



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/spider
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/