

# REaDY - DMD/BMD

31.05.2018

## Enrollment

- ❖ Contacts (1619)
  - \*Address (39483) (text)
  - Phone (6608) (text)
  - Email (6610) (text)
- ❖ Status Code (1622)
  - \*Status Code (6617) (výběr) *default*
    - Clinically symptomatic patient (1)
    - Clinically still asymptomatic patient (2)
    - Female carrier (3)
- ❖ Clinical data (1624)
  - \*Date of examination (9539) (datum) *abs. min:"1.1.1900"*
  - \*Age of onset of clinical symptoms (years) (6623) (číslo) *default abs. min:0 abs. max:150*
  - \*Still ambulant (6624) (výběr) *default*
    - ambulant (1)
    - non-ambulant (2)
  - \*Non ambulant since age (years) (6625) (číslo) *default abs. min:0 abs. max:150*
- ❖ 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) *abs. min:0 min:5 max:90*
- \*Cardiac medication (16002) (výběr)
  - YES (0)
  - NO (10)
- Last FVC (%) (32047) (číslo) *abs. min:0 min:5 max:150*
- Last FVC date (32048) (datum) *abs. min:"1.1.1900"*
- \*Respiratory insufficiency (6631) (výběr)
  - SEVERE (VENTILATION SUPPORT) (0)
  - MILD OR OCCASIONAL (10)
  - NO (20)
- \*Motor functions (6632) (výběr) *default*
  - 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)
- \*Currently able to sit independently without support (32046) (ano/ne)
- \*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*
- 6MWT (m) (81502) (desetinné číslo - přesnost: 1) *abs. min:0*
- ❖ Biochemistry (1625)
  - Biochemical results (54482) (ano/ne)
  - \*Date (9540) (datum) *abs. min:"1.1.1900"*
- ❖ SERUM LEVELS OF MUSCLE ENZYMES

- Units ( $\mu$ KAT/l, U/l) (39484) (výběr)
  - $\mu$ KAT/L (10)
  - U/l (20)
- \*CK (6635) (desetinné číslo - přesnost: 2) *abs. min:0*
- LD (6636) (desetinné číslo - přesnost: 2) *abs. min:0*
- ALT (6637) (desetinné číslo - přesnost: 2) *abs. min:0*
- AST (6638) (desetinné číslo - přesnost: 2) *abs. min:0*
- Myoglobin [ $\mu$ g/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)
  - Muscle biopsy (42664) (výběr)
    - YES (10)
    - NO (20)
    - UNKNOWN (30)
  - \*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) *default*

- Clinically symptomatic patient (1)
- Clinically still asymptomatic patient (2)
- Female carrier (3)

❖ Clinical Data (2735)

- \*Date of examination (9539) (datum) *abs. min:"1.1.1900"*
- \*Age of onset of clinical symptoms (years) (6623) (číslo) *default abs. min:0 abs. max:150*
- \*Still ambulant (6624) (výběr) *default*
  - ambulant (1)
  - non-ambulant (2)
- \*Non ambulant since age (years) (6625) (číslo) *default abs. min:0 abs. max:150*

❖ 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) *abs. min:0 min:5 max:90*
- \*Cardiac medication (16002) (výběr)
  - YES (0)
  - NO (10)
- Last FVC (%) (32047) (číslo) *abs. min:0 min:5 max:150*

