

VEB APLIKACIJA BAZE RETKIH BOLESTI NA SRPSKOM JEZIKU
WEB APPLICATION OF A DATABASE OF RARE DISEASES IN SERBIANIvana Tešanović, *Fakultet tehničkih nauka, Novi Sad***Oblast – ELEKTROTEHNIKA I RAČUNARSTVO**

Kratak sadržaj – Predmet ovog rada jeste implementacija web aplikacije koji omogućava pristup informacijama o retkim bolestima na srpskom jeziku, kao i implementacija alata koji ubrzavaju i olakšavaju proces prevođenja. Rad je podeljen na više poglavlja, počevši od istorije u medicini, preko trenutnog stanja u svetu po pitanju retkih bolesti do opisa krajnjeg rešenja i tehnologija kojima se služilo da se dođe do istog.

Ključne reči: Retke bolesti, OrphaNet, Baza retkih bolesti, Umbraco, C#, MSSQL

Abstract – Subject of this work is an implementation of a web application which gives possibility of accessing information about rare diseases in serbian language as well as an implementation of tools that speed up the translation process and make it more easier. The paper is divided into multiple parts, starting with the history of medicine through rare diseases today until the final solution and the technologies that made it happen.

Keywords: Rare diseases, OrphaNet, Database of rare diseases, Umbraco, C#, MSSQL

1. UVOD

Dostupnost informacija o retkim bolestima nikada nije bila na zavidnom nivou. Čak i sad, u XXI veku, postoje mnogi ljudi koji još uvek nemaju ni načina da stignu do istih. Napravljen je određen broj rešenja koji delimično zadovoljavaju potrebe, ali samo na engleskom ili drugim globalno rasprostranjenim jezicima, dok na srpskom jeziku nije postojao nikakav izvor informacija.

Iz tih razloga, i mnogih drugih, javila se ideja za kreiranjem web sajta koji će moći da sadrži sve trenutno dostupne informacije o retkim bolestima na srpskom jeziku.

Sam rad je podeljen na više poglavlja. Prvi deo rada fokusiran je na motivaciju za pokretanje ovakvog projekta, kao i na to kakvo je trenutno stanje u svetu i koja rešenja već postoje. Takođe, napravljen je kratak uvod o tome šta su retke bolesti i kako i koliko je ljudi njima pogođeno. Nakon toga, dolazi se do dela koji opisuje šta je korišćeno od tehnologija i alata i na koji način su olakšali implementaciju web sajta i ostalih delova projekta.

NAPOMENA:

Ovaj rad proistekao je iz master rada čiji mentor je bio dr Aleksandar Kupusinać, red. prof.

2. RETKE BOLESTI I REŠENJE PROBLEMA

Kako se korača ka novom milenijumu, postaje vrlo jasno da biomedicinske nauke ulaze u najzanimljiviju fazu svog razvoja. Paradoks tome, medicinska praksa prolazi kroz fazu nesigurnosti kako u razvijenim tako i u zemljama u razvoju [1].

Međutim, zdravstvena nega je grana koja se konstantno razvija. Kako nove tehnologije i mogućnosti podstiču sposobnosti doktora i istraživača, pacijenti dobijaju nova lečenja, praćenja i lekove.

2.1. O retkim bolestima

U Sjedinjenim Američkim Državama, retka bolest je stanje koje pogađa 1 u 1250 osoba. Ova definicija je kreirana od strane Kongresa u *Orphan Drug Act*-u 1983. S druge strane, u Evropskoj Uniji bolest se definiše kao retka ako pogađa 1 u 2000 osoba. Trenutno je otkriveno 6-7 hiljada retkih bolesti dok je broj obolelih procenjen na 300 miliona.

Do danas, uzrok velikog broja retkih bolesti ostaje nepoznat. Veoma dugo vremena je polje retkih bolesti bio nepoznat teren i nisu postojala odgovarajuća istraživanja koja su se time bavila. Čak ni danas nisu na zadovoljavajućem nivou. Upravo zbog manjka naučnog i medicinskog znanja, mnogim pacijentima nisu dijagnostikovane bolesti i kao takvi najviše pate u primanju odgovarajuće podrške i lečenja. Za mnoge retke bolesti ne postoji lek, međutim, sa odgovarajućim lečenjem i medicinskom negom, može da se poboljša kvalitet života pacijenata, kao i da im se produži životni vek.

Pokretač projekta, udruženje „Život“, pronalazi inspiraciju za njegov razvoj u postojećem rešenju - web sajtu *OrphaNet*-a.

