



# Manuál REaDY

## REgistry of muscular DYstrophy

DMD/BMD – Duchenne/Becker Muscular Dystrophy

SMA – Spinal Muscular Atrophy

DM – Myotonic Dystrophy

FSHD – FacioScapuloHumeral muscular Dystrophy

## Příručka pro uživatele

Vytvořil:

Institut biostatistiky a analýz, s.r.o

## OBSAH

ON-LINE SBĚR DAT – OBECNÁ CHARAKTERISTIKA.....	3
ON-LINE PROJEKT – ZÁKLADNÍ PRINCIPY .....	4
REGISTR SVALOVÝCH DYSTROFIÍ READY (REGISTRY OF MUSCULAR DYSTROPHY).....	5
POSTUP PŘI VKLÁDÁNÍ DAT DO REGISTRU READY –DM, DMD/BMD, FSHD A SMA .....	8
1. VSTUP DO REGISTRU .....	8
2. ZÁKLADNÍ OKNO REGISTRU .....	9
3. REGISTRACE NOVÉHO PACIENTA.....	12
4. VYHLEDÁVÁNÍ PACIENTA .....	14
5. PRACOVNÍ OKNO .....	17
6. ZALOŽENÍ NOVÉHO FORMULÁŘE .....	18
7. VYPLŇOVÁNÍ ÚDAJŮ VE FORMULÁŘI .....	19
9. SDÍLENÍ PACIENTA .....	23
10. PŘÍSTUP PRO PACIENTY .....	24
11. FORMULÁŘ „MOLECULAR GENETIC DATA“ V ČÁSTI READY DMD/BMD .....	25
12. FORMULÁŘ „FOR GENETICS“ V ČÁSTI READY DM A FSHD.....	26
13. FORMULÁŘE „FOLLOW UP“ A „SURVIVAL STATUS“ .....	27
14. VALIDACE PACIENTŮ.....	28
15. KONTAKT NA HELPDESK .....	30

## ON-LINE SBĚR DAT – OBECNÁ CHARAKTERISTIKA

- Systém je uživatelsky snadno pochopitelný, veškeré zadávání probíhá přes webové formuláře, které jsou obdobou papírových CRF.
- Údaje do databáze lze zadávat z jakéhokoliv počítače připojeného na internet a vybaveného prohlížečem MS Internet Explorer 5.5 nebo vyšším - musí podporovat chráněnou komunikaci s 128bitovým šifrováním. Také je možné použít prohlížeče Mozilla Firefox, či Google Chrome.
- K používání on-line sběru dat není nutné instalovat na počítač žádný další software.
- Do databáze mají přístup pouze pověřené osoby na základě svého jedinečného přihlašovacího jména (login) a hesla.
- Údaje v databázi jsou anonymizované, tzn. pacienti jsou vedeni pod kódy (ID), které neumožňují jejich osobní identifikaci. Tak jsou splněna platná pravidla o ochraně osobních údajů.
- Veškeré přenosy dat jsou šifrované a je zabráněno jejich případnému zneužití během přenosu.
- Všechna zadávaná data jsou shromažďována na centrálním počítači - serveru, kde jsou bezpečně uložena v databázi spravované v systému ORACLE 11g.
- Technologickou stránku projektu, tedy sběr, uložení a zálohování dat, i jejich analytické zpracování zajišťuje Institut biostatistiky a analýz (IBA s.r.o). Data jsou po celou dobu projektu majetkem zdravotnických zařízení, která s nimi mohou nakládat dle vlastního uvážení.
- Vyplněné formuláře si uživatel může vytisknout.

## ON-LINE PROJEKT – ZÁKLADNÍ PRINCIPY

### Základní principy:

- Po vstupu do systému je investigátorovi nabídnuto vyhledání pacienta dle několika kritérií, např. dle lékaře, který pacienta zadal do systému. Po vyhledání pacienta je dále umožněna editace jeho klinických dat a to buď založením nového formuláře, nebo doplněním již založených formulářů.
- Další možností po vstupu do systému je založení záznamu nového pacienta, které je možno provést na záložce „**Add new patient.**“
- Na této záložce je nutné zadat základní údaje o pacientovi: datum narození, pohlaví, iniciály, zadávajícího lékaře a centrum.
- Po uložení základních údajů o pacientovi, systém automaticky vygeneruje jedinečné ID pacienta, pod kterým bude pacient v systému veden až do ukončení projektu.
- Po zařazení pacienta do registru lze zadávat klinické údaje.
- V rámci projektu není žádným způsobem předepisován léčebný postup. Systém pouze eviduje klinická data.
- Záznam každého pacienta je formálně rozdělen do tzv. fází, kterým odpovídají skupiny formulářů. Základní formuláře se u každé pacienta zakládají pouze jednou, přičemž údaje v nich se průběžně aktualizují. Formuláře nežádoucích příhod se zakládají a vyplňují opakovaně, vždy když k nežádoucí příhodě dojde.

### Poznámka č. 1: Webový prohlížeč

Pro přihlášení do systému používejte jakýkoliv internetový prohlížeč např. Internet Explorer, Mozilla, Firefox, atd. Systém databáze je naprogramován v jazyce Visual Basic. V uživatelské příručce je demonstrativně používán výhradně webový prohlížeč Mozilla Firefox 24.

## REGISTR SVALOVÝCH DYSTROFIÍ READY (REGISTRY OF MUSCULAR DYSTROPHY)

Registr svalových dystrofií vznikl ve spolupráci s FN Brno, FN Motol a v neposlední řadě patientské organizace Parent Project za účelem centrálního celorepublikového sběru dat o muskulárních dystrofiích. Výstupem registru bude analytické a statistické vyhodnocení, které poskytne široký pohled na danou problematiku. Elektronická podoba formulářů nabízí rozsáhlé množství funkcí, mezi které mimo jiné patří generování základních reportů v pravidelných časových intervalech, což umožňuje participujícím lékařům dostatečný přehled o zadaných datech.

Svalové dystrofie jsou genetické vady, pro které je typické ochabování svalstva. Jak postupuje degenerace, snižuje se i síla ve svalech (Parent Project, 2007). Registr sbírá údaje o době vzniku, vývoje a způsobu léčby tří typů svalových dystrofií, sbírané údaje jsou kompatibilní s mezinárodní strukturou registrů vedenou pod hlavičkou TREAT-NMD.

### 1) Duchennova/Beckerova svalová dystrofie (REaDY – DMD/BMD):

Do registru REaDY – DMD/BMD byla převedena data z bývalého registru MDB, který byl v roce 2009 založen za spolupráce IBA, patientské organizace Parent Project a odborníků z oblasti neurologie. Vzhledem k pokročilému vývoji IT-technologií, bylo rozhodnuto o převodu registru do nového, uživatelsky přátelského rozhraní.

DMD byla prvně popsána francouzským neurologem Guillaume Benjamin Amand Duchenne v roce 1860. BMD je pojmenována po německém lékaři Peter Emil Becker, který poprvé popsal tuto variantu v roce 1950 (Parent Project, 2007).