- Last FVC date (32048) (datum) *abs. min:"1.1.1900"*
- \*Respiratory insufficiency (6631) (výběr)
  - SEVERE (VENTILATION SUPPORT) (0)
  - MILD OR OCCASIONAL (10)
  - NO (20)
- \*Motor functions (6632) (výběr) *default*
  - 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)
- \*Currently able to sit independently without support (32046) (ano/ne)
- \*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*
- 6MWT (m) (81502) (desetinné číslo - přesnost: 1) *abs. min:0*
- ❖ Biochemistry (2736)
  - Biochemical results (54482) (ano/ne)
  - \*Date (9540) (datum) *abs. min:"1.1.1900"*
- ❖ SERUM LEVELS OF MUSCLE ENZYMES
  - Units ( $\mu$ KAT/l, U/l) (39484) (výběr)
    - $\mu$ KAT/L (10)
    - U/l (20)
  - \*CK (6635) (desetinné číslo - přesnost: 2) *abs. min:0*
  - LD (6636) (desetinné číslo - přesnost: 2) *abs. min:0*
  - ALT (6637) (desetinné číslo - přesnost: 2) *abs. min:0*
  - AST (6638) (desetinné číslo - přesnost: 2) *abs. min:0*
  - Myoglobin [ $\mu$ g/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)
- ❖ Protandim (22078)
  - Currently using Protandim (56602) (ano/ne) *default*
  - Since when is using (dd.mm.yyyy) (56603) (datum) *default abs. min:"1.1.1900"*
- ❖ Clinical trials (17221)
  - \*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)

## **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)
  - \*Nonsense mutation (91908) (ano/ne)
  - 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)
- No (80)

➤ \*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)
- No (80)

➤ \*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)
- No (80)
- Splicing mutation (45196) (ano/ne)
- Specification (45197) (text)
- 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)

## **Survival status**

### ❖ Survival status (15670)

- \*Date of assessment (dd.mm.yyyy) (38020) (datum) *abs. min:"1.1.1900"*
- \*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) *abs. min:"1.1.1900"*
- \*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 pro vás 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) *abs. min:0 abs. max:150*
- A kolik měsíců? (39929) (číslo) *abs. min:0*
- 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)
  - Kolébavá 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) *abs. min:0 abs. max:150*
- A v kolika měsících? (39932) (číslo) *abs. min:0*
- 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) *abs. min:0 abs. max:150*
  - A kolik měsíců? (39954) (číslo) *abs. min:0*
- ❖ 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 obtíží (39966) (výběr)
  - Ano, dostatečně (5)
  - Ano, ale ne dostatečně (10)
  - Ne, vůbec (15)
  - Nepamatuji se (20)
- Srdečních obtíží 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) *abs. min:0 abs. max:150*
- 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) *abs. min:0*
- ❖ 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) *abs. min:0*
- Datum posledního měření FVC (dd.mm.rrrr) (40002) (datum) *abs. min:"1.1.1900"*
- Prosím запиšte hodnotu z posledního měření LVEF (%) (40003) (číslo) *abs. min:0*
- Datum vyšetření LVEF (dd.mm.rrrr) (40004) (datum) *abs. min:"1.1.1900"*
- 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)

## **Enrollment - female carrier**

❖ Contacts (24398)

- Address (63362) (text)
- Phone (63363) (text)
- Email (63364) (text)

❖ Status Code (24399)

- Status Code (63365) (výběr) *default*
  - Clinically symptomatic patient (1)
  - Clinically still asymptomatic patient (2)
  - Female carrier (3)

❖ Clinical data (24400)

- Date of examination (63366) (datum) *abs. min:"1900"*
- Age of onset of clinical symptoms (years) (63367) (číslo) *default abs. min:0 min:0*
- Still ambulant (63368) (výběr) *default*
  - ambulant (1)
  - non-ambulant (2)
- Non ambulant since age (years) (63369) (číslo) *default abs. min:0*

❖ CLINICAL PRESENTATION WHEN LAST SEEN

- Gowers' sign (63370) (výběr)
  - POSITIVE (0)
  - NEGATIVE (10)
- Calf pseudohypertrophy (63371) (výběr)
  - YES (0)
  - NO (5)
- Contractures (63372) (výběr)
  - SEVERE (0)
  - MILD (5)
  - NO (10)
- Scoliosis (63373) (výběr)
  - YES (0)
  - NO (5)
- Scoliosis surgery (63374) (výběr)
  - YES (0)
  - NO (5)
- Cardiomyopathy (63375) (výběr)
  - YES (0)
  - NO (10)
- LVEF (%) (63376) (desetinné číslo - přesnost: 0) *abs. min:0 min:5 max:90*
- Cardiac medication (63377) (výběr)
  - YES (0)
  - NO (10)
- Last FVC (%) (63378) (číslo) *abs. min:0 min:5 max:150*
- Last FVC date (63379) (datum) *abs. min:"1900"*
- Respiratory insufficiency (63380) (výběr)
  - SEVERE (VENTILATION SUPPORT) (0)
  - MILD OR OCCASIONAL (10)

