



**PLATEFORME EUROPÉENNE POUR LES REGISTRES DE MALADIES RARES**  
**European Platform on Rare Disease Registration - EU RD Platform**

**ENSEMBLE D'ÉLÉMENTS DE DONNÉES COMMUNS POUR LES  
REGISTRES DE MALADIES RARES**

GRUPE	ÉLÉMENT N°	NOM DE L'ÉLÉMENT	DESCRIPTION DE L'ÉLÉMENT	CODIFICATION	COMMENTAIRE
1. Pseudonyme	1.1.	Pseudonyme	Pseudonyme du patient	<ul style="list-style-type: none"><li>• Chaîne de caractères</li></ul>	<a href="https://eu-rd-platform.jrc.ec.europa.eu/erdri/eu-pid-intro">https://eu-rd-platform.jrc.ec.europa.eu/erdri/eu-pid-intro</a>
2. Informations personnelles	2.1.	Date de naissance	Date de naissance du patient	<ul style="list-style-type: none"><li>• Date (jj/mm/aaaa)</li></ul>	
	2.2.	Sexe	Sexe du patient à la naissance	<ul style="list-style-type: none"><li>• Féminin</li><li>• Masculin</li><li>• Indéterminé</li><li>• Fœtus (Inconnu)</li></ul>	
3. État du patient	3.1.	État du patient	Patient vivant ou mort	<ul style="list-style-type: none"><li>• Vivant</li><li>• Mort</li><li>• Perdu de vue</li><li>• Non participant</li></ul>	Si le patient est mort, répondre à la question 3.2
	3.2.	Date du décès	Date du décès du patient	<ul style="list-style-type: none"><li>• Date (jj/mm/aaaa)</li></ul>	
4. Parcours de soins	4.1.	Premier contact avec un centre spécialisé	Date du premier contact avec un centre spécialisé	<ul style="list-style-type: none"><li>• Date (jj/mm/aaaa)</li></ul>	

5. Historique de la maladie	5.1.	Âge au moment de l'apparition	Âge auquel les premiers symptômes/signes sont apparus	<ul style="list-style-type: none"> <li>• Prénatal</li> <li>• À la naissance</li> <li>• Date (jj/mm/aaaa)</li> <li>• Indéterminé</li> </ul>	
	5.2.	Âge au moment du diagnostic	Âge auquel le diagnostic a été posé	<ul style="list-style-type: none"> <li>• Prénatal</li> <li>• À la naissance</li> <li>• Date (jj/mm/aaaa)</li> <li>• Indéterminé</li> </ul>	
6 Diagnostic	6.1.	Diagnostic de la maladie rare	Diagnostic retenu par le centre spécialisé	Code Orpha (fortement recommandé – voir lien) / Code Alpha / Code ICD-9 / Code ICD-9-CM / Code ICD-10	<a href="http://www.orphadata.org/cgi-bin/inc/product1.inc.php">http://www.orphadata.org/cgi-bin/inc/product1.inc.php</a>
	6.2.	Diagnostic génétique	Diagnostic génétique retenu par le centre spécialisé	Classification internationale des mutations (HGVS) (fortement recommandé – voir lien) / Code HGNC / Code OMIM	<a href="http://www.hgvs.org">http://www.hgvs.org</a>
	6.3	Cas non diagnostiqué	La manière dont le cas non diagnostiqué est défini	<ul style="list-style-type: none"> <li>• Phénotype (HPO)</li> <li>• Génotype (HGVS)</li> </ul>	
7. Recherche	7.1.	Consentement pour être contacté à des fins de recherche	Le patient a donné son consentement pour être contacté à des fins de recherche	<ul style="list-style-type: none"> <li>• OUI</li> <li>• NON</li> </ul>	
	7.2.	Consentement pour la réutilisation de données	Le patient a donné son consentement pour la réutilisation de ses données à d'autres fins de recherche	<ul style="list-style-type: none"> <li>• OUI</li> <li>• NON</li> </ul>	
	7.3.	Échantillon biologique	L'échantillon biologique du patient est disponible pour la recherche	<ul style="list-style-type: none"> <li>• OUI</li> <li>• NON</li> </ul>	Si OUI, répondre à la question 7.4
	7.4.	Lien vers une banque de données biologiques	L'échantillon biologique est stocké dans une banque de données biologiques	<ul style="list-style-type: none"> <li>• OUI (le cas échéant, utiliser le lien)</li> <li>• NON</li> </ul>	<a href="https://directory.bbmri-eric.eu">https://directory.bbmri-eric.eu</a>
8. Handicap	8.1.	Classification du fonctionnement/du handicap	Profil du handicap du patient selon la Classification internationale du fonctionnement, du handicap et de la santé (CIF)	<ul style="list-style-type: none"> <li>• Profil/Mesure du handicap</li> </ul>	<a href="http://www.who.int/classifications/icf/whodasii/en/">http://www.who.int/classifications/icf/whodasii/en/</a>

