2)
 - Point mutation (3)
 - Negative result (4)
 - Specification (39636) (text)
 - *Sequencing of the dystrophin gene (29860) (výběr)
 - YES (1)
 - NO (2)
 - *Deletions of exons (29861) (výběr)
 - 1 (1)
 - 2 (2)
 - 3 (3)
 - 4 (4)
 - 5 (5)
 - 6 (6)
 - 7 (7)
 - 8 (8)
 - 9 (9)
 - 10 (10)
 - 11 (11)
 - 12 (12)
 - 13 (13)
 - 14 (14)
 - 15 (15)
 - 16 (16)
 - 17 (17)
 - 18 (18)
 - 19 (19)
 - 20 (20)
 - 21 (21)

- 22 (22)
- 23 (23)
- 24 (24)
- 25 (25)
- 26 (26)
- 27 (27)
- 28 (28)
- 29 (29)
- 30 (30)
- 31 (31)
- 32 (32)
- 33 (33)
- 34 (34)
- 35 (35)
- 36 (36)
- 37 (37)
- 38 (38)
- 39 (39)
- 40 (40)
- 41 (41)
- 42 (42)
- 43 (43)
- 44 (44)
- 45 (45)
- 46 (46)
- 47 (47)
- 48 (48)
- 49 (49)
- 50 (50)
- 51 (51)
- 52 (52)
- 53 (53)
- 54 (54)
- 55 (55)
- 56 (56)
- 57 (57)
- 58 (58)
- 59 (59)
- 60 (60)
- 61 (61)
- 62 (62)
- 63 (63)
- 64 (64)
- 65 (65)
- 66 (66)
- 67 (67)
- 68 (68)
- 69 (69)
- 70 (70)
- 71 (71)

- 72 (72)
- 73 (73)
- 74 (74)
- 75 (75)
- 76 (76)
- 77 (77)
- 78 (78)
- 79 (79)

➤ *Duplication of exons (29862) (výběr)

- 1 (1)
- 2 (2)
- 3 (3)
- 4 (4)
- 5 (5)
- 6 (6)
- 7 (7)
- 8 (8)
- 9 (9)
- 10 (10)
- 11 (11)
- 12 (12)
- 13 (13)
- 14 (14)
- 15 (15)
- 16 (16)
- 17 (17)
- 18 (18)
- 19 (19)
- 20 (20)
- 21 (21)
- 22 (22)
- 23 (23)
- 24 (24)
- 25 (25)
- 26 (26)
- 27 (27)
- 28 (28)
- 29 (29)
- 30 (30)
- 31 (31)
- 32 (32)
- 33 (33)
- 34 (34)
- 35 (35)
- 36 (36)
- 37 (37)
- 38 (38)
- 39 (39)
- 40 (40)
- 41 (41)

- 42 (42)
- 43 (43)
- 44 (44)
- 45 (45)
- 46 (46)
- 47 (47)
- 48 (48)
- 49 (49)
- 50 (50)
- 51 (51)
- 52 (52)
- 53 (53)
- 54 (54)
- 55 (55)
- 56 (56)
- 57 (57)
- 58 (58)
- 59 (59)
- 60 (60)
- 61 (61)
- 62 (62)
- 63 (63)
- 64 (64)
- 65 (65)
- 66 (66)
- 67 (67)
- 68 (68)
- 69 (69)
- 70 (70)
- 71 (71)
- 72 (72)
- 73 (73)
- 74 (74)
- 75 (75)
- 76 (76)
- 77 (77)
- 78 (78)
- 79 (79)

➤ *Point mutations (29863) (výběr)

- 1 (1)
- 2 (2)
- 3 (3)
- 4 (4)
- 5 (5)
- 6 (6)
- 7 (7)
- 8 (8)
- 9 (9)
- 10 (10)
- 11 (11)

- 12 (12)
- 13 (13)
- 14 (14)
- 15 (15)
- 16 (16)
- 17 (17)
- 18 (18)
- 19 (19)
- 20 (20)
- 21 (21)
- 22 (22)
- 23 (23)
- 24 (24)
- 25 (25)
- 26 (26)
- 27 (27)
- 28 (28)
- 29 (29)
- 30 (30)
- 31 (31)
- 32 (32)
- 33 (33)
- 34 (34)
- 35 (35)
- 36 (36)
- 37 (37)
- 38 (38)
- 39 (39)
- 40 (40)
- 41 (41)
- 42 (42)
- 43 (43)
- 44 (44)
- 45 (45)
- 46 (46)
- 47 (47)
- 48 (48)
- 49 (49)
- 50 (50)
- 51 (51)
- 52 (52)
- 53 (53)
- 54 (54)
- 55 (55)
- 56 (56)
- 57 (57)
- 58 (58)
- 59 (59)
- 60 (60)
- 61 (61)

