



PLATAFORMA EUROPEA PARA EL REGISTRO DE ENFERMEDADES RARAS
European Platform on Rare Disease Registration - EU RD Platform

DE ENFERMEDADES RARAS

GRUPO	ELEMENTO N.º	NOMBRE DEL ELEMENTO	DESCRIPCIÓN DEL ELEMENTO	CODIFICACIÓN	OBSERVACION
1. Seudónimo	1.1	Seudónimo	Seudónimo del paciente	<ul style="list-style-type: none">• Código alfanumérico	https://eu-rd-platform.jrc.ec.europa.eu/erdri/eu-pid-intro
2. Datos personales	2.1	Fecha de nacimiento	Fecha de nacimiento del paciente	<ul style="list-style-type: none">• Fecha: (dd.mm.aaaa)	
	2.2	Sexo	Sexo del paciente al nacer	<ul style="list-style-type: none">• Mujer• Hombre• Sin determinar• Feto (desconocido)	
3. Estado del paciente	3.1	Estado del paciente	Paciente vivo o fallecido	<ul style="list-style-type: none">• Vivo• Fallecido• Pérdida de seguimiento• Exclusión voluntaria del paciente	Si el paciente ha fallecido, responda a la pregunta 3.2
	3.2	Fecha de defunción	Fecha de defunción del paciente	<ul style="list-style-type: none">• Fecha: (dd.mm.aaaa)	

4 Proceso asistencial integrado	4.1	Primer contacto con el centro especializado	Fecha del primer contacto con el centro especializado	<ul style="list-style-type: none"> Fecha: (dd.mm.aaaa) 	
5 Historial de la enfermedad	5.1	Edad al inicio de la enfermedad	Edad a la que aparecieron los primeros síntomas / signos	<ul style="list-style-type: none"> Antes de nacer Al nacer Fecha: (dd.mm.aaaa) Sin determinar 	
	5.2	Edad a la que fue diagnosticado	Edad a la que se realizó el diagnóstico	<ul style="list-style-type: none"> Antes de nacer Al nacer Fecha: (dd.mm.aaaa) Sin determinar 	
6. Diagnóstico	6.1	Diagnóstico de la enfermedad rara	Diagnóstico realizado por el centro especializado	Código Orpha (altamente recomendable, véase el enlace) / código Alpha / código CIE-9 / código CIE-9 MC / código CIE-10	http://www.orphadata.org/cgi-bin/inc/product1.inc.php
	6.2	Diagnóstico genético	Diagnóstico genético realizado por el centro especializado	Clasificación internacional de mutaciones [Human Genome Variation Society (HGVS)]; (altamente recomendable, véase el enlace) / [Comité de Nomenclatura de Genes de HUGO (HGNC)] / código OMIM	http://www.hgvs.org
	6.3	Caso no diagnosticado	Cómo se define el caso no diagnosticado	<ul style="list-style-type: none"> Fenotipo [Human Phenotype Ontology (HPO)] Genotipo (HGVS) 	
7 Investigación	7.1	Consentimiento para ser contactado/a con fines de investigación	El/la paciente da su consentimiento para ser contactado/a con fines de investigación	<ul style="list-style-type: none"> SÍ NO 	
	7.2	Consentimiento para reutilizar los datos	El/la paciente da su consentimiento para que sus datos puedan ser reutilizados	<ul style="list-style-type: none"> SÍ NO 	

			para otros fines de investigación.		
	7.3	Muestra biológica	Muestra biológica del paciente disponible para la investigación	<ul style="list-style-type: none"> • Sí • NO 	Si su respuesta es afirmativa, responda a la pregunta 7.4
	7.4	Enlace a un biobanco	Muestra biológica almacenada en un biobanco	<ul style="list-style-type: none"> • Sí (utilice el enlace si procede) • NO 	https://directory.bbmri-eric.eu
8. Discapacidad	8.1.	Clasificación del funcionamiento/discapacidad	Perfil de discapacidad del paciente según la Clasificación Internacional del Funcionamiento, de la Discapacidad y de la Salud (CIF)	<ul style="list-style-type: none"> • Perfil de discapacidad / grado 	http://www.who.int/classifications/icf/whodasii/en/http://www.who.int/classifications/icf/whodasii/en/