



HARVINAISSAIRAUKSIEN REKISTERÖINNIN EUROOPPALAINEN FOORUMI
European Platform on Rare Disease Registration (EU RD Platform)

YHTEISET DATAELEMENTIT HARVINAISSAIRAUKSIEN REKISTERÖINTIÄ VARTEN

RYHMÄ	ELEMENTIN NRO	ELEMENTIN NIMI	ELEMENTIN KUVAUS	KOODAUS	HUOMAUTUKSET
1. Pseudonyymi	1.1.	Pseudonyymi	Potilaan pseudonyymi	<ul style="list-style-type: none">• Merkkijono	https://eu-rd-platform.jrc.ec.europa.eu/erdri/eu-pid-intro
2. Henkilö- tiedot	2.1.	Syntymäaika	Potilaan syntymäaika	<ul style="list-style-type: none">• Päivämäärä (pp/kk/vvvv)	
	2.2.	Sukupuoli	Potilaan sukupuoli syntymähetkellä	<ul style="list-style-type: none">• Nainen• Mies• Ei määritelty• Sikiö (ei tiedossa)	
3. Potilaan tila	3.1.	Potilaan tila	Potilas elossa vai kuollut	<ul style="list-style-type: none">• Elossa• Kuollut• Ei enää seurannassa• Ei osallistu	Jos kuollut, täytetään kohta 3.2
	3.2.	Kuolinpäivä	Potilaan kuolinpäivä	<ul style="list-style-type: none">• Päivämäärä (pp/kk/vvvv)	
4. Hoitoketju	4.1.	Ensimmäinen yhteydenotto erikoistuneeseen hoitolaitokseen	Päivä, jona otettu ensimmäisen kerran yhteyttä erikoistuneeseen hoitolaitokseen	<ul style="list-style-type: none">• Päivämäärä (pp/kk/vvvv)	

5. Esitiedot sairaudesta	5.1.	Ikä sairauden puhjetessa	Ikä ensioireiden/ensimerkkien ilmetessä	<ul style="list-style-type: none"> • Sikiöaikana • Syntymähetkellä • Päivämäärä (pp/kk/vvvv) • Ei määritelty 	
	5.2.	Ikä diagnoosin ajankohtana	Ikä, jossa diagnoosi tehtiin	<ul style="list-style-type: none"> • Sikiöaikana • Syntymähetkellä • Päivämäärä (pp/kk/vvvv) • Ei määritelty 	
6. Diagnoosi	6.1.	Harvinaissairauden diagnoosi	Erikoistuneen hoitolaitoksen tekemä diagnoosi	Orpha Code -koodi (erittäin suositeltava – ks. linkki) / Alpha code -koodi / ICD-9-koodi / ICD-9-CM-koodi / ICD-10-koodi	http://www.orphadata.org/cgi-bin/inc/product1.inc.php
	6.2.	Geneettinen diagnoosi	Erikoistuneen hoitolaitoksen tekemä geneettinen diagnoosi	Mutaatioiden kansainvälinen luokitus (HGVS) (erittäin suositeltava – ks. linkki) / HGNC / OMIM-koodi	http://www.hgvs.org
	6.3	Diagnosoimaton tapaus	Miten diagnosoimaton tapaus määritellään	<ul style="list-style-type: none"> • Fenotyyppi (HPO) • Genotyyppi (HGVS) 	
7. Tutkimus	7.1.	Suostumus yhteydenottoon tutkimustarkoituksia varten	Potilas antanut luvan yhteydenottoon tutkimustarkoituksia varten	<ul style="list-style-type: none"> • KYLLÄ • EI 	
	7.2.	Suostumus tietojen uudelleenkäyttöön	Potilas antanut suostumuksen tietojen uudelleenkäyttöön muita tutkimustarkoituksia varten	<ul style="list-style-type: none"> • KYLLÄ • EI 	
	7.3.	Biologinen näyte	Potilaan biologinen näyte käytettävissä tutkimukseen	<ul style="list-style-type: none"> • KYLLÄ • EI 	Jos KYLLÄ, täytetään kohta 7.4
	7.4.	Linkki biopankkiin	Biologinen näyte varastoitu biopankkiin	<ul style="list-style-type: none"> • KYLLÄ (tarvittaessa linkki) • EI 	https://directory.bbmri-eric.eu
8. Toimintarajoitteet	8.1.	Toimintakyvyn/toimintarajoitteiden luokitus	Potilaan toimintakykyprofiili ICF-luokituksen (toimintakyvyn ja toimintarajoitteiden kansainvälinen luokitus) mukaisesti	<ul style="list-style-type: none"> • Toimintakykyprofiili / Tulos 	http://www.who.int/classifications/icf/whodasii/en/