- 62 (62)
- 63 (63)
- 64 (64)
- 65 (65)
- 66 (66)
- 67 (67)
- 68 (68)
- 69 (69)
- 70 (70)
- 71 (71)
- 72 (72)
- 73 (73)
- 74 (74)
- 75 (75)
- 76 (76)
- 77 (77)
- 78 (78)
- 79 (79)
- FISH (6660) (ano/ne)
- Carrier status (6661) (výběr)
 - Verified (1)
 - Excluded (2)
 - Inconclusive (3)
- SEGREGATION ANALYSIS (6662) (ano/ne)
- Carrier status (6663) (výběr)
 - Verified (1)
 - Excluded (2)
 - Inconclusive (3)
- ❖ Molecular genetic data - exons deletions (16219)
 - 1 (39491) (checkbox)
 - 2 (39492) (checkbox)
 - 3 (39493) (checkbox)
 - 4 (39494) (checkbox)
 - 5 (39495) (checkbox)
 - 6 (39496) (checkbox)
 - 7 (39497) (checkbox)
 - 8 (39498) (checkbox)
 - 9 (39499) (checkbox)
 - 10 (39500) (checkbox)
 - 11 (39501) (checkbox)
 - 12 (39502) (checkbox)
 - 13 (39503) (checkbox)
 - 14 (39504) (checkbox)
 - 15 (39505) (checkbox)
 - 16 (39506) (checkbox)
 - 17 (39507) (checkbox)
 - 18 (39508) (checkbox)
 - 19 (39509) (checkbox)
 - 20 (39510) (checkbox)
 - 21 (39511) (checkbox)

- 22 (39512) (checkbox)
- 23 (39513) (checkbox)
- 24 (39514) (checkbox)
- 25 (39515) (checkbox)
- 26 (39516) (checkbox)
- 27 (39517) (checkbox)
- 28 (39518) (checkbox)
- 29 (39519) (checkbox)
- 30 (39520) (checkbox)
- 31 (39521) (checkbox)
- 32 (39522) (checkbox)
- 33 (39523) (checkbox)
- 34 (39524) (checkbox)
- 35 (39525) (checkbox)
- 36 (39526) (checkbox)
- 37 (39527) (checkbox)
- 38 (39528) (checkbox)
- 39 (39529) (checkbox)
- 40 (39530) (checkbox)
- 41 (39531) (checkbox)
- 42 (39532) (checkbox)
- 43 (39533) (checkbox)
- 44 (39534) (checkbox)
- 45 (39535) (checkbox)
- 46 (39536) (checkbox)
- 47 (39537) (checkbox)
- 48 (39538) (checkbox)
- 49 (39539) (checkbox)
- 50 (39540) (checkbox)
- 51 (39541) (checkbox)
- 52 (39542) (checkbox)
- 53 (39543) (checkbox)
- 54 (39544) (checkbox)
- 55 (39545) (checkbox)
- 56 (39546) (checkbox)
- 57 (39547) (checkbox)
- 58 (39548) (checkbox)
- 59 (39549) (checkbox)
- 60 (39550) (checkbox)
- 61 (39551) (checkbox)
- 62 (39552) (checkbox)
- 63 (39553) (checkbox)
- 64 (39555) (checkbox)
- 65 (39556) (checkbox)
- 66 (39557) (checkbox)
- 67 (39558) (checkbox)
- 68 (39559) (checkbox)
- 69 (39560) (checkbox)
- 70 (39561) (checkbox)
- 71 (39562) (checkbox)

- 72 (39563) (checkbox)
- 73 (39564) (checkbox)
- 74 (39565) (checkbox)
- 75 (39566) (checkbox)
- 76 (39567) (checkbox)
- 77 (39568) (checkbox)
- 78 (39569) (checkbox)
- 79 (39570) (checkbox)