První příznaky nemoci se u chlapců s DMD začínou objevovat již ve věku tří let. Nemoc postupně ochabuje kosterní svalstvo končetin a trupu. V raném věku dospívání mezi 13 - 19 rokem nebo i dříve jsou zasaženy i svaly dýchací a srdeční. BMD je mírnější forma DMD. Nápor nemoci se projevuje obvykle později, progresse je pomalejší a prognózy hůře předvídatelné. Ačkoliv nemoc v 99,9% postihuje výlučně chlapce, ve vzácných případech mohou onemocnět i děvčata. V rané fázi DMD a BMD ochabuje svalstvo hrudníku (ramena se stahují dozadu), trupu a horních i dolních končetin (Parent Project, 2007).

**ODBORNÁ GARANCE: doc. MUDr. Petr Vondráček, Ph.D., MUDr. Lenka Mrázová**

## **2) Spinální muskulární atrofie (REaDY – SMA):**

Spinal Muscular Atrophy – SMA je onemocnění motoneuronu, tj. onemocnění neuronů, které odpovídají za vědomé pohyby svalů, jako např. běhání, pohyby hlavy a polykání. Výskyt přibližně 1 novorozenec na 6000 narozených a asi 1 osoba ze 40 osob je přenašečem nemoci. SMA postihuje všechny kosterní svaly, tzv. proximální svaly (ramena, kyčle, zádové svalstvo) jsou často postiženy nejvíce. Slabost v dolních končetinách je všeobecně větší než u paží. Mohou být také postiženy polykací svaly, svaly krku a žvýkací svaly. Smyslové vnímání a kožní citlivost nejsou postiženy. Intelektuální schopnosti rovněž nejsou postiženy. Naopak je často pozorováno, že pacienti se SMA jsou nezvykle duševně čilí a přátelští (Dům rodin, 2010).

**ODBORNÁ GARANCE: MUDr. Jana Haberlová, Ph.D.**

## **3) Myotonická dystrofie (REaDY – DM):**

Myotonická dystrofie je multisystémová porucha, která postihuje kosterní i hladké svaly, ale také oči, srdce, endokrinní a centrální nervový systém. Geneticky se rozlišuje myotonická dystrofie typu 1 a 2 a samostatně se vyčleňuje také kongenitální forma. Myotonická dystrofie je nejčastější dědičnou neuromuskulární poruchou vyskytující se v dospělosti a nejčastěji jde o typ 1. Klinický obraz typu 1 vykazuje určité kontinuum od formy lehké až po těžkou se dělí do třech, částečně se překrývajících fenotypů: forma mírná, klasická a kongenitální. Mírná forma je charakterizována kataraktou a mírnou myotonií, u klasické je přítomna svalová slabost a atrofie, myotonie, katarakta a časté jsou převodní poruchy srdeční. Kongenitální formu charakterizuje hypotonie a těžká generalizovaná slabost při narození a často respirační insuficience. Typ 2 se vyskytuje mnohem vzácněji. V diagnostice je dominantní molekulární genetika, která prokáže u typu 1 expanzi trinukleotidových a u typu 2 tetranukleotidových repetičí. Je popsán klinický obraz jednotlivých forem, diferenciatní diagnostika a hlavní zásady sledování nemocných (prof. MUDr. Zdeněk Ambler, 2004).

**ODBORNÁ GARANCE: MUDr. Stanislav Vohánka, CSc., MBA**

#### 4) Facioskapulohumerální dystrofie (REaDY – FSHD):

Jedná se o třetí nejčastější vrozenou svalovou dystrofii s prevalencí 4/100 000. Příznaky jsou zřetelné v pozdním dětství nebo adolescenci, nejpozději do 20 let věku. Choroba progreduje pomalu a neomezuje délku života. Postup choroby je zpravidla následující: nejprve je postižena mimická muskulatura, potom pletenec ramenní, abdominální svalstvo a nakonec dolní končetiny. Slabost mimického svalstva se projevuje sníženou mimikou, neschopností pískat, horší schopností dovírat oční štěrby, takže někteří pacienti spí s pootevřenými očima. Objevují se odstávající lopatky a potíže s elevací horních končetin. Postižení je typicky asymetrické s primární manifestací na dominantní končetině. Postižené bývají i svaly paže (biceps, triceps), ušetřený je deltoideus a svaly předloktí, stejně jako bulbární, extraokulární a respirační svaly. Slabost peroneální svalové skupiny (skapuloperoneální forma) vede ke kohoutí chůzi, bývají však postiženy i pletencové svaly DKK. Svalové kontraktury typicky chybí.

Účinná kauzální ani symptomatická léčba není známa.

**ODBORNÁ GARANCE: MUDr. Stanislav Vohánka, CSc., MBA**

#### Citovaná literatura

Parent Project. Svalová (muskulární) dystrofie Duchenne/Becker. Dostupné online z <http://www.parentproject.cz/description/description.htm> [cit. 2011-05-17].

Kraus J., Hedvičáková P., Spinální svalové dystrofie v dětském věku, Neurologie pro praxi, 2006; 1: 18–19.

Bednařík J., Ambler Z., Růžička E. a kol., Klinická neurologie, 2010; 1033-1036.

Bednařík J., Neurológia pre prax-Svalové dystrofie, 2004; 139.

## POSTUP PŘI VKLÁDÁNÍ DAT DO REGISTRU READY –DM, DMD/BMD, FSHD A SMA

### 1. VSTUP DO REGISTRU

Ve webovém prohlížeči zadejte URL: <http://ready.registry.cz>

česky | [english](#)

**Vstup do registru, helpdesk** **1**

Úvod Svalové dystrofie Přidejte se Pracoviště Stav registru Výsledky Dokumenty

**Úvod**

Projekt REaDY (REGistr svalových Dystrofií) se zabývá sběrem dat o léčbě a vývoji čtyř druhů svalových onemocnění: Duchennova/Beckerova svalová dystrofie (DMD/BMD), spinální muskulární atrofie (SMA), myotonická dystrofie (DM) a facioskapulohumerální svalová dystrofie (FSHD). Od května 2011 tak navazuje na projekt MDB – mezinárodní DMD/BMD registr, který byl založen v roce 2004.

Registr si klade za cíl evidovat co nejvíce pacientů trpících těmito vrozenými genetickými vadami a díky kompletním genetickým vyšetřením pomoci ve vývoji léčby a péče o nemocné.

Struktura parametrické dokumentace registru byla sestavena dle struktury mezinárodních registrů vedených v rámci projektu TREAT-NMD v Newcastlu. Díky tomu lze pacienty vedené v tomto registru bez problémů zařazovat i do mezinárodních studií.

Pacienti samotní mají přístup do struktury registru a mohou se sami pomocí formulářů dotazujících se na kvalitu života [podílet](#) na vytváření databáze, díky níž budeme schopni lépe pochopit vnímání pacientů trpících těmito vrozenými genetickými poruchami a zjistit, v jaké kvalitě je jim v současnosti péče poskytována.

česky | [english](#)

**Vstup do registru, helpdesk**

Úvod Svalové dystrofie Přidejte se Pracoviště Stav registru Výsledky Dokumenty

**Vstup do registru**

- Chystáte se opustit informační web <http://ready.registry.cz> a přejít na zabezpečené stránky elektronického klinického registru.
- Přihlášení do systému vyžaduje platné uživatelské jméno a heslo.
- Údaje do registru lze zadávat z jakéhokoliv počítače připojeného na internet a vybaveného prohlížečem MS Internet Explorer 5.5 nebo vyšším (musí podporovat chráněnou komunikaci se 128bitovým šifrováním).
- Budete-li mít problém s přihlášením nebo jakýkoli jiný problém technického rázu, prosím neváhejte kontaktovat náš helpdesk (viz níže).