2.2. O projektu

Projekat je implementiran kao web aplikacija i podeljen je na više delova. Neki od delova pripadaju samoj aplikaciji, dok su drugi eksterni i ne pripadaju aplikaciji. Pod internim delovima podrazumevaju se web sajt, program za prevođenje i forum, dok su eksterni delovi *Crawler*, *DB Initializer* i program za import i eksport excel fajlova.

Web sajt je dostupan svima i nije potreban nikakav vid autentifikacije da bi mu korisnik pristupio. Deo sajta koji zahteva autentifikaciju i autorizaciju jeste program za prevođenje i validaciju prevoda i jedan deo foruma. Od uloga na web sajtu razlikujemo prevodioce i validatore, koji, respektivno, prevode retke bolesti i validiraju prevode.

Crawler predstavlja deo projekta koji je zadužen za prikupljanje podataka sa engleske verzije ovog sajta tj. *OrphaNet-a*. *DB Initializer* opisuje program koji ubacuje preuzete podatke u bazu podataka. Program za import i eksport radi sa *excel* fajlovima na način da izvlači podatke iz *excel* fajlova i vrši njihovo importovanje u bazu podataka i obrnuto, izvlači podatke iz baze podataka radi eksportovanja u *excel*.

2.3. O rešenju

OrphaNet [2] poseduje sopstvenu bazu podataka, trenutno najveću o retkim bolestima na internetu, koja je dostupna svima. S tim u vezi, implementiran je *Crawler* koji je preuzeo sve od informacija direktno sa *web* stranica, a zatim i *DB Initializer* koji je te informacije uneo u bazu podataka.

Podaci o retkim bolestima koji su rezultat rada *Crawler-a* smeštaju se u *json* fajl tako da je svaka retka bolest odvojena odgovarajućim tagovima i može se identifikovati *Orpha* brojem. *Json* fajl, kao ulazni parametar u *DB Initializer*, biva transformisan u *sql* skriptu koja se automatski izvršava nad bazom podataka. Na taj način podaci bivaju unešeni i spremni za korišćenje od strane aplikacije.

Korisnik *web* sajta ima potpunu slobodu da se kreće kroz njega, da pretražuje retke bolesti, kao i da čita novine o samom udruženju pa i generalnom razvoju u svetu retkih bolesti.

Jedan od najbitnijih delova sajta, pretraga, može se pronaći na dva odvojena mesta na sajtu i obuhvata brzu i proširenu pretragu. Brza pretraga vrši pretraživanje po nazivu bolesti, odnosno unešeni pojam mora da bude sadržan u nazivu ili nazivu sinonima retke bolesti da bi bio kandidat za rezultat.

Odlaskom na stranicu za proširenu pretragu, proširuje se lista atributa za pretragu (*Slika 1*) pa se tako može pretraživati i po *Orpha* broju, *ICD-10*-u i *OMIM*-u. U slučaju ova tri atributa, unešeni pojam mora biti identičan kao u bazi podataka da bi se retka bolest našla u rezultatima.

The image shows a search interface with a search bar at the top containing the text 'Pretraga...'. To the right of the search bar is a red button labeled 'PRETRAŽI'. Below the search bar are four radio buttons for selecting search criteria: 'Naziv bolesti' (selected), 'Orpha broj', 'OMIM', and 'ICD-10'. At the bottom of the interface, there is a red button labeled 'Pretraži' and a link labeled 'Abecedna lista bolesti'.

Slika 1. Forma proširene pretrage

Takođe, postoji mogućnost i pretrage po prvom karakteru u nazivu ili nazivu sinonima retke bolesti, na koju se može otići klikom na „Abecedna lista bolesti“ u formi pretrage na Slici 1.

Drugi podjednako bitan deo sajta predstavlja program za prevodenje. Da bi mu se pristupilo, neophodno je da korisnik bude ulogovan na sistem i da pripada bar jednoj od dveju korisničkih grupa: prevodiocima ili validatorima. Kao što sama reč kaže, prevodioci se bave prevodom retkih bolesti, dok validatori proveravaju

podnešene prevode i u skladu sa tim ih odobravaju ili odbijaju.

Klikom na link za prevodenje, odlazi se na stranicu koja sadrži formu za prevodenje. Forma je podeljena na dva dela (*Slika 2*). Levi deo sadrži *input* polja u koje će se upisati prevod na srpskom jeziku onih podataka koji se nalaze u desnom delu.