Action Duchenne Standards of Care Survey

- ❖ Action Duchenne Standards of Care Survey (14609)
 - What is your opinion of current local medical care services for Duchenne? (36000) (výběr)
 - Excellent (10)
 - Good (20)
 - Fair (30)
 - Poor (40)
 - Really Poor (50)
 - Do you feel well informed by your local Primary Care Trust (PCT) clinicians, health professionals and service providers for Duchenne? (36001) (výběr)
 - Yes, definitely (10)
 - Pretty Good (20)
 - Fair (30)
 - Poor (40)
 - Really Poor (50)
 - Centres of Excellence (36002) (výběr)
 - Excellent (10)
 - Good (20)
 - Fair (30)
 - Poor (40)
 - Really Poor (50)
- ❖ Duchenne families that attended the two main Centres of Excellence (COE) at Newcastle and Great Ormond Street were asked to score their experiences.
 - How far do you travel to your clinic? (Return miles) (36003) (výběr)
 - 1-50 (10)
 - 50-100 (20)
 - 100-150 (30)
 - 150-200 (40)
 - >200 (50)
 - Would it help if you had a COE within 50 miles of your home? (36004) (výběr)
 - A Great Deal (10)
 - Helpful (20)
 - No Opinion (30)
 - Not Much (40)
 - Not at all (50)
 - Would a clinic containing a multi-disciplinary team of consultants and health professionals in one place be of benefit? (36005) (výběr)
 - Strongly Agree (10)

- Agree (20)
 - No Opinion (30)
 - Disagree (40)
 - Strongly Disagree (50)
- Would you be more likely to attend a COE if one was closer and more available? (36006) (výběr)
 - Strongly Agree (10)
 - Agree (20)
 - No Opinion (30)
 - Disagree (40)
 - Strongly Disagree (50)
- Would having a COE with drop in facility (or direct phone contact) be a good idea? (36007) (výběr)
 - Excellent (10)
 - Good (20)
 - No Opinion (30)
 - Not Really (40)
 - Poor Idea (50)
- Date (39487) (datum)
- ❖ What medical services are currently available to you? (14610)
- ❖ We wanted to see if families had access to multi-disciplinary teams and so we asked families to rate the performance of their medical practitioners or tell us if they had any contact with the relevant expert.
 - Neuromuscular Consultant (paediatric) (36008) (výběr)
 - Excellent (10)
 - Good (20)
 - Poor (30)
 - Never Seen One (40)
 - Neuromuscular Consultant (adult) (36009) (výběr)
 - Excellent (10)
 - Good (20)
 - Poor (30)
 - Never Seen One (40)
 - Genetic Counseling and Testing (36010) (výběr)
 - Excellent (10)
 - Good (20)
 - Poor (30)
 - Never Seen One (40)
 - Respiratory Care Consultant (36011) (výběr)
 - Excellent (10)
 - Good (20)
 - Poor (30)
 - Never Seen One (40)
 - Cardiologist (36012) (výběr)
 - Excellent (10)
 - Good (20)
 - Poor (30)
 - Never Seen One (40)
 - Physiotherapist (36013) (výběr)
 - Excellent (10)

- Good (20)
- Poor (30)
- Never Seen One (40)
- Occupational Therapist (36014) (výběr)
 - Excellent (10)
 - Good (20)
 - Poor (30)
 - Never Seen One (40)
- Orthopedic Consultant (36015) (výběr)
 - Excellent (10)
 - Good (20)
 - Poor (30)
 - Never Seen One (40)
- Speech Therapist (36016) (výběr)
 - Excellent (10)
 - Good (20)
 - Poor (30)
 - Never Seen One (40)
- Nutritionist (36017) (výběr)
 - Excellent (10)
 - Good (20)
 - Poor (30)
 - Never Seen One (40)
- Dental Expert (36018) (výběr)
 - Excellent (10)
 - Good (20)
 - Poor (30)
 - Never Seen One (40)
- Social Worker (36019) (výběr)
 - Excellent (10)
 - Good (20)
 - Poor (30)
 - Never Seen One (40)
- Professional Family Counseling Service (36020) (výběr)
 - Excellent (10)
 - Good (20)
 - Poor (30)
 - Never Seen One (40)

Survival status

- ❖ Survival status (15670)
 - *Date (dd.mm.yyyy) (38020) (datum)
 - *Patient is currently (37721) (výběr)
 - Alive (10)
 - Dead (if yes, please specify bellow) (20)
 - Lost from the monitoring (if yes, please specify bellow) (30)
 - *Date of death (dd.mm.yyyy) (37621) (datum)
 - *Cause of death (37622) (výběr)
 - Unknown (10)

- Associated with hereditary disease (20)
- Other disease (if yes, please specify bellow) (30)
- *Specify other cause of death (37625) (text)
- *Lost from the monitoring - specify (37722) (text)

