



EUROPÆISK PLATFORM FOR REGISTRERING AF SJÆLDNE SYGDOMME (EU RD-platformen)

European Platform on Rare Disease Registration - EU RD Platform

FÆLLES DATAELEMENTER FOR REGISTRERING AF SJÆLDNE SYGDOMME

| GRUPPE | ELEMENTNR. | ELEMENTBETEGNELSE | ELEMENTBESKRIVELSE | KODNING | BEMÆRKNING |
|----------------------|------------|--|---|--|---|
| 1. Pseudonym | 1.1. | Pseudonym | Patientens pseudonym | <ul style="list-style-type: none">• Streng | https://eu-rd-platform.jrc.ec.europa.eu/erdri/eu-pid-intro |
| 2. Personoplysninger | 2.1. | Fødselsdato | Patientens fødselsdato | <ul style="list-style-type: none">• Dato (dd/mm/åååå) | |
| | 2.2. | Køn | Patientens køn ved fødslen | <ul style="list-style-type: none">• Kvinde• Mand• Ubestemt• Foster (Ukendt) | |
| 3. Patientens status | 3.1. | Patientens status | Patient levende eller død | <ul style="list-style-type: none">• Levende• Død• Opfølgning ikke mulig• Udgået | Ved dødsfald besvares spørgsmål 3.2. |
| | 3.2. | Dødsdato | Datoen for patientens død | <ul style="list-style-type: none">• Dato (dd/mm/åååå) | |
| 4. Behandlingsforløb | 4.1. | Første kontakt med det specialiserede center | Datoen for den første kontakt med det specialiserede center | <ul style="list-style-type: none">• Dato (dd/mm/åååå) | |

| | | | | | |
|-----------------|------|--|--|--|---|
| 5. Sygehistorie | 5.1. | Alder ved begyndelsen | Alder, hvor symptomer/tegn først dukkede op | <ul style="list-style-type: none"> • Antenatalt • Ved fødslen • Dato (dd/mm/åååå) • Ubestemt | |
| | 5.2. | Alder ved diagnose | Alder, hvor diagnosen blev stillet | <ul style="list-style-type: none"> • Antenatalt • Ved fødslen • Dato (dd/mm/åååå) • Ubestemt | |
| 6 Diagnose | 6.1. | Diagnose af den sjældne sygdom | Det specialiserede centers diagnose | Orphakode (stærkt anbefalet – se link)/alfakode/ICD-9-kode/ICD-9-CM-kode/ICD-10-kode | http://www.orphadata.org/cgi-bin/inc/product1.inc.php |
| | 6.2. | Genetisk diagnose | Det specialiserede centers genetiske diagnose | International klassificering af mutationer (HGVS) (stærkt anbefalet – se link)/HGNC-kode/OMIM-kode | http://www.hgvs.org |
| | 6.3 | Udiagnosticeret tilfælde | Hvordan er det udiagnosticerede tilfælde defineret? | <ul style="list-style-type: none"> • Fænotype (HPO) • Genotype (HGVS) | |
| 7. Forskning | 7.1. | Samtykke til kontakt til forskningsformål | Patienten har givet samtykke til at blive kontaktet med henblik på forskning | <ul style="list-style-type: none"> • JA • NEJ | |
| | 7.2. | Godkendelse af videreanvendelse af oplysninger | Patienten har givet samtykke til videreanvendelse af pågældendes oplysninger til andre forskningsformål | <ul style="list-style-type: none"> • JA • NEJ | |
| | 7.3. | Biologisk prøve | Patientens biologiske prøve er tilgængelig med henblik på forskning | <ul style="list-style-type: none"> • JA • NEJ | Hvis JA besvares spørgsmål 7.4 |
| | 7.4. | Link til biobank | Biologisk prøve opbevaret i en biobank | <ul style="list-style-type: none"> • JA (eventuelt link) • NEJ | https://directory.bbmri-eric.eu |
| 8. Handicap | 8.1. | Klassificering af funktionsevne/funktionsnedsættelse | Patientens handicapprofil i henhold til Den Internationale Klassifikation af Funktionsevne og Funktionsnedsættelse (ICF) | <ul style="list-style-type: none"> • Handicapprofil/score | http://www.who.int/classifications/icf/whodasii/en/ |