- NO (20)
- Motor functions (63381) (výběr) *default*
  - 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)
- Currently able to sit independently without support (63382) (ano/ne)
- Wheelchair use (if over 3 years of age) (63383) (výběr)
  - PERMANENT (1)
  - INTERMITTENT (2)
- History of malignant hyperthermia (63384) (ano/ne)
- Specification (63385) (text)
- SCORE (63386) (číslo) *abs. min:0 min:0 výpočet*
- 6MWT (m) (81502) (desetinné číslo - přesnost: 1) *abs. min:0*
- ❖ Biochemistry (24401)
  - Biochemical results (63387) (ano/ne)
  - Date (63388) (datum) *abs. min:"1900"*
- ❖ SERUM LEVELS OF MUSCLE ENZYMES
  - Units ( $\mu$ KAT/l, U/l) (63389) (výběr)
    - $\mu$ KAT/L (10)
    - U/l (20)
  - CK (63390) (desetinné číslo - přesnost: 2) *abs. min:0 min:0*
  - LD (63391) (desetinné číslo - přesnost: 2) *abs. min:0*
  - ALT (63392) (desetinné číslo - přesnost: 2) *abs. min:0 min:0*
  - AST (63393) (desetinné číslo - přesnost: 2) *abs. min:0 min:0*
  - Myoglobin [ $\mu$ g/l] (63394) (desetinné číslo - přesnost: 2) *abs. min:0 min:0*
- ❖ Steroids (24402)
  - Current steroid therapy (63395) (výběr)
    - YES, CURRENTLY (1)
    - NO, BUT PREVIOUSLY (2)
    - NEVER (3)
    - UNKNOWN (4)
- ❖ Electromyography (24403)



- Myopathic Pattern (63396) (výběr)
  - NONE (0)
  - MILD (1)
  - SEVERE (2)
- ❖ Muscle biopsy (24404)
  - Muscle biopsy (63397) (výběr)
    - YES (10)
    - NO (20)
    - UNKNOWN (30)
  - Dystrophic changes (63398) (výběr)
    - NONE (0)
    - MILD (1)
    - SEVERE (2)
- ❖ DYSTROPHIN EXPRESSION CODE
  - DYS 1 (63399) (výběr)
    - ABSENT (0)
    - PARTIALLY PRESERVED (1)
    - NORMAL (2)
  - DYS 2 (63400) (výběr)
    - ABSENT (0)
    - PARTIALLY PRESERVED (1)
    - NORMAL (2)
  - DYS 3 (63401) (výběr)
    - ABSENT (0)
    - PARTIALLY PRESERVED (1)
    - NORMAL (2)
  - WESTERN BLOT (63402) (výběr)
    - ABSENT (0)
    - PARTIALLY PRESERVED (1)
    - NORMAL (2)
  - Utrophin upregulation (63403) (ano/ne)
- ❖ Final diagnosis CODE (24405)
  - Final diagnosis CODE (63404) (výběr)
    - DMD Patient (1)
    - BMD Patient (2)

- DMD/BMD Verified carrier (3)
- DMD/BMD Suspect carrier (4)
- Intermediate Patient (5)
- Unknown (6)
- ❖ Other registries (24406)
  - Signed up for other Registries (63405) (ano/ne)
  - Specify (63406) (text)
  - Other affected family members (63407) (ano/ne)
  - Please specify (63408) (text)
- ❖ Clinical trials (24407)
  - Currently included in a clinical trial (63409) (výběr)
    - Yes, currently (10)
    - No, but previously (20)
    - Never (30)
    - Unknown (40)
  - Please specify the name of the drug (63410) (text)