Kvalita života

- ❖ Kvalita života pro pacienty se Duchennovou svalovou dystrofií (16295)
 - Jaký je váš názor ohledně péče místních služeb pro nemocné s Duchennovou svalovou dystrofií? (39698) (výběr)
 - Skvělá (10)
 - Dobrá (20)
 - Přiměřená (30)
 - Slabá (40)
 - Velmi slabá (50)
 - Jste od lékařů a zdravotníků vaší kliniky dostatečně informováni o DMD (Duchenne Muscular Dystrophy)? (39699) (výběr)
 - Ano, výborně (10)
 - Velmi dobře (20)
 - Dobře (30)
 - Málo (40)
 - Velmi málo (50)
 - Jak daleko dojíždíte na kliniku (započítává se cesta tam i zpět)? (39700) (výběr)
 - 1 - 60 km (10)
 - 60 - 120 km (20)
 - 120 - 220 km (30)
 - 220 - 450 km (40)
 - více než 450 km (50)
 - Centrum v dosahu 85 km od vašeho bydliště by provás bylo: (39701) (výběr)
 - Velmi výhodné (10)
 - Přínosné (20)
 - Nevím (30)
 - Nepříliš přínosné (40)
 - Nepřínosné (50)
 - Raději bychom navštěvovali jedno centrum, které by bylo blízko a snadno dostupné: (39702) (výběr)
 - Rozhodně souhlasím (10)
 - Souhlasím (20)
 - Nevím (30)
 - Nesouhlasím (40)
 - Vůbec nesouhlasím (50)
 - Kliniku se specialisty s víceoborovým zaměřením v jednom místě bychom uvítali: (39703) (výběr)
 - Rozhodně souhlasím (10)
 - Souhlasím (20)
 - Nevím (30)
 - Nesouhlasím (40)
 - Vůbec nesouhlasím (50)

- Centrum se službou vyzvednutí klienta a jeho zavezení zpět (či přímou telefonní linku) by nám pomohlo: (39704) (výběr)
 - Rozhodně souhlasím (10)
 - Souhlasím (20)
 - Nevím (30)
 - Nesouhlasím (40)
 - Vůbec nesouhlasím (50)
- ❖ Jaké zdravotnické služby jsou pro vás v současnosti dostupné? (16296)
 - Specialista v oboru neuromuskulárních chorob (pediatr) (39705) (výběr)
 - Vždy (10)
 - Často (20)
 - Zřídka (30)
 - Nedostupný (40)
 - Specialista v oboru neuromuskulárních chorob (pro dospělé) (39706) (výběr)
 - Vždy (10)
 - Často (20)
 - Zřídka (30)
 - Nedostupný (40)
 - Testování a poradenství v oblasti genetiky (39707) (výběr)
 - Vždy (10)
 - Často (20)
 - Zřídka (30)
 - Nedostupný (40)
 - Specialista pro respirační choroby (39708) (výběr)
 - Vždy (10)
 - Často (20)
 - Zřídka (30)
 - Nedostupný (40)
 - Kardiolog (39709) (výběr)
 - Vždy (10)
 - Často (20)
 - Zřídka (30)
 - Nedostupný (40)
 - Fyzioterapeut (39710) (výběr)
 - Vždy (10)
 - Často (20)
 - Zřídka (30)
 - Nedostupný (40)
 - Specialista pro volbu povolání (39711) (výběr)
 - Vždy (10)
 - Často (20)
 - Zřídka (30)
 - Nedostupný (40)
 - Ortoped (39712) (výběr)
 - Vždy (10)
 - Často (20)
 - Zřídka (30)
 - Nedostupný (40)
 - Logoped (39713) (výběr)
 - Vždy (10)

- Často (20)
 - Zřídka (30)
 - Nedostupný (40)
- Specialista na výživu (39714) (výběr)
 - Vždy (10)
 - Často (20)
 - Zřídka (30)
 - Nedostupný (40)
- Dentista (39715) (výběr)
 - Vždy (10)
 - Často (20)
 - Zřídka (30)
 - Nedostupný (40)
- Sociální pracovník (39716) (výběr)
 - Vždy (10)
 - Často (20)
 - Zřídka (30)
 - Nedostupný (40)
- Psychologická poradna pro rodinu (39717) (výběr)
 - Vždy (10)
 - Často (20)
 - Zřídka (30)
 - Nedostupný (40)
- ❖ Několik otázek o Vás (16415)
 - Kdo vyplňuje tento dotazník? (39918) (výběr)
 - Osoba s DMD (1)
 - Rodiče (další osoby) (2)
 - Oba dohromady (pacient s rodiči) (3)
- ❖ Jaké je nejvyšší dosažené vzdělání následujících členů rodiny?
 - Pacient (39919) (výběr)
 - Předškolní docházka (1)
 - První stupeň základní školy (2)
 - Ukončené základní vzdělání (3)
 - Ukončené středoškolské vzdělání (obory s výučním listem, maturitou) (4)
 - Ukončené vysokoškolské vzdělání (i vyšší odborné) (5)
 - Matka (39920) (výběr)
 - Ukončené základní vzdělání (1)
 - Ukončené středoškolské vzdělání (obory s výučním listem, maturitou) (2)
 - Ukončené vysokoškolské vzdělání (i vyšší odborné) bakalářské, magisterské obory, VOŠ (3)
 - Otec (39921) (výběr)
 - Ukončené základní vzdělání (1)
 - Ukončené středoškolské vzdělání (obory s výučním listem, maturitou) (2)
 - Ukončené vysokoškolské vzdělání (i vyšší odborné) bakalářské, magisterské obory, VOŠ (3)
 - Jaký typ vzdělávacího zařízení navštěvujete / navštěvuje Váš syn? (39922) (výběr)

