



ΕΥΡΩΠΑΪΚΗ ΠΛΑΤΦΟΡΜΑ ΓΙΑ ΤΗΝ ΚΑΤΑΧΩΡΙΣΗ ΣΠΑΝΙΩΝ ΝΟΣΩΝ (Πλατφόρμα της ΕΕ για τις ΣΝ)

European Platform on Rare Disease Registration - EU RD Platform

ΣΥΝΟΛΟ ΚΟΙΝΩΝ ΣΤΟΙΧΕΙΩΝ ΔΕΔΟΜΕΝΩΝ ΓΙΑ ΤΗΝ ΚΑΤΑΧΩΡΙΣΗ ΣΠΑΝΙΩΝ ΝΟΣΩΝ

ΟΜΑΔΑ	ΑΡΙΘΜΟΣ ΣΤΟΙΧΕΙΟΥ	ΟΝΟΜΑ ΣΤΟΙΧΕΙΟΥ	ΠΕΡΙΓΡΑΦΗ ΣΤΟΙΧΕΙΟΥ	ΚΩΔΙΚΟΠΟΙΗΣΗ	ΣΧΟΛΙΟ
1. Ψευδώνυμο	1.1.	Ψευδώνυμο	Ψευδώνυμο του/της ασθενούς	<ul style="list-style-type: none">• Συμβολοσειρά	https://eu-rd-platform.jrc.ec.europa.eu/erdri/eu-pid-intro
2. Προσωπικά στοιχεία	2.1.	Ημερομηνία γέννησης	Ημερομηνία γέννησης του/της ασθενούς	<ul style="list-style-type: none">• Ημερομηνία (ηη/μμ/εεεε)	
	2.2.	Φύλο	Φύλο του/της ασθενούς κατά τη γέννηση	<ul style="list-style-type: none">• Θήλυ• Άρρεν• Δεν προσδιορίζεται• Έμβρυο (άγνωστο)	
3. Κατάσταση του/της ασθενούς	3.1.	Κατάσταση του/της ασθενούς	Ασθενής ζωντανός/-ή ή νεκρός/-ή	<ul style="list-style-type: none">• Ζωντανός/-ή• Νεκρός/-ή• Στοιχείο χάθηκε στην παρακολούθηση• Δεν αναφέρεται	Εάν η απάντηση είναι νεκρός/-ή, τότε απαντήστε στην ερώτηση 3.2
	3.2.	Ημερομηνία θανάτου	Ημερομηνία θανάτου του/της ασθενούς	<ul style="list-style-type: none">• Ημερομηνία (ηη/μμ/εεεε)	

4. Διαδρομή περιθάλψης	4.1.	Πρώτη επαφή με εξειδικευμένο κέντρο	Ημερομηνία πρώτης επαφής με εξειδικευμένο κέντρο	<ul style="list-style-type: none"> • Ημερομηνία (ηη/μμ/εεεε) 	
5. Ιστορικό της νόσου	5.1.	Ηλικία κατά την εμφάνιση	Ηλικία πρώτης εκδήλωσης συμπτωμάτων/σημείων	<ul style="list-style-type: none"> • Προγεννητική • Κατά τη γέννηση • Ημερομηνία (ηη/μμ/εεεε) • Δεν προσδιορίζεται 	
	5.2.	Ηλικία κατά τη διάγνωση	Ηλικία κατά την οποία έγινε η διάγνωση	<ul style="list-style-type: none"> • Προγεννητική • Κατά τη γέννηση • Ημερομηνία (ηη/μμ/εεεε) • Δεν προσδιορίζεται 	
6 Διάγνωση	6.1.	Διάγνωση της σπάνιας νόσου	Διάγνωση από το εξειδικευμένο κέντρο	Κωδικός Orpha (συνιστάται ενθέρμως — βλ. σύνδεσμο) / κωδικός Alpha/ κωδικός ICD-9 / κωδικός ICD-9-CM / κωδικός ICD-10	http://www.orphadata.org/cgi-bin/inc/product1.inc.php
	6.2.	Γενετική διάγνωση	Γενετική διάγνωση από το εξειδικευμένο κέντρο	Διεθνής ταξινόμηση των μεταλλάξεων (HGVS) (συνιστάται ενθέρμως — βλ. σύνδεσμο) / HGNC / κωδικός OMIM	http://www.hgvs.org
	6.3	Αδιάγνωστη περίπτωση	Τρόπος προσδιορισμού της αδιάγνωστης περίπτωσης	<ul style="list-style-type: none"> • Φαινότυπος (HPO) • Γονότυπος (HGVS) 	
7. Έρευνα	7.1.	Συγκατάθεση για επικοινωνία για ερευνητικούς σκοπούς	Υπάρχει άδεια του/της ασθενούς για επικοινωνία για ερευνητικούς σκοπούς	<ul style="list-style-type: none"> • ΝΑΙ • ΟΧΙ 	
	7.2.	Συγκατάθεση για την περαιτέρω χρήση των δεδομένων	Υπάρχει η συγκατάθεση του/της ασθενούς για την περαιτέρω χρήση των δεδομένων του/της για άλλους ερευνητικούς σκοπούς	<ul style="list-style-type: none"> • ΝΑΙ • ΟΧΙ 	

	7.3.	Βιολογικό δείγμα	Βιολογικό δείγμα του/της ασθενούς διαθέσιμο για έρευνα	<ul style="list-style-type: none"> • ΝΑΙ • ΟΧΙ 	Εάν ΝΑΙ, τότε απαντήστε στην ερώτηση 7.4
	7.4.	Σύνδεσμος προς βιοτράπεζα	Βιολογικό δείγμα αποθηκευμένο σε βιοτράπεζα	<ul style="list-style-type: none"> • ΝΑΙ (κατά περίπτωση, χρησιμοποιήστε σύνδεσμο) • ΟΧΙ 	https://directory.bbmri-eric.eu
8. Αναπηρία	8.1.	Ταξινόμηση της ικανότητας/αναπηρίας	Προφίλ αναπηρίας του/της ασθενούς σύμφωνα με την International Classification of Functioning and Disability (ICF, Διεθνής κατάταξη ικανότητας και αναπηρίας)	<ul style="list-style-type: none"> • Προφίλ/βαθμός αναπηρίας 	http://www.who.int/classifications/icf/whodasii/en/