



ЕВРОПЕЙСКА ПЛАТФОРМА ЗА РЕГИСТРАЦИЯ НА РЕДКИТЕ ЗАБОЛЯВАНИЯ (Платформа на ЕС за РЗ)
European Platform on Rare Disease Registration - EU RD Platform

**НАБОР ОТ ОБЩИ ИНФОРМАЦИОННИ ЕЛЕМЕНТИ ЗА РЕГИСТРАЦИЯ
НА РЕДКИТЕ ЗАБОЛЯВАНИЯ**

ГРУПА	ЕЛЕМЕНТ №	НАИМЕНОВАНИЕ НА ЕЛЕМЕНТА	ОПИСАНИЕ НА ЕЛЕМЕНТА	КОДИРАНЕ	КОМЕНТАР
1. Псевдоним	1.1.	Псевдоним	Псевдоним на пациента	<ul style="list-style-type: none">Свободен текст	https://eu-rd-platform.jrc.ec.europa.eu/erdri/eu-pid-intro
2. Лична информация	2.1.	Дата на раждане	Дата на раждане на пациента	<ul style="list-style-type: none">Дата (дд/мм/гггг)	
	2.2.	Пол	Пол на пациента при раждане	<ul style="list-style-type: none">ЖенаМъжНеопределенФетус (неизвестен)	
3. Статус на пациента	3.1.	Статус на пациента	Жив или мъртъв	<ul style="list-style-type: none">ЖивМъртъвНеоткрит за проследяванеОтказал участие	Ако е мъртъв, отговорете на въпрос 3.2
	3.2.	Дата на смъртта	Дата на смъртта на пациента	<ul style="list-style-type: none">Дата (дд/мм/гггг)	

4. Клинична пътека	4.1.	Първи контакт със специализиран център	Дата на първия контакт със специализиран център	<ul style="list-style-type: none"> Дата (дд/мм/гггг) 	
5. История на заболяването	5.1.	Възраст при проявата на болестта	Възраст на проявяване на първите симптоми/признаци	<ul style="list-style-type: none"> Пренатално При раждане Дата (дд/мм/гггг) Неопределена 	
	5.2.	Възраст при поставяне на диагноза	Възраст, при която е поставена диагнозата	<ul style="list-style-type: none"> Пренатално При раждане Дата (дд/мм/гггг) Неопределена 	
6. Диагноза	6.1.	Диагноза на рядкото заболяване	Диагноза, поставена от специализирания център	Orpha код (силно препоръчителен, вж. хипервръзката) / Alpha код / МКБ-9 код / МКБ-9-СМ код / МКБ-10 код	http://www.orphadata.org/cgi-bin/inc/product1.inc.php
	6.2.	Генетична диагноза	Генетична диагноза, поставена от специализирания център	Международна класификация на мутациите (HGVS) (силно препоръчителна, вж. хипервръзката) / HGNC / OMIM код	http://www.hgvs.org
	6.3	Недиагностициран случай	Как е определен недиагностицираният случай	<ul style="list-style-type: none"> Фенотип (HPO) Генотип (HGVS) 	
7. Научни изследвания	7.1.	Съгласие за контакт за научноизследователски цели	Налично е разрешение от пациента за установяване на контакт за научноизследователски цели	<ul style="list-style-type: none"> ДА НЕ 	
	7.2.	Съгласие за повторно използване на данните	Налично е съгласие на пациента за повторна употреба на неговите данни за други	<ul style="list-style-type: none"> ДА НЕ 	

			научноизследователски цели		
	7.3.	Биологична проба	Налична е биологична проба на пациента за изследвания	<ul style="list-style-type: none"> • ДА • НЕ 	Ако ДА, отговорете на въпрос 7.4
	7.4.	Връзка към биобанка	Биологичната проба се съхранява в биобанка	<ul style="list-style-type: none"> • ДА (ако е уместно, използвайте хипервръзката) • НЕ 	https://directory.bbmri-eric.eu
8. Увреждане	8.1.	Класификация на способността за функциониране/инвалидността	Профил на инвалидността на пациента съгласно Международната класификация на способността за функциониране/инвалидността (ICF)	<ul style="list-style-type: none"> • Профил на инвалидността / Точки 	http://www.who.int/classifications/icf/whodasii/en/