- Žádné (5)
- Mateřská škola (10)
- Státní nebo soukromá ZŠ/SŠ (15)
- Speciální škola (20)
- Rekvalifikační či jiné odborné kurzy (25)
- Univerzita (30)
- Zaměstnání (35)
- Nechci uvést (99)
- Jakým způsobem se dostáváte / dostává Váš syn do školky/školy/univerzity/zaměstnání? (39923) (výběr)
 - Vozí mě / ho další člen rodiny nebo přátelé (5)
 - Veřejnou dopravou / školním autobusem / speciální dopravou (10)
 - Nepotřebuji /nepotřebuje dopravu (15)
 - Nechci uvést (99)
- Kde bydlíte / bydlí Váš syn? (39924) (výběr)
 - S rodiči nebo jinými příbuznými nebo s přáteli (5)
 - V péči ústavu (stacionář atd.) (10)
 - Sám/Sama (15)
- Kromě rodičů a přátel, potřebujete/ potřebuje Váš syn osobního asistenta doma / ve školce / škole / na univerzitě? (39925) (výběr)
 - Ano, 24 hod denně (5)
 - Ano, více než 6 hod. (10)
 - Ano, ale méně než 6 hod denně (15)
 - Ano, ale ne každý den (20)
 - Ne (25)
- Je někdo z rodiny členem sdružení pacientů? (39926) (ano/ne)
- Jaký je průměrný měsíční příjem Vaší rodiny? (39927) (výběr)
 - < 300 Euro (cca. 7 500 Kč) (5)
 - > 300 - 600 Euro (cca. 7 500 - 15 000 Kč) (10)
 - > 600 - 900 Euro (cca. 15 000 - 22 500 Kč) (15)
 - > 900 - 1200 Euro (cca. 22 500 - 30 000 Kč) (20)
 - > 1200 Euro (cca. 30 000 Kč) (25)
 - Nechci uvést (30)
- ❖ Otázky týkající se Vašeho zdraví / zdraví Vašeho syna (16416)
 - Kolik let Vám bylo / bylo Vašemu synovi, když jste poprvé konzultovali problémy s pohybem s Vaším lékařem? (39928) (číslo)
 - A kolik měsíců? (39929) (číslo)
 - V případě Duchennovy svalové dystrofie jsou definována klíčová stadia onemocnění. Který z následujících popisů nejvíce odpovídá Vašemu současnému zdravotnímu stavu (stadiu DMD)? (39930) (výběr)
 - Žádné příznaky onemocnění (5)
 - Kolébatá chůze, schopen chůze do schodů (10)
 - Problémy s chůzí, občasná potřeba vozíku, ztráta schopnosti vstát ze země a chůze do schodů (15)
 - Ztráta schopnosti chůze, ale stále schopen sedět a stát, většinu času užívá mechanický vozík, který obsluhuje sám pacient (20)
 - Užití mechanického vozíku, který by obsluhoval sám pacient, není možné, síla paží snížena, ruce zvedne do úrovně úst (25)
 - Neschopnost zvednout ruce do úrovně úst, ale schopen psát či obsluhovat elektrický vozík (30)

