



EUROPÄISCHE PLATTFORM FÜR DIE REGISTRIERUNG SELTENER KRANKHEITEN (EU-SK-Plattform) **European Platform on Rare Disease Registration - EU RD Platform**

Gruppe	Element Nr.	Bezeichnung des Elements	Beschreibung des Elements	Kodierung	Bemerkung
1. Pseudonym	1.1	Pseudonym	Pseudonym des Patienten	<ul style="list-style-type: none">• Zeichenfolge	https://eu-rd-platform.jrc.ec.europa.eu/erdri/eupid-intro
2. Persönliche Angaben	2.1	Geburtsdatum	Geburtsdatum des Patienten	<ul style="list-style-type: none">• Datum (TT/MM/JJJJ)	
	2.2	Geschlecht	Geschlecht des Patienten bei der Geburt	<ul style="list-style-type: none">• Weiblich• Männlich• Unbestimmt• Fötus (unbekannt)	
3. Patientenstatus	3.1	Patientenstatus	Lebender oder toter Patient	<ul style="list-style-type: none">• Lebend• Tot• Nicht weiterverfolgt• Verweigert	Falls tot, Frage 3.2 beantworten.
	3.2	Todeszeitpunkt	Sterbedatum des Patienten	<ul style="list-style-type: none">• Datum (TT/MM/JJJJ)	
4. Behandlungsverlauf	4.1	Erstkontakt mit dem Fachzentrum	Datum des ersten Kontakts mit dem Fachzentrum	<ul style="list-style-type: none">• Datum (TT/MM/JJJJ)	

5. Krankheitsverlauf	5.1	Alter bei Krankheitsbeginn	Alter bei Auftreten der ersten Symptome/Anzeichen	<ul style="list-style-type: none"> • Pränatal • Bei Geburt • Datum (TT/MM/JJJJ) • Unbestimmt 	
	5.2	Alter bei Diagnose	Alter, in dem die Diagnose gestellt wurde	<ul style="list-style-type: none"> • Pränatal • Bei Geburt • Datum (TT/MM/JJJJ) • Unbestimmt 	
6. Diagnose	6.1	Diagnose der seltenen Krankheit	Diagnose des Fachzentrums	Orpha-Code (dringend empfohlen – siehe Link) / Alpha-Code / ICD-9-Code / ICD-9-CM-Code / ICD-10-Code	http://www.orphadata.org/cgi-bin/inc/product1.inc.php
	6.2	Genetische Diagnose	Genetische Diagnose des Fachzentrums	Internationale Klassifikation der Genmutationen (HGVS) (dringend empfohlen – siehe Link) / HGNC-/OMIM-Code	http://www.hgvs.org
	6.3	Nicht diagnostizierter Fall	Wie wird der nicht diagnostizierte Fall definiert?	<ul style="list-style-type: none"> • Phänotyp (HPO) • Genotyp (HGVS) 	
7. Forschung	7.1	Zustimmung zur Kontaktaufnahme zu Forschungszwecken	Erlaubnis des Patienten, zu Forschungszwecken kontaktiert zu werden	<ul style="list-style-type: none"> • JA • NEIN 	
	7.2	Zustimmung zur Weiterverwendung von Daten	Erlaubnis des Patienten zur Weiterverwendung seiner Daten für andere Forschungszwecke liegt vor	<ul style="list-style-type: none"> • JA • NEIN 	
	7.3	Biologische Probe	Biologische Probe des Patienten ist für die Forschung verfügbar	<ul style="list-style-type: none"> • JA • NEIN 	Falls JA, Frage 7.4 beantworten.
	7.4	Link zu einer Biobank	Biologische Probe wird in einer Biobank aufbewahrt	<ul style="list-style-type: none"> • JA (gegebenenfalls Link nutzen) • NEIN 	https://directory.bbmri-eric.eu
8. Behinderung	8.1	Einstufung der Funktionsfähigkeit/ Behinderung	Behinderungsprofil des Patienten gemäß der Internationalen Klassifizierung der Funktionsfähigkeit, Behinderung und Gesundheit (ICF)	<ul style="list-style-type: none"> • Behinderungsprofil / Einstufung 	http://www.who.int/classifications/icf/whodasii/en/http://www.who.int/classifications/icf/whodasii/en/