**>>>Vstoupit do registru<<<** **2**

Login

Heslo

**Login** **3**

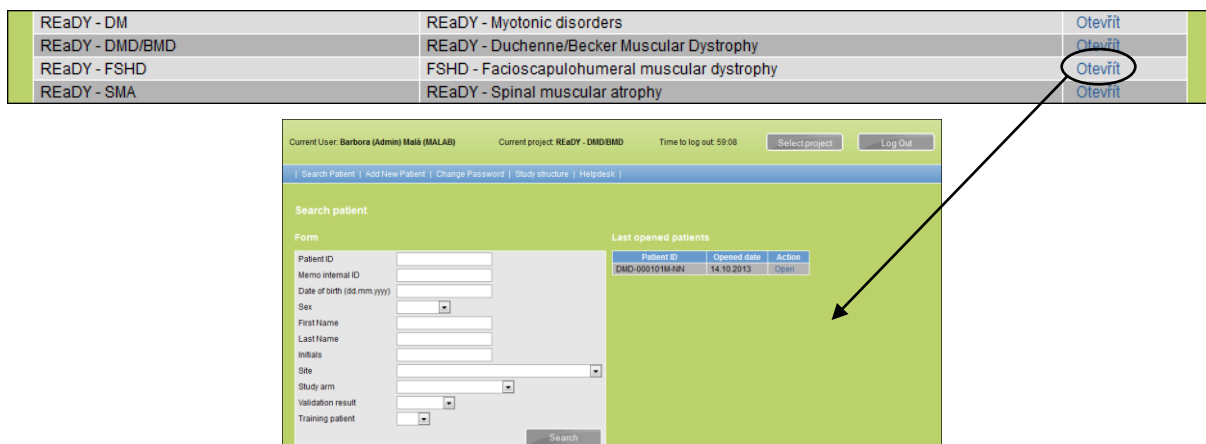
**Login:** zadejte Vaše přihlašovací jméno  
**Heslo:** zadejte Vaše heslo

Stiskněte tlačítko „**Login**“

Obr. 1 Vstup do systému



Po přihlášení do systému se zobrazí projekty, ke kterým má daný uživatel přístup, zvolením možnosti „Otevřít“ pokračuje proces přihlášení se do registru, který je popsán na Obr 2.



Obr. 2 Výběr studie a vstup do registru

## 2. ZÁKLADNÍ OKNO REGISTRU

Po vstupu do registru, se zobrazí základní formulář (viz Obr. 3), který umožňuje vyhledání již zaregistrovaného pacienta: záložka „**Search patient**“ (viz [kapitola 4 Vyhledávání pacienta](#)), zadávat nové pacienty do databáze: záložka „**Add new patient**“ (viz [kapitola 3 Registrace nového pacienta](#)), změnit osobní heslo: záložka „**Change Password**“ (příklad **A** na Obr. 3) a zobrazit nápovědu: záložka „**Helpdesk**“ (příklad **B** na Obr. 3). Ze systému se můžete odhlásit pomocí tlačítka „**Log out**“ v pravém horním rohu (černá elipsa na Obr. 3).



Patient ID	Opened date	Action
0102052126	12.06.2018	Open
MD-M-990524	12.06.2018	Open
DMD-021010M-VP	12.06.2018	Open
DMD-000512M-TM	12.06.2018	Open
DMD-000102M-JB	12.06.2018	Open

**Help**  
**Helpdesk**

Institute of Biostatistics and Analyses offers to its customers Helpdesk service, v  
You can contact our helpdesk via phone (Monday - Friday, 8am - 4pm) or e-mail.

**Contact**

E-mail [helpdesk@biostatistika.cz](mailto:helpdesk@biostatistika.cz)  
Web <http://www.biostatistika.cz>  
Phone +420 549 498 281

Obr. 3 Úvodní částí systému

## Poznámka č. 2: Automatické odhlášení ze systému

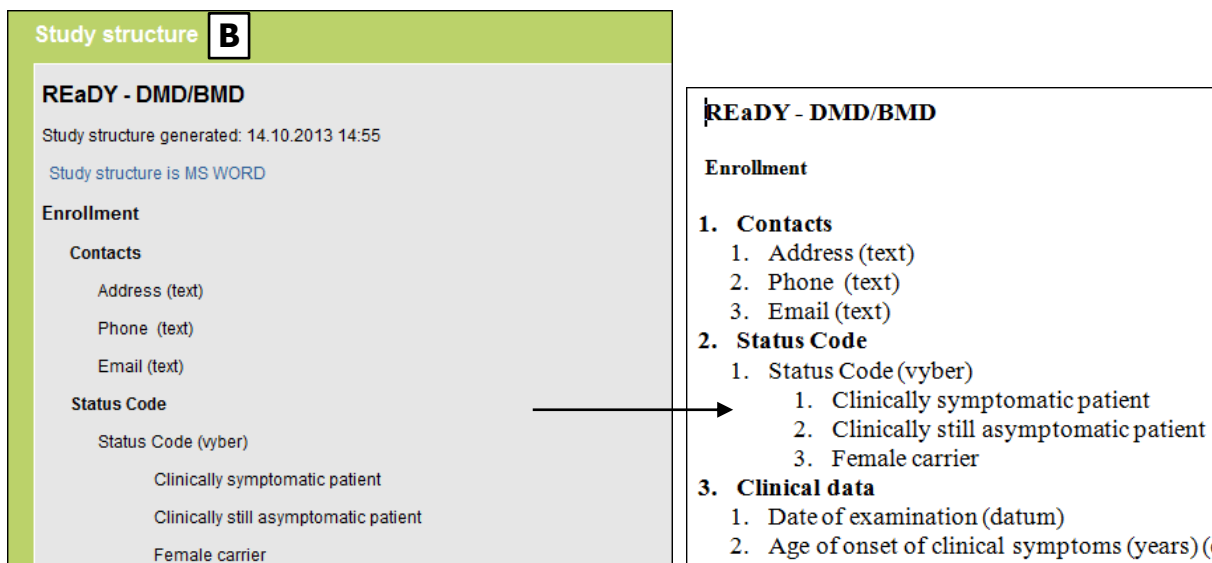
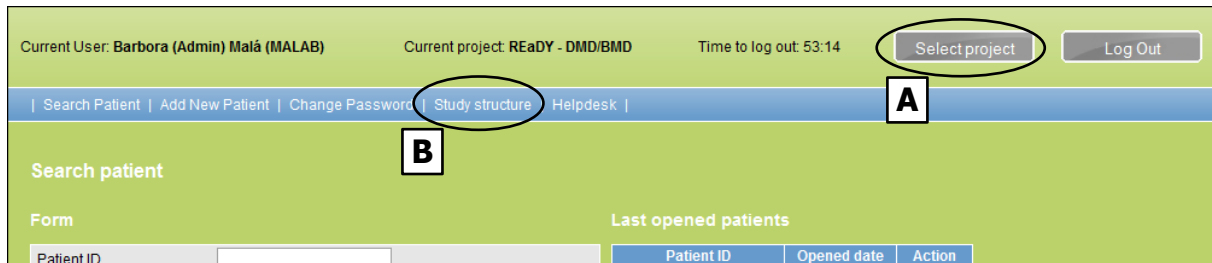
Pokud nebudete v registru delší dobu pracovat, systém Vás automaticky odhlásí – neuložené záznamy budou **vymazány**. Pro další práci je nutné provést opětovné přihlášení. Účelem této funkce je zabránit vstupu neoprávněné osoby do systému. Čas do odhlášení je zobrazen vedle názvu projektu v záhlaví obrazovky (modrá elipsa na Obr. 3).