- Neschopnost používat ruce (35)
- Víte, kolik let vám bylo, když jste/Váš syn ztratil schopnost ujít 10 metrů? (39946) (ano/ne)
- V kolika letech jste ztratil /ztratil Váš syn schopnost ujít 10 metrů? (39931) (číslo)
- A v kolika měsících? (39932) (číslo)
- Jak sedíte / sedí Váš syn? (39933) (výběr)
 - Bez opory (5)
 - S podporou korzetu, pevného krčního límce apod (10)
 - Nevydrží polohu vsedě (15)
- ❖ Jaké pomůcky momentálně používáte / používá Váš syn?
 - Mechanický vozík (39934) (výběr)
 - Ano (5)
 - Ne, ale potřebuji (10)
 - Ne, nepotřebuji (15)
 - Elektrický vozík (39935) (výběr)
 - Ano (5)
 - Ne, ale potřebuji (10)
 - Ne, nepotřebuji (15)
 - Vozík s úpravou pro stabilizaci sedu (39936) (výběr)
 - Ano (5)
 - Ne, ale potřebuji (10)
 - Ne, nepotřebuji (15)
 - Zvedací zařízení (zvedák, skluzavka) (39937) (výběr)
 - Ano (5)
 - Ne, ale potřebuji (10)
 - Ne, nepotřebuji (15)
 - Pomůcky v koupelně (39938) (výběr)
 - Ano (5)
 - Ne, ale potřebuji (10)
 - Ne, nepotřebuji (15)
 - Vysoká postel a/nebo speciální matrace (39939) (výběr)
 - Ano (5)
 - Ne, ale potřebuji (10)
 - Ne, nepotřebuji (15)
 - Speciální technologie pro bezkontaktní komunikaci s počítačem (např. pomocí infračerveného zaměřovače, analyzátoru pohledů očí apod.) (39940) (výběr)
 - Ano (5)
 - Ne, ale potřebuji (10)
 - Ne, nepotřebuji (15)
 - Počítač, který pomáhá kompenzovat ztrátu některých funkcí (např. psaní ve škole) (39941) (výběr)
 - Ano (5)
 - Ne, ale potřebuji (10)
 - Ne, nepotřebuji (15)
 - Kolik času denně Vám / Vašemu synovi zabere uspokojení osobních potřeb, jako jsou toaleta, mytí, oblékání, svlékání, polohování a jídlo? (39942) (výběr)
 - 1-2 hodiny (5)
 - 3-4 hodiny (10)
 - 5-6 hodin (15)

- Více než 6 hodin (20)
 - Kolik dní v týdnu obvykle trávíte / tráví Váš syn mimo domov, nebo se účastní aktivit mimo domov? (39943) (výběr)
 - 0 (5)
 - 1-2 dny (10)
 - 3-5 dní (15)
 - 6-7 dní (20)
 - Myslíte si, že Vás / Vašeho syna vnímá okolí stejně jako ostatní? (39944) (výběr)
 - Ano, vždycky (5)
 - Někdy (10)
 - Zřídka (15)
 - Ne (20)
- ❖ Otázky týkající se kliniky, kterou navštěvujete /navštěvuje Váš syn (16417)
 - Navštěvujete / navštěvuje váš syn kliniku, kde jsou specialisté na nervosvalová onemocnění? (39945) (výběr)
 - Ano, minimálně jednou ročně (5)
 - Ano, ale méně než jednou ročně (10)
 - Ne, protože specializované pracoviště je příliš daleko (15)
 - Ne, protože nepotřebujeme specializované pracoviště (20)
 - Ne, protože nevím o tom (25)
 - Ne, z jiného důvodu (30)
 - Kolik času vám zabere cesta z domova na kliniku? (39947) (výběr)
 - Méně než hodinu jízdy autem (5)
 - 1-3 hodiny jízdy autem (10)
 - Více než 3 hodiny jízdy autem (15)
 - Nevím (99)
- ❖ Jaká vyšetření Vám / Vašemu synovi byla provedena k potvrzení diagnózy?
 - Svalová biopsie (39948) (checkbox)
 - Genetické testování (39949) (checkbox)
 - Fyzikální vyšetření (39950) (checkbox)
 - Zvýšená hodnota kreatinkinázy (CK) v krvi (39951) (checkbox)
 - Historie onemocnění v rodině (39952) (checkbox)
 - Kolik let Vám bylo / bylo Vašemu synovi, když u Vás / u něj byla potvrzena diagnóza buď GENETICKÝMI METODAMI, nebo SVALOVOU BIOPSIÍ? (39953) (číslo)
 - A kolik měsíců? (39954) (číslo)
- ❖ Jaká forma pomoci ve smyslu vyrovnání se s diagnózou Vám byla nabídnuta?
 - Kontakt s psychologem (39955) (checkbox)
 - Kontakt se sociálním pracovníkem / koordinátorem péče (39956) (checkbox)
 - Kontakt na skupiny sdružující pacienty a rodiny s DMD (39957) (checkbox)
 - Zapojení se do kurzů pro rodiny s DMD (39958) (checkbox)
 - Dostatek času k prodiskutování problému nebo možnost další návštěvy u lékaře, s možností položit další otázky (39959) (checkbox)
 - Brožury / internetové stránky (39960) (checkbox)
 - Nic co bych potřeboval (39961) (checkbox)
 - Nepotřeboval jsem žádnou pomoc, abych se vyrovnal s diagnózou (39962) (checkbox)
- ❖ Mluvil s Vámi / s Vaším synem lékař někdy o...
 - Genetickém poradenství (39963) (výběr)