The image shows a translation form with two columns. The left column contains fields for 'IME', 'DEFINICIJA', 'ORPHA NUMBER', 'SINONIMI', 'RASPROSTRANJENOST', and 'NASLEDJIVANJE'. The right column contains fields for 'NAME', 'DEFINITON', 'ORPHA NUMBER', 'SYNONYMS', 'PREVALENCE', and 'INHERITANCE'. Each field is a text input box. The 'DEFINICIJA' and 'DEFINITON' fields are larger and contain text. The 'SINONIMI' and 'SYNONYMS' fields are also larger and contain text. The 'RASPROSTRANJENOST' and 'PREVALENCE' fields are smaller and contain the text 'Uklozen'. The 'INHERITANCE' field is smaller and contains the text 'Autosomal recessive'.

Slika 2. Jedan deo forme za prevodenje

Retka bolest koja se učitava u formu mora imati inicijalno stanje, odnosno isto koje je dobila prilikom upisa u bazu. Prilikom podnošenja prevoda, podaci se upisuju u bazu kao kandidati za validaciju. Logovanjem na sistem, validator ima pristup stranici za validaciju. Izgled stranice je u potpunosti isti kao i kod prevodenja, s tim što u levom delu forme su učitani prethodno podnešeni prevodi. Validator ima mogućnost da, pregledom odgovarajućeg prevoda, izmeni neke od podataka i na kraju prihvati ili odbije prevod. Ukoliko se prevod prihvata, retka bolest postaje kandidat rezultatima za pretragu odnosno sigurna je za prikaz na *web* sajtu.

Forum *web* sajta se bavi komunikacijom između korisnika foruma i administratora sajta. Takođe, na ovaj način korisnici mogu i između sebe da komuniciraju i razmenjuju iskustva i mišljenja. U osnovi foruma i *web* sajta nalazi se isti cilj a to je pružanje korisnicima najviše moguće kvalitetnih i ispravnih informacija, koje do sada nisu bile dostupne na srpskom jeziku. Prednost kod foruma jeste što su korisnici u direktnoj komunikaciji, što znači da mogu postavljati konkretna pitanja kao i diskutovati o specifičnim temama.

Još neke od stvari na koje se forum fokusira jesu i novosti u vezi sa zakonima, regulativama kao i dostignućima u polju retkih bolesti. Neophodno je da korisnik bude registrovan i ulogovan na forumu da bi obavljao pomenute akcije, dok za sam pristup i pregled dostupnih informacija autentifikacija nije potrebna. Još jedna od mogućnosti jeste pretraživanje, koje se vrši na nivou celog foruma, odnosno na nivou svih korisnika, diskusija, kategorija i oznaka.

Program za import i eksport napravljen je kao alternativna programu za prevođenje. Nemogućnost korišćenja interneta u pojedinim situacijama dovela je do toga da se pronade drugi način kojim će moći da se postigne isti cilj. Na kraju se ispostavlja da je metoda eksportovanja u fajlove efikasnija, jer je rad sa *excel*-om rasprostranjeniji od korišćenja *web* sajta. Mogućnost za ubacivanje više retkih bolesti u jedan *excel* fajl je dodato da bi se uštedelo na vremenu i da bi se olakšao sam proces prevođenja. Retke bolesti unutar jednog fajla se razdvajaju upotrebom *sheet*-ova, gde je svaka retka bolest je opisana unutar jednog *sheet*-a.

Entitet retke bolesti koji zadovoljava uslove za eksport njenih podataka zahteva nepromenjenost u podacima odnosno inicijalno stanje pri ubacivanju u bazu. Kao prvi korak u ubacivanju podataka u *excel* fajl jeste inicijalizacija istog, upisivanjem naziva redova i kolona. Od kolona postoje *Fields*, *Serbian* i *English*. *Fields* kolona opisuje nazive atributa koji se pridružuju retkoj bolesti, uključujući i sinonime i sadržaj. Druge dve kolone opisuju na kom su jeziku podaci koji će se u njihovim ćelijama renderovati. Eksportom se ubacuju vrednost u *English* kolonu, čitanjem odgovarajućih podataka iz baze i mapiranjem na attribute u *Fields* koloni.

Ovako popunjen fajl (*Slika 3*), šalje se stručnjacima na prevođenje. Kada osoba odgovorna za prevod unese sve potrebne podatke u Serbian kolonu svih fajlova, oni se učitavaju u program i vrši se importovanje u bazu.