## Tlačítko „Select project“ (Vyber projekt)

Tlačítko „**Select project**“ (červená elipsa na Obr. 4) slouží ke vstupu do jiného projektu. Podmínkou je předpoklad, že máte oprávnění pro vstup do jiného projektu. Tato funkce slouží také k tomu, abyste mohli plynule přejít z jednoho registru do druhého, aniž byste se museli odhlašovat z příslušného registru.

## Záložka „Study structure“ (Struktura registru)

Záložka „**Study structure**“ slouží k zobrazení aktuální struktury formuláře ve webovém i textovém formátu, konkrétně v MS WORD (viz postup na Obr. 4).



Obr. 4 Struktura studie

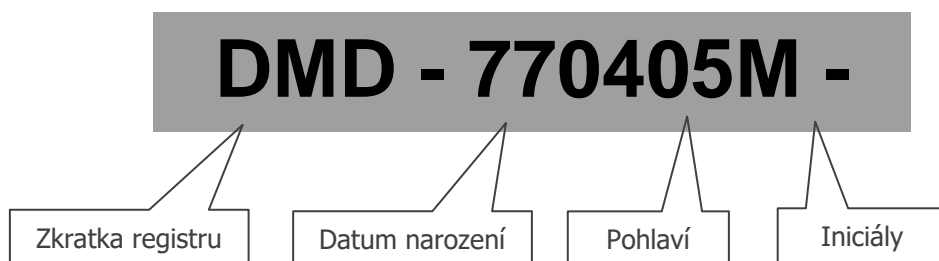
### 3. REGISTRACE NOVÉHO PACIENTA

Po stisknutí tlačítka „**Add new patient**“ (černá elipsa na Obr. 5) v úvodní části systému se objeví šablona pro zadávání údajů o novém pacientovi. Podle typu projektu REaDY (SMA,DM,DMD/BMD nebo FSHD) lze v této sekci vyplnit některé z položek, které jsou popsány níže. V této části prosím zadejte všechny požadované údaje nutné ke generaci jedinečného ID pacienta (označeny \*).

1. „**Memo internal ID**“ – pomocný vnitřní kód pacienta, který je šifrován již na straně klienta.
2. „**Date of Birth (dd.mm.yyyy)** \*“ – datum narození pacienta, které musí být v předepsaném tvaru (DD.MM.YYYY), jinak jej systém nepřijme.
3. „**Sex**“ – pohlaví pacienta.
4. „**First name**“ – křestní jméno pacienta.
5. „**Last name**“ – příjmení pacienta.
6. „**Initials**“ – iniciály pacienta.
7. „**Date of Consent**“ – datum informovaného souhlasu.

V dalším kroku zkontrolujte, resp. vyberte „**Physician**“ – lékaře (**A** na Obr. 5) a příslušné „**Site**“ – centrum (**B** na Obr. 5), který/které pacienta zaregistroval/o z příslušného přednastaveného seznamu. Dále případně zvolte „**Study arm**“ – rameno studie. V případě, že si budete pouze chtít vyzkoušet práci v databázi, zatrhněte políčko „**Training patient**“ – cvičný pacient (**C** na Obr. 5).

Stisknutím tlačítka „**Save**“ – uložit (**D** na Obr. 5) bude vygenerováno příslušné jedinečné „**Patient ID**“ – ID pacienta (**E** na Obr. 5). ID pacienta bude generováno v předepsaném tvaru, kde:



**SMA** - zkratka projektu REaDY SMA

- DM** - zkratka projektu REaDY DM
- DMD** - zkratka projektu REaDY DMD/BMD
- FSHD** - zkratka projektu REaDY FSHD
- 770405M** - rok, měsíc a den narození (RRMMDD) + pohlaví
- TP** - iniciály pacienta

Postup registrace nového pacienta včetně imaginárního příkladu je popsán na Obr. 5.

The screenshot displays the 'Add new patient' form in the REaDY system. The form includes the following fields and values:

- Patient ID: (empty)
- Memo internal ID: (empty)
- Date of birth (dd.mm.yyyy) \*: 5.4.1977
- Sex \*: Male
- First Name: (empty)
- Last Name: (empty)
- Initials \*: TP
- Date of Consent \*: 14.10.2013
- Physician \*: (Admin) Malá Barbora (CBA)
- Site \*: CBA
- Study arm \*: Male patients
- Training patient:

Callouts and annotations:

- A**: Points to the Physician dropdown menu.
- B**: Points to the Site dropdown menu.
- C**: Points to the Training patient checkbox.
- D**: Points to the Save button.
- E**: Points to the final patient ID: **DMD-770405M-TP (Male patients)**.

Additional callouts on the right side of the form:

- A**: Points to a list of physicians: MUDr. AA, ..., MUDr. ZZ.
- B**: Points to a list of sites: 01 - Centrum A, ..., 99 - Centrum Z.

Obr. 5 Registrace nového pacienta

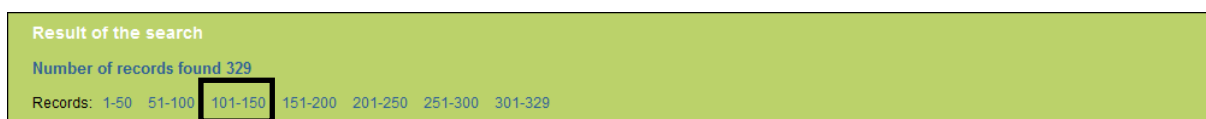
## 4. VYHLEDÁVÁNÍ PACIENTA

Pro vyhledávání již registrovaného pacienta/pacientů existují dvě možnosti (viz tlačítko „**Search Patient**“ - černá elipsa na Obr. 7):

- A) **znáte-li ID pacienta**, vepište toto ID do příslušné kolonky a stiskněte tlačítko „**Search**“ (příklad **A** na Obr. 7). Zobrazí se záznam konkrétního pacienta.
- B) **víte-li, že jste pacienta osobně založili**, stiskněte tlačítko „**Search**“ (příklad **B** na Obr. 7). Zobrazí se záznamy všech pacientů, kteří byli v daném centru zaregistrováni. V případě příliš vysokého počtu zobrazených záznamů doporučujeme vyplnit pokud možno co nejvíce doplňujících údajů o pacientovi, např. „**Memo internal ID**“, „**Date of Birth**“, „**Sex**“, „**First name**“, „**Last name**“ nebo „**Initials**“ a znovu stisknout tlačítko „**Search**“. Touto operací se počet zobrazených záznamů výrazně sníží.

Po vyhledání příslušného pacienta a kliknutím na tlačítko „**Open**“ (černá elipsa na Obr. 7 - B) vstoupíte do hlavní části systému, ve které jsou uloženy všechny elektronické formuláře potřebné pro práci s daty pacienta.