- Ano, dostatečně (5)
- Ano, ale ne dostatečně (10)
- Ne, vůbec (15)
- Nepamatuji se (20)
- Průběhu onemocnění a problémech, které se mohou objevit (39964) (výběr)
 - Ano, dostatečně (5)
 - Ano, ale ne dostatečně (10)
 - Ne, vůbec (15)
 - Nepamatuji se (20)
- Terapii kortikoidy u pacientů s DMD (39965) (výběr)
 - Ano, dostatečně (5)
 - Ano, ale ne dostatečně (10)
 - Ne, vůbec (15)
 - Nepamatuji se (20)
- Dechových obtížích (39966) (výběr)
 - Ano, dostatečně (5)
 - Ano, ale ne dostatečně (10)
 - Ne, vůbec (15)
 - Nepamatuji se (20)
- Srdečních obtížích u pacientů s DMD (39967) (výběr)
 - Ano, dostatečně (5)
 - Ano, ale ne dostatečně (10)
 - Ne, vůbec (15)
 - Nepamatuji se (20)
- Prevenci vybočení páteře (skolioza) a kontrakturách u pacientů s DMD (39968) (výběr)
 - Ano, dostatečně (5)
 - Ano, ale ne dostatečně (10)
 - Ne, vůbec (15)
 - Nepamatuji se (20)
- Jak předcházet přírůstku / úbytku na váze (39969) (výběr)
 - Ano, dostatečně (5)
 - Ano, ale ne dostatečně (10)
 - Ne, vůbec (15)
 - Nepamatuji se (20)
- Možnosti zavedení žaludeční sondy v případě úbytku váhy či nemožnosti přijímat potravu v dostatečném množství (39970) (výběr)
 - Ano, dostatečně (5)
 - Ano, ale ne dostatečně (10)
 - Ne, vůbec (15)
 - Nepamatuji se (20)
 - Nemám problém s váhou (25)
- Adekvátním způsobu vzdělávání či speciálních vzdělávacích potřebách dětí s DMD (39971) (výběr)
 - Ano, dostatečně (5)
 - Ano, ale ne dostatečně (10)
 - Ne, vůbec (15)
 - Nepamatuji se (20)
- Organizacích sdružujících pacienty (39972) (výběr)
 - Ano, dostatečně (5)

- Ano, ale ne dostatečně (10)
 - Ne, vůbec (15)
 - Nepamatuji se (20)
- ❖ Jak často absolvujete tato vyšetření...
 - Ultrazvukové vyšetření srdce (echokardiografie) (39973) (výběr)
 - Jednou za rok (5)
 - Méně než jednou za rok (10)
 - Nikdy (15)
 - Nevím (20)
 - Vyšetření FVC (39974) (výběr)
 - Jednou za rok (5)
 - Méně než jednou za rok (10)
 - Nikdy (15)
 - Nevím (20)
 - Vyšetření páteře nebo RTG páteře ke kontrole vybočení páteře (skoliózy) (39975) (výběr)
 - Jednou za rok (5)
 - Méně než jednou za rok (10)
 - Nikdy (15)
 - Nevím (20)
 - Vyšetření funkčních schopností jako je chůze, stoj, sed, užití rukou... (39976) (výběr)
 - Jednou za rok (5)
 - Méně než jednou za rok (10)
 - Nikdy (15)
 - Nevím (20)
- ❖ Otázky týkající se léčby, kterou dostáváte (16418)
- ❖ Léčba DMD
 - Bylo Vám/Vašemu synovi někdy vysvětleno, jak doma cvičit? (39977) (výběr)
 - Ano, dostatečně (5)
 - Ano, ale ne dostatečně (10)
 - Ne, vůbec (15)
 - Nepamatuji se (20)
 - Nepotřebuji to (25)
 - Byl jste/Váš syn někdy testován v oblasti vzdělávání? (39978) (výběr)
 - Ano, dostatečně (5)
 - Ano, ale ne dostatečně (10)
 - Ne, vůbec (15)
 - Nepamatuji se (20)
 - Nepotřebuji to (25)
 - Byla Vám/Vašemu synovi někdy poskytnuta psychologická podpora pro vyrovnání se s diagnózou nebo problémy každodenního života? (39979) (výběr)
 - Ano, dostatečně (5)
 - Ano, ale ne dostatečně (10)
 - Ne, vůbec (15)
 - Nepamatuji se (20)
 - Nepotřebuji to (25)
 - Byl jste někdy poučen o sociální problematice (např. o Vašem právu mít asistenta, pracovních možnostech atd.)? (39980) (výběr)