Fields	English	Serbian
Pun naziv bolesti	Duchenne muscular dystrophy	Dišenovala mišićna distrofija
Skraćeni naziv bolesti	-	-
Definicija	Duchenne muscular dystrophy (DMD) is a neuromuscular disease characterized by rapidly progressive muscle weakness and wasting due to degeneration of skeletal, smooth and cardiac muscle.	Dišenovala mišićna distrofija (DMD) je neuromuskularno obojenje, koje se karakteriše rapidno progresivnom slabošću mišića i hipotrofijom istih, zbog degeneracije poprečnoprugaste, glatke i muskulature srca.
Sinonimi	Severe dystrophinopathy, Duchenne type DMD	Teška distrofinopatija, Dišenov tip, DMD
Kategorija	-	-
Potkategorija	-	-
Naziv bolesti na stranom jeziku	-	-
Orpha broj	98896	98896
Učestalost	1-9 / 100 000	1-9 / 100 000
Nasledivanje	X-linked recessive	X vezano, recesivno
Period početka bolesti	-	-
ICD-10	G71.0	G71.0
OMIM	310200	310200
UMLS	C0013264	C0013264
GARD	6291	6291
MedDRA	10013801	10013801
Tekstualni opis	Onset occurs in early childhood, and affected boys may show a delay in motor milestones or global developmental delay. Children with DMD generally never achieve the ability to run or jump. The condition progresses rapidly and the child develops a waddling gait and a positive Gower's sign. Climbing stairs becomes difficult and the child begins to fall frequently. Loss of independent ambulation occurs between the ages of 6 and 13 years, the average being 9.5 years in non-steroid treated patients. Once ambulation is lost, joint contractures and scoliosis develop rapidly. Cardiomyopathy and respiratory failure are the cause of death in young adulthood.	Nastaje u ranom detinjstvu, i zahvata dečake, kod kojih se registruje zaostatak u motornom ili globalnom razvoju. Deca sa DMD skoro nikada ne mogu da trče ili skaču. Stanje se brzo pogoršava i dete razvija gegajući hod sa pozitivnim Gowerovim znakom. Penjanje uz stepenice postaje značajan problem, i dete često i pada. Gubitak samostalnog hoda/pokretljivosti javlja se između 6-te do 13-te godine, sa prosečnom vrednošću od 9.5 godina, ukoliko se pacijent ne leči kortikosteroidima. Kada se sposobnost hoda izgubi, javljaju se kontrakture zglobova i skolioza. Kardiomiopatija i respiratorna insuficijencija su česti uzrok smrti u ranom odraslom dobu.

Slika 3. *Excel* fajl spreman za importovanje

3. ZAKLJUČAK

Zahvaljujući ovom projektu, ljudi oboleli od retkih bolesti, njihove porodice pa i svi ostali koji žele da se informišu mogu to da urade odlaskom na *web* sajt. Moguće je pretraživati retke bolesti po nazivu pa i drugim atributima, pratiti najnovije vesti u svetu retkih bolesti, pa i komunicirati sa ostatkom zajednice preko foruma. Prevodioćima je proces prevođenja sa engleskog jezika umnogome olakšan, korišćenjem programa za prevođenje implementiranog unutar *web* sajta ili upisivanjem prevoda u eksportovane *excel* fajlove.

Ciljevi koji su do sada dostignuti jeste prevod preko 1000 retkih bolesti, s tim da se veliki broj informacija prevodi u svakom trenutku.

Načini za poboljšanje trenutnog rešenja obuhvataju efikasniju biblioteku za program za import i eksport, kao i proširenje programa za prevođenje dodavanjem mogućnosti za izmenu prihvaćenog prevoda. Što se tiče unapređenja po pitanju tehnološkog razvoja, moguće je u budućnosti prilagoditi aplikaciju za korišćenje na različitim veličinama i rezolucijama ekrana, kao i implementirati aplikaciju za smart uređaje.

4. LITERATURA

- [1] Dean T Jamison, Joel G Breman, Anthony R Measham, George Alleyne, Mariam Claeson, David B Evans, Prabhat Jha, Anne Mills, and Philip Musgrove, Disease Control Priorities in Developing Countries, 2nd edition, 2006
- [2] Orphanet: an online rare disease and orphan drug data base. © INSERM 1999. Available on <http://www.orpha.net>

Kratka biografija:



Ivana Tešanović rođena je u Novom Sadu 1993. god. Završivši osnovne studije na Fakultetu tehničkih nauka, upisala je master studije, smer Elektronsko poslovanje, i odbranila master rad 2019. godine. Kontakt: inna0507@gmail.com