Po kliknutí na tlačítko „**Search**“ systém vypíše všechny zadané pacienty, ke kterým máte přístup a kteří odpovídají zadaným parametrům. Výpis je stránkovaný po 50 záznamech. Pro přechod na další stránku záznamů, klikněte na bíle podbarvenou řadu čísel (černý obdélník na Obr. 6).



Obr. 6 Stránkování výpisu výsledků vyhledávání

The screenshot shows the REaDY patient search interface. At the top, there is a navigation bar with links: Search Patient, Add New Patient, Change Password, Study structure, and Helpdesk. The main area is divided into two sections, A and B.

**Section A:** Shows the search form with the following fields: Patient ID (DMD-770405M-TP), Memo internal ID (DMD-770405M-TP (CBA)), Date of birth (dd.mm.yyyy), Sex, First Name, Last Name, Initials, Site (CBA), Study arm, Validation result, and Training patient. A "Search" button is highlighted. To the right, a table titled "Last opened patients" shows:

Patient ID	Opened date	Action
DMD-770405M-TP	14.10.2013	Open
DMD-000101M-NN	14.10.2013	Open

**Section B:** Shows the search form with empty fields and the "Search" button highlighted. Below the form, it displays "Result of the search" with "Number of records found 11" and "Records: 1-11". A table of search results is shown:

↑ Patient ID ↓	↑ Site ↓	↑ Date of birth (dd.mm.yyyy) ↓	↑ Sex ↓	↑ Date of enrollment ↓	↑ Enrolled by ↓	Name	↑ Validity ↓	Action
DMD-000118M-	CBA	18.01.2000	Female	22.04.2011	(Admin) Mertová J.		Valid	Open
DMD-000215F-MR	CBA	15.02.2000	Female	27.08.2013	(Admin) Ngo O.		Valid	Open
DMD-500101M-JN	CBA	01.01.1950	Male	09.11.2012	(Admin) Priesnitz J.	Jan Novák	Valid	Open
DMD-660412F-RT	CBA	12.04.1966	Female	28.08.2013	(Admin) Priesnitz J.	Ruth Trniek	Valid	Open
DMD-680229F-NJ	CBA	29.02.1968	Female	13.08.2013	(Admin) Ngo O.		Valid	Open
DMD-770405M-TP	CBA	05.04.1977	Male	14.10.2013	(Admin) Malá B.		Valid	Open

Section B also includes a "Patient's Forms" section for "DMD-770405M-TP (Male patients)" with fields for Date of birth (05.04.1977), Last Name, first name, Sex (Male), and Site.

Obr. 7 Vyhledávání pacienta/pacientů

### Poznámka č. 3:

Pro rychlý přístup k naposledy otevřeným pacientům („**Last opened patients**“) slouží tabulka v pravé části základního okna aplikace, kde jsou pacienti seřazeni chronologicky dle data posledního otevření/zobrazení pacienta (černý rámeček na Obr. 7 - A).

### Poznámka č. 4: Řazení výsledků vyhledávání

Výsledky vyhledávání pacientů (viz Obr. 8) lze řadit vzestupně i sestupně podle několika kritérií: **Pacient ID** (příklad **A** na Obr. 8 - vzestupně podle ID pacienta), **Site** (centrum), **Date of birth** (datum narození), **Sex** (pohlaví), **Date of enrollment** (příklad **B** na Obr. 8 – vzestupně podle data zařazení do studie) a **Enrolled by** (kým byl pacient zařazen do studie).

Result of the search									
Number of records found 6									
Records: 1-6									
↑ Patient ID ↓	↑ Site ↓	↑ Date of birth (dd.mm.yyyy) ↓	↑ Sex ↓	↑ Date of enrollment ↓	↑ Enrolled by ↓	Name	↑ Validity ↓	Action	
DMD-500101M-JN	CBA	01.01.1950	Male	09.11.2012	(Admin) Priessnitz J.	Jan Novák	Valid	Open	<b>A</b>
DMD-680229F-NJ	CBA	29.02.1968	Female	13.08.2013	(Admin) Ngo O.		Valid	Open	
DMD-770405M-TP	CBA	05.04.1977	Male	14.10.2013	(Admin) Malá B.		Valid	Open	
DMD-800411M-AK	CBA	11.04.1980	Male	18.06.2012	Kluska A.		Valid	Open	
DMD-920519M-HP	CBA	19.05.1992	Male	21.10.2011	Pavlovská L.		Valid	Open	

Result of the search									
Number of records found 6									
Records: 1-6									
↑ Patient ID ↓	↑ Site ↓	↑ Date of birth (dd.mm.yyyy) ↓	↑ Sex ↓	↑ Date of enrollment ↓	↑ Enrolled by ↓	Name	↑ Validity ↓	Action	
test_bmd	CBA	01.01.2000	Male	11.04.2011	Kluska A.		Valid	Open	<b>B</b>
DMD-920519M-HP	CBA	19.05.1992	Male	21.10.2011	Pavlovská L.		Valid	Open	
DMD-800411M-AK	CBA	11.04.1980	Male	18.06.2012	Kluska A.		Valid	Open	
DMD-500101M-JN	CBA	01.01.1950	Male	09.11.2012	(Admin) Priessnitz J.	Jan Novák	Valid	Open	
DMD-680229F-NJ	CBA	29.02.1968	Female	13.08.2013	(Admin) Ngo O.		Valid	Open	
DMD-770405M-TP	CBA	05.04.1977	Male	14.10.2013	(Admin) Malá B.		Valid	Open	

Obr. 8 Řazení pacientů



## 5. PRACOVNÍ OKNO

Pracovní okno se skládá ze dvou vzájemně provázaných částí:

- a) oddíl „**Patient**“ (Pacient)
- b) oddíl „**Phases and forms**“ (Fáze a formuláře)

V oddílu „**Patient**“ jsou uvedeny základní údaje o pacientovi, které vznikly automatickým překopírováním údajů z registrace pacienta (viz [kapitola 3 Registrace nového pacienta](#)). V této části také lze editovat (upravovat) všechny osobní údaje o pacientovi (vyjma ID pacienta, které může upravit pouze pracovník zákaznické podpory HelpDesk IBA s.r.o) po kliknutí na tlačítko „**Personal data**“. Příklad úpravy osobních údajů pacienta („**Update patient**“) je znázorněn na Obr. 9.

V oddílu „**Phases and forms**“ jsou uloženy všechny formuláře, se kterými je možno v průběhu studie pracovat.

