



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">• Chaîne de caractères | https://eu-rd-platform.jrc.ec.europa.eu/spider |
| 2. Informations personnelles | 2.1. | Date de naissance | Date de naissance du patient | <ul style="list-style-type: none">• Date (jj/mm/aaaa) | |
| | 2.2. | Sexe | Sexe du patient à la naissance | <ul style="list-style-type: none">• Féminin• Masculin• Indéterminé• Fœtus (Inconnu) | |
| 3. État du patient | 3.1. | État du patient | Patient vivant ou mort | <ul style="list-style-type: none">• Vivant• Mort• Perdu de vue• Non participant | 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">• Date (jj/mm/aaaa) | |
| 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">• Date (jj/mm/aaaa) | |

| | | | | | |
|-----------------------------|------|---|--|--|---|
| 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"> • Prénatal • À la naissance • Date (jj/mm/aaaa) • Indéterminé | |
| | 5.2. | Âge au moment du diagnostic | Âge auquel le diagnostic a été posé | <ul style="list-style-type: none"> • Prénatal • À la naissance • Date (jj/mm/aaaa) • Indéterminé | |
| 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 | http://www.orphadata.org/cgi-bin/inc/product1.inc.php |
| | 6.2. | Diagnostic génétique | Diagnostic génétique retenu par le centre spécialisé | Classification internationale des mutations (HGVS) (fortement recommandé – voir lien) / Code HGNC / Code OMIM | http://www.hgvs.org |
| | 6.3 | Cas non diagnostiqué | La manière dont le cas non diagnostiqué est défini | <ul style="list-style-type: none"> • Phénotype (HPO) • Génotype (HGVS) | |
| 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"> • OUI • NON | |
| | 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"> • OUI • NON | |
| | 7.3. | Échantillon biologique | L'échantillon biologique du patient est disponible pour la recherche | <ul style="list-style-type: none"> • OUI • NON | 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"> • OUI (le cas échéant, utiliser le lien) • NON | https://directory.bbmri-eric.eu |
| 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"> • Profil/Mesure du handicap | http://www.who.int/classifications/icf/whodasii/en/ |