- Ano, dostatečně (5)
 - Ano, ale ne dostatečně (10)
 - Ne, vůbec (15)
 - Nepamatuji se (20)
 - Nepotřebuji to (25)
- Máte pocit, že se můžete dostatečně podílet na rozhodování o léčbě, které se Vám / Vašemu synovi dostává? (39981) (výběr)
 - Ano, dostatečně (5)
 - Ano, ale ne dostatečně (10)
 - Ne, vůbec (15)
 - Nepamatuji se (20)
 - Nepotřebuji to (25)
- ❖ V současné době Vy / Váš syn absolvujete...
 - Rehabilitace, speciální cvičení pod dohledem profesionála (39982) (výběr)
 - Ano, 60 minut nebo více týdně (5)
 - Ano, ale méně než 60 minut týdně (10)
 - Ne nyní, ale dříve ano (15)
 - Ne, nikdy (20)
 - Nácvik běžných denních aktivit nebo nácvik užití technických pomůcek vedený profesionálem (39983) (výběr)
 - Ano, 60 minut nebo více týdně (5)
 - Ano, ale méně než 60 minut týdně (10)
 - Ne nyní, ale dříve ano (15)
 - Ne, nikdy (20)
 - Logopedie (39984) (výběr)
 - Ano, 60 minut nebo více týdně (5)
 - Ano, ale méně než 60 minut týdně (10)
 - Ne nyní, ale dříve ano (15)
 - Ne, nikdy (20)
 - Užíváte / užívá Váš syn nyní kortikoidy? (39985) (výběr)
 - Ano (5)
 - Ne, nikdy jsem je nebral (10)
 - Ne, ale dříve jsem je bral (15)
 - Z jakého důvodu jste / Váš syn nikdy nebral kortikoidy? (39986) (výběr)
 - Jsou příliš drahé (5)
 - Nejsou u nás dostupné (10)
 - Nebyly mi lékařem navrženy (15)
 - Nechci brát / aby můj syn bral kortikoidy (20)
 - Nepotřebuje/i je (25)
 - Jiný důvod (30)
 - Specifikujte prosím jiný důvod (39987) (text)
 - Jaký byl důvod, že jste / Váš syn přestal brát kortikoidy? (39988) (výběr)
 - Přestal jsem po ztrátě chůze (5)
 - Přestal jsem kvůli závažným nežádoucím účinkům (10)
 - Přestal jsem z jiných důvodů (15)
 - V kolika letech jste / Váš syn začal brát kortikoidy? (39989) (číslo)
 - Kolikrát v uplynulých dvou letech jste byl neplánovaně hospitalizován/byl hospitalizován Váš syn z důvodu akutních respiračních problémů, např. zápal plic, dechová krize... ? (x-krát) (39990) (číslo)
- ❖ Jakou formu podpory dechu nyní dostáváte?

- Žádnou (39991) (checkbox)
 - Techniky pro aktivaci plicních objemů (39992) (checkbox)
 - Ručně asistované odkašlávání (39993) (checkbox)
 - Mechanicky asistované odkašlávání (39994) (checkbox)
 - Neinvazivní ventilace několik hodin denně nebo během spánku (39995) (checkbox)
 - Neinvazivní ventilace 24 hodin denně (39996) (checkbox)
 - Invazivní ventilace (cestou tracheostomie) několik hodin denně nebo během spánku (39997) (checkbox)
 - Invazivní ventilace (cestou tracheostomie) 24 hodin denně (39998) (checkbox)
 - Kontinuální pozitivní přetlak vzduchu (CPAP) k odstranění sekretů (39999) (checkbox)
- ❖ Otázky z registru
- Prodělal jste Vy / Váš syn operaci z důvodu skoliozy? (40000) (výběr)
 - Ano (5)
 - Ne (10)
 - Ne, ale zákrok je plánován (15)
 - Prosím napište výsledek posledního měření FVC (%) (40001) (číslo)
 - Datum posledního měření FVC (dd.mm.rrrr) (40002) (datum)
 - Prosím zapište hodnotu z posledního měření LVEF (%) (40003) (číslo)
 - Datum vyšetření LVEF (dd.mm.rrrr) (40004) (datum)
 - Byla Vám / Vašemu synovi diagnostikována kardiomyopatie? (40005) (výběr)
 - Ano (5)
 - Ne (10)
 - Nevím (15)
 - Dostáváte Vy / Váš syn medikaci z důvodu prevence či léčby kardiomyopatie? (40006) (ano/ne)