



A RITKA