## **Follow-up examination - female carrier**

- ❖ Status Code (24408)
  - Status Code (63365) (výběr) *default*
    - Clinically symptomatic patient (1)
    - Clinically still asymptomatic patient (2)
    - Female carrier (3)
- ❖ Clinical Data (24409)
  - Date of examination (63366) (datum) *abs. min:"1900"*
  - Age of onset of clinical symptoms (years) (63367) (číslo) *default abs. min:0 min:0*
  - Still ambulant (63368) (výběr) *default*
    - ambulant (1)
    - non-ambulant (2)
  - Non ambulant since age (years) (63369) (číslo) *default abs. min:0*
- ❖ CLINICAL PRESENTATION WHEN LAST SEEN
  - Gowers' sign (63370) (výběr)
    - POSITIVE (0)
    - NEGATIVE (10)
  - Calf pseudohypertrophy (63371) (výběr)

- YES (0)
- NO (5)
- Contractures (63372) (výběr)
  - SEVERE (0)
  - MILD (5)
  - NO (10)
- Scoliosis (63373) (výběr)
  - YES (0)
  - NO (5)
- Scoliosis surgery (63374) (výběr)
  - YES (0)
  - NO (5)
- Cardiomyopathy (63375) (výběr)
  - YES (0)
  - NO (10)
- LVEF (%) (63376) (desetinné číslo - přesnost: 0) *abs. min:0 min:5 max:90*
- Cardiac medication (63377) (výběr)
  - YES (0)
  - NO (10)
- Last FVC (%) (63378) (číslo) *abs. min:0 min:5 max:150*
- Last FVC date (63379) (datum) *abs. min:"1900"*
- Respiratory insufficiency (63380) (výběr)
  - SEVERE (VENTILATION SUPPORT) (0)
  - MILD OR OCCASIONAL (10)
  - NO (20)
- Motor functions (63381) (výběr) *default*
  - 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)
- Currently able to sit independently without support (63382) (ano/ne)
- Wheelchair use (if over 3 years of age) (63383) (výběr)
  - PERMANENT (1)

- INTERMITTENT (2)
- History of malignant hyperthermia (63384) (ano/ne)
- Specification (63385) (text)
- SCORE (63386) (číslo) *abs. min:0 min:0 výpočet*
- 6MWT (m) (81502) (desetinné číslo - přesnost: 1) *abs. min:0*
- ❖ Biochemistry (24410)
  - Biochemical results (63387) (ano/ne)
  - Date (63388) (datum) *abs. min:"1900"*
- ❖ SERUM LEVELS OF MUSCLE ENZYMES
  - Units (μKAT/l, U/l) (63389) (výběr)
    - μKAT/L (10)
    - U/l (20)
  - CK (63390) (desetinné číslo - přesnost: 2) *abs. min:0 min:0*
  - LD (63391) (desetinné číslo - přesnost: 2) *abs. min:0*
  - ALT (63392) (desetinné číslo - přesnost: 2) *abs. min:0 min:0*
  - AST (63393) (desetinné číslo - přesnost: 2) *abs. min:0 min:0*
  - Myoglobin [ug/l] (63394) (desetinné číslo - přesnost: 2) *abs. min:0 min:0*
- ❖ Steroids (24411)
  - Current steroid therapy (63395) (výběr)
    - YES, CURRENTLY (1)
    - NO, BUT PREVIOUSLY (2)
    - NEVER (3)
    - UNKNOWN (4)
- ❖ Protandim (24412)
  - Currently using Protadim (63411) (ano/ne) *default*
  - Since when is using (dd.mm.yyyy) (63412) (datum) *default abs. min:"1900"*
- ❖ Clinical trials (24413)
  - Currently included in a clinical trial (63409) (výběr)
    - Yes, currently (10)
    - No, but previously (20)
    - Never (30)
    - Unknown (40)
  - Please specify the name of the drug (63410) (text)