The screenshot displays the REaDY software interface. At the top, it shows the current user as 'Barbora (Admin) Malá (MALAB)' and the current project as 'REaDY - DMD/BMD'. Below this is a navigation bar with options like 'Search Patient', 'Add New Patient', 'Patient's Forms', 'Share Patient', 'Audit trail', and 'Change'. The main content area is divided into two sections: 'Patient's Forms' and 'Phases and forms'. The 'Patient's Forms' section is further divided into 'Patient' and 'Phases and forms'. The 'Patient' section shows details for 'DMD-770405M-TP (Male patients)', including 'Date of birth (dd.mm.yyyy)' as '05.04.1977', 'Sex' as 'Male', and 'Last Name, first name' and 'Site' fields. A 'Personal data' button is circled in blue and has an arrow pointing to the 'Update patient' form. The 'Phases and forms' section shows 'Diagnosis (2)', 'Follow-up (0)', 'Survival status (0)', and 'Pro pacienty (0)'. The 'Diagnosis' section lists 'Available forms' (Enrollment, Molecular genetic data) and 'Existing forms' (Enrollment, Molecular genetic data). The 'Update patient' form is a modal window with fields for 'Patient ID' (DMD-770405M-TP), 'Memo internal ID', 'Date of birth (dd.mm.yyyy)' (05.04.1977), 'Sex' (Male), 'First Name', 'Last Name', 'Initials' (TP), 'Date of Consent' (14.10.2013), 'Physician' ((Admin) Malá Barbora (CBA)), 'Site' (CBA), 'Study arm' (Male patients), and 'Training patient' (checkbox). A 'Save' button is at the bottom right.

Obr. 9 Pracovní okno

S formuláři, které jsou zobrazeny v pracovním okně, lze pracovat dvěma způsoby:

- a) založit nový formulář (viz [kapitola 6 - Založení nového formuláře](#))
- b) editovat stávající formulář (viz [kapitola 7 - Práce s formulářem](#))

## 6. ZALOŽENÍ NOVÉHO FORMULÁŘE

Pro založení nového formuláře je zapotřebí vyhledat konkrétního pacienta (viz [kapitola 4 Vyhledávání pacienta](#)). Nový formulář založíte kliknutím na tlačítko „**Create new form**“ (Založ nový formulář). Obrázek 10 ukazuje otevření formuláře s názvem „**Enrollment**“ (Vstupní údaje).

**Patient's Forms**

**Patient**

<b>DMD-770405M-TP (Male patients)</b>					
Date of birth (dd.mm.yyyy)	05.04.1977	Last Name, first name	,	Enrolled by	Barbora (Admin) Malá
Sex	Male	Site	CBA	Date of enrollment	14.10.2013

**Personal data**

**Phases and forms**

Diagnosis (0) | Follow-up (0) | Survival status (0) | Quality of life (0)

**Diagnosis**

Available forms

- Enrollment [Create new form](#)
- Molecular genetic data [Create new form](#)

**Data form Enrollment**

**Patient**

<b>DMD-770405M-TP (Male patients)</b>					
Date of birth (dd.mm.yyyy)	05.04.1977	Last Name, first name	,	Enrolled by	Barbora (Admin) Malá
Sex	Male	Site	CBA	Date of enrollment	14.10.2013

**Data form**

Save Save and close

**Contacts**

Address \*

Phone

Email ?

Obr. 10 Založení formuláře

## 7. VYPLŇOVÁNÍ ÚDAJŮ VE FORMULÁŘI

Okna všech formulářů jsou rozdělena na tři části (viz Obr. 11):

- 1) **záhlaví** – obsahuje základní údaje o pacientovi,
- 2) **hlavní část** – obsahuje již samotný formulář pro zadávání dat o pacientovi,
- 3) **zápatí** – obsahuje informace o stavu práce s formulářem.

**Záhlaví** obsahuje základní informace, tzn. **ID Pacienta, Datum narození, Iniciály, Lékaře, Pohlaví, Datum zařazení a Centrum.**

**Hlavní část** obsahuje již samotný formulář pro zadávání dat o pacientovi. Je rozdělena na odstavce, které jsou zvýrazněny tučným písmem (viz černá elipsa na Obr. 11). K pohybu ve formuláři slouží rolovací lišta na pravé straně. Základem formuláře jsou bílá a šedá políčka, které je nutno vyplnit.

**Zápatí** obsahuje tlačítko pro informaci o stavu práce s formulářem, konkrétně výběr z možností **Pending** (rozpracované), **Completed** (úplné) a **Uncollectable** (nevyplnitelné), které slouží jako informace o Vaší práci s formulářem. Uložení zadaných údajů ve formuláři ukončíme stisknutím tlačítka „**Save**“ (viz černá elipsa na obr. 11).

- V případě, že jste z jakéhokoliv důvodu nestihli řádně vyplnit celý formulář, vyberte možnost „**Pending**“ (rozpracované).
- V případě, že jsou vyplněna všechna pole a v případě a formulář je zcela kompletní vyberte možnost „**Completed**“ (úplné).
- V případě, že nelze informace potřebné k řádnému vyplnění formuláře dohledat, vyberte možnost „**Uncollectable**“ (nevyplnitelné).

**Data form Enrollment**

**Patient**

<b>DMD-770405M-TP (Male patients)</b>			
Date of birth (dd.mm.yyyy)	05.04.1977	Last Name, first name	,
Sex	Male	Site	CBA

**Data form**

Save Save and close

**Contacts**

Address \*

Phone

Email ?

**Status Code**

Status Code \*

**Form status**

Form status

Save    Save and close

**Záhlaví**

**Hlavní část**

**Zápatí**

Obr. 11 Vyplňování údajů ve formuláři

### Poznámka č. 5

U některých otázek je černý otazník, který obsahuje bližší vysvětlení dané otázky (např. bližší popis postupu, kdy má být vyplněn email). Příklad je na Obr. 12.

Phone

Email ?

This field must be filled in case the patient wants to participate in the study

Obr. 12 Černý otazník

Ve formuláři se nacházejí bílé a šedě podbarvená políčka. Základem všech formulářů jsou **bílá políčka**, do kterých se údaje přímo vpisují (příklad **A** na Obr. 13) případně se vkládají kliknutím na daný údaj z přednastaveného výběru (příklad **B** na Obr. 13). **Šedá políčka** jsou vázána na odpověď na předchozí otázku (příklad **C** na Obr. 13). Je-li zapotřebí původně šedé políčko vyplnit, změní toto políčko svou barvu na bílou (příklad **D** na Obr. 13) a lze do něj vepisovat, případně vkládat data z přednastaveného výběru. Tato funkce je ilustrována na Obr. 13.

Obr. 13 Typy polí

## 8. Práce s formulářem

Založené formuláře lze upravovat/editovat pomocí akce „**Open**“ (příklad **A** na Obr. 14), vytisknout pomocí akce „**Printable**“ (příklad **B** na Obr. 14), popř. smazat, akce „**Delete**“ (příklad **C** na Obr. 14).

**Upozornění: Smazání formuláře je nevratný krok.** Tuto funkci doporučujeme využívat pouze v případech, kdy je omylem dvakrát založen stejný formulář. **Smazání celého záznamu** pacienta, tedy včetně celého ID z databáze mohou pouze pracovníci oddělení HelpDesk. Žádost musí být zaslána e-mailem a uložený záznam musí být prost jakýchkoliv formulářů (musíte veškeré již založené formuláře vymazat pomocí akce „**Smazat**“).

Form	Created	Modified	Created by	Modified by	Status	Problems	Action
Enrollment	15.10.2013	15.10.2013	(Admin) Malá B.	(Admin) Malá B.	Pending		Open Delete Printable
Molecular genetic data	15.10.2013	15.10.2013	(Admin) Malá B.	(Admin) Malá B.	Pending		Open Delete Printable

**Data form Enrollment**

Patient

**DMD-770405M-TP (Male patients)**

Date of birth (dd.mm.yyyy) 05.04.1977 Last Name, first name

Sex Male Site

Data form

Save Save and close

Contacts

Address \*

Phone

Email ?

**Data form Enrollment**

Patient

**DMD-770405M-TP (Male patients)**

Date of birth (dd.mm.yyyy) 05.04.1977 Last Name, first name

Sex Male Site

Data form

Contacts

Address

Phone

Email

Status Code

Status Code

Clinical data

Date of examination

Age of onset of clinical symptoms (years)

Still ambulant

Are you sure you want to delete this form?

OK Zrušit

Obr. 14 Práce s formulářem

## 9. SDÍLENÍ PACIENTA

Lékaři v rámci jednoho centra sdílejí pacienty automaticky, tedy není nutné využívat jakékoliv nástroje k zobrazení/editování pacientů, které založil jiný lékař ze stejného centra.

V případě, že jste se rozhodli sdílet data konkrétního pacienta s dalšími lékaři v jiných centrech, klikněte po vybrání konkrétního pacienta na záložku „**Share patient**“ (černá elipsa na Obr. 15). Tato záložka slouží např. v situaci, kdy je pacient v důsledku léčebného postupu přeložen na jiné pracoviště, které dále pokračuje v zadávání dat.

**Postup sdílení je následující:** nejdříve vybereme příslušného pacienta, následně vybereme centrum a konkrétního lékaře z centra, kam chceme pacienta nasdílet, poté určíme oprávnění pro sdílení pacienta a závěrem vše potvrdíme kliknutím na tlačítko „**Save**.“

Sdílení pacienta s konkrétním lékařem v konkrétním centru je ukázáno na Obr. 15.

Oprávnění pro sdílení pacienta může být dvojího charakteru:

- „**Read only**“ (pouze čtení) – nasdílený lékař může informace o pacientovi pouze studovat
- „**Read/Write**“ (čtení/zápis) - nasdílený lékař může informace o pacientovi nejen studovat, ale i editovat

The screenshot shows the REaDY web application interface. At the top, the user is identified as 'Barbora (Admin) Malá (MALAB)' and the current project is 'REaDY - DMD/BMD'. The 'Share Patient' menu item is circled in blue. Below it, the 'Share patients' form is visible, showing the patient 'DMD-770405M-TP', site 'CBA3', and physician '(TEST) Malá Barbora'. The 'Read / Write' privilege is selected. A 'Save' button is at the bottom of the form.

Obr. 15 Sdílení pacienta

Po přihlášení do databáze klikne lékař, kterému byl pacient nasdílen (Lékař 2), na záložku „**Search patient**“ a nalezne daného pacienta v seznamu pacientů ze svého centra a nemusí jej tedy hledat přes položku „**Share Patient**“. ID pacienta tedy figuruje jak v souboru pacientů Lékaře 1, tak i v souboru pacientů Lékaře 2.

## 10. PŘÍSTUP PRO PACIENTY

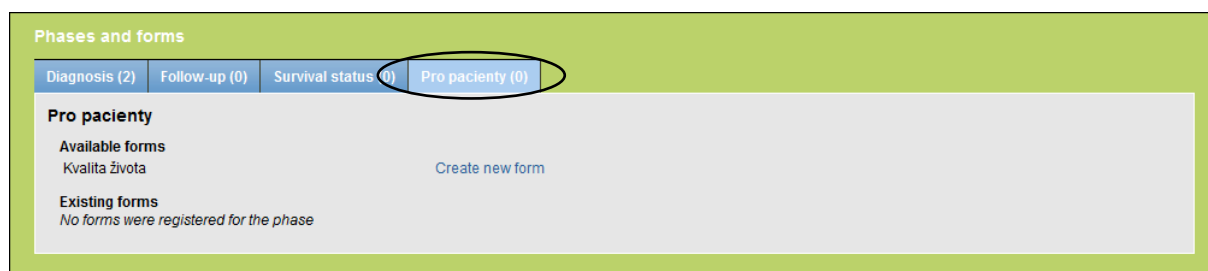
Přístup pro pacienty je nyní možný ve všech projektech REaDY.

### Postup přidělení přístupu:

Význam přístupu pacientů do webové aplikace slouží ke dvěma základním účelům:

- 1) Aktivní zapojení pacienta do své léčby, vč. kontroly vyplněnosti dat
- 2) Pravidelné vyplňování části „**Pro pacienty**“.

Přístup do zadávací aplikace **vždy** zprostředkovává lékař z důvodu 100% ochrany osobních dat pacientů. Pokud pacient jeví zájem o aktivní zapojení, lékař zašle e-mailovou adresu pacienta, na kterou mají doputovat přístupové údaje do systému společně s jedinečným ID pacienta (ID pod kterým je veden pacient v systému) na adresu [helpdesk@biostatistika.cz](mailto:helpdesk@biostatistika.cz). Pracovníci našeho HelpDesku vytvoří jedinečné přístupové údaje do systému a společně s uživatelským manuálem zašle na uvedenou adresu. U dětských pacientů dostávají přístupy rodiče, popř. jiní zákonní zástupci.



Obr. 16 Pro pacienty

Pacienti mají nastavena taková práva do systému, že mohou otevřít pouze svůj vlastní záznam. Lékařské záznamy pouze vidí, zapisovat mají právo pouze do části „**Pro pacienty**“.



## 11. FORMULÁŘ „MOLECULAR GENETIC DATA“ V ČÁSTI READY DMD/BMD

Slouží k zápisu výsledků genetického vyšetření. Lékař nejdříve vybere metodu, kterou bylo vyšetření provedeno. Pokud bylo pacientovi vyšetření provedeno metodou MLPA, zapíše lékař prioritně tuto metodu. Dále určí výsledek vyšetření. Ve specifikaci je možno uvést výsledky dalších metod či vyšetření.

Ve skupině **Molecular genetic data – exons deletions** lékař označí ty exony, jejichž delece byla stanovena. Duplikaci, bodovou mutaci či další výsledky se uvádí do kolonky **Specification**.

**Data form Molecular genetic data**

**Patient**

<b>DMD-770405M-TP (Male patients)</b>					
Date of birth (dd.mm.yyyy)	05.04.1977	Last Name, first name	,	Enrolled by	Barbora (Admin) Malá
Sex	Male	Site	CBA	Date of enrollment	14.10.2013

**Data form**

Save Save and close

**Molecular genetic data**

Method \*

Result \*

Specification

Sequencing of the dystrophin gene

Deletions of exons \*

Duplication of exons \*

Point mutations \*

Splicing mutation

Specification

FISH

Carrier status

SEGREGATION ANALYSIS

Carrier status

**Molecular genetic data - exons deletions**

1  2  3  4  5  6  7  8  9  10  11  12  13  14  15  16  17  18  19  20

21  22  23  24  25  26  27  28  29  30  31  32  33  34  35  36  37  38  39  40

41  42  43  44  45  46  47  48  49  50  51  52  53  54  55  56  57  58  59  60

61  62  63  64  65  66  67  68  69  70  71  72  73  74  75  76  77  78  79

**Form status**

Form status Pending

Save Save and close

Obr. 17 Molecular genetic data

## 12. FORMULÁŘ „FOR GENETICS“ V ČÁSTI READY DM A FSHD

V projektu REaDY – DM a REaDY – FSHD se může stát, že primárním zadavatelem dat je genetik, který založí pacienta a vyplňuje část „**For genetics**“. Poté předá pacienta pomocí funkce sdílení (viz [kapitola 9 Sdílení pacienta](#)) ošetřujícímu lékaři, který může s daty od genetika pracovat a přepsat je do části „Enrollment“. Zapisování dat pracovníky genetických laboratoří a další předávání informací je vždy na konkrétní domluvě v každém centru. Přístup do systému pro genetiky přidělují pouze pracovníci našeho HelpDesku na požádání klinického lékaře.

The image shows a screenshot of the REaDY system interface. At the top, there is a navigation bar with tabs: 'Enrollment (0)', 'Follow up (0)', 'Survival status (0)', 'For Genetics (0)', and 'Pro pacienty (0)'. Below this, the 'Phases and forms' section is displayed, showing 'Available forms' and 'Existing forms' for the 'For Genetics' phase. A 'Create new form' link is present. Below this, two forms are shown: 'REaDY - DM' and 'REaDY - FSHD'. Both forms have a 'Diagnosis' section with various input fields and a 'Form status' section with a dropdown menu set to 'Pending' and 'Save' and 'Save and close' buttons. Arrows point from the 'Create new form' link to the 'REaDY - DM' and 'REaDY - FSHD' forms.

Obr. 18 Enrollment for genetics

### 13. FORMULÁŘE „FOLLOW UP“ A „SURVIVAL STATUS“

Formulář „**Follow up**“ se vyplňuje v pravidelných intervalech – **alespoň 1x za 12měsíců**, popř. při každé neplánované návštěvě. **Pro každou návštěvu se vyplňuje samostatný formulář**. Pro lepší orientaci v založených formulářích se do názvu formuláře zapisuje datum vyšetření, které vyplníte v příslušné otázce ve formuláři (viz černý obdélník na obr. 19).

**Phases and forms**

Diagnosis (2) **Follow-up (2)** Survival status (0) Pro pacienty (0)

**Follow-up**

Available forms  
Follow-up examination [Create new form](#)

Existing forms

Form	Created	Modified	Created by	Modified by	Status	Problems	Action
Follow-up examination - 01.01.2013	15.10.2013	15.10.2013	(Admin) Malá B.	(Admin) Malá B.	Pending		Open Delete Printable
Follow-up examination - 01.01.2012	15.10.2013	15.10.2013	(Admin) Malá B.	(Admin) Malá B.	Pending		Open Delete Printable

Obr. 19 Follow-up

Formulář „**Survival status**“ (viz. Obr. 20) se vyplňuje pouze 1x u jednoho konkrétního pacienta. Tento formulář je vhodné založit ihned po vyplnění vstupních formulářů. Smyslem tohoto formuláře je informace o životě/smrti pacienta, proto je nutné ho aktualizovat ve stejných intervalech jako vyplňování formuláře „**Follow up**“.

**Phases and forms**

Diagnosis (2) Follow-up (2) **Survival status (1)** Pro pacienty (0)

**Survival status**

Available forms  
Survival status [Form already exists](#)

Existing forms

Form	Created	Modified	Created by	Modified by	Status	Problems	Action
Survival status	15.10.2013	15.10.2013	(Admin) Malá B.	(Admin) Malá B.	Pending		Open Delete Printable

Obr. 20 Survival status

## 14. VALIDACE PACIENTŮ

Pro vyhledání validních/nevalidních pacientů zvolte v části Vyhledávání (viz [kapitola 4 Vyhledávání pacienta](#)) v položce „**Validation result**“ vyberte možnost „**Not valid**“ a stiskněte „**Search**“ (černá elipsa, Obr. 21). Klikněte na tlačítko „**Not valid**“ (černá elipsa, Obr. 21). Systém poté vypíše nalezené problémy u vybraného pacienta. Pro okamžitou nápravu zvolte možnost „**View data**“ (viz černá elipsa, Obr. 21), systém Vás přesune do formulářů pacienta.

**Search patient**

Form

Patient ID

Memo internal ID

Date of birth (dd.mm.yyyy)

Sex

First Name

Last Name

Initials

Site

Study arm

Validation result

Training patient

Last opened patients

Patient ID	Opened date	Action
DMD-770405M-TP	15.10.2013	Open
DMD-000101M-NN	15.10.2013	Open

**Result of the search**

Number of records found 2

Records: 1-2

Patient ID	Site	Date of birth	Sex	Date of enrollment	Enrolled by	Validity	Action
gcouigp	CBA	01.01.1900	Female	11.04.2011	Švihálková H.	Not valid	Open
test_bmd	CBA	01.01.2000	Male	11.04.2011	Kluska A.	Not valid	Open

**Validation**

Patient

**gcouigp - Test patient**

Date of birth	01.01.1900	Initials	TD	Enrolled by	Hana Švihálková
Sex	Female	Date of enrollment	11.04.2011	Site	CBA

**Problems**

Současný stav: Not valid

Serial number	Error message	Type	Status	Action
8980	Please, fill in the Address file	Solve	Not resolved	View data
8981	Please, fill in the Informed consent file	Solve	Not resolved	View data
9009	Please, fill in the Sequencing of the dystrophin gene file	Solve	Not resolved	View data

Obr. 21 Vyhledávání pacienta dle výsledku validace

Data se v praxi validují podle několika předem vytvořených pravidel. Funkce „**Validation**“ v registru REaDY vyhledává taková data, jejichž vyplnění je podmínkou uznání validity, **je nutné je vyřešit** (viz černá elipsa, Obr. 21), popřípadě potvrdit správnost dat nebo nemožnost vyplnění těchto dat.

Funkce „**Validate site**“ zvaliduje všechny pacienty vedené pod konkrétním centrem (viz černá elipsa, Obr. 22). Pokud je pacient ve stavu „**Not known**“ je možné ho validovat pomocí tlačítka „**Validate**“, vyjma této možnosti systém kontroluje validitu pacientů automaticky 1x denně.

**Validation**

Patient

**gcouigp - Test patient**

Date of birth	01.01.1900	Initials	TD	Enrolled by	Hana Švihálková
Sex	Female	Date of enrollment	11.04.2011	Site	CBA

**Problems**

Současný stav: Not valid

Serial number	Error message	Type	Status	Action
8980	Please, fill in the Address file	Solve	Not resolved	<a href="#">View data</a>
8981	Please, fill in the Informed consent file	Solve	Not resolved	<a href="#">View data</a>
9009	Please, fill in the Sequencing of the dystrophin gene file	Solve	Not resolved	<a href="#">View data</a>

Obr. 22 Validace pacientů

## 15. KONTAKT NA HELPDESK

S technickými problémy se můžete obrátit na pracovníky oddělení HelpDesk (změna ID pacienta, vyřazení chybně zadaného ID z registru, problém s přístupem do registru atd.).

HelpDesk je linka uživatelské podpory, která je v provozu každý všední den od 8:00 do 16:00 (telefon, e-mail). Profesionální systém distribuce požadavků umožňuje zajistit maximálně rychlou odezvu i u složitých problémů.

K řešení Vašich dotazů, námětů a problémů je Vám k dispozici:

### HelpDesk

E-mail: [helpdesk@biostatistika.cz](mailto:helpdesk@biostatistika.cz)

Tel.: +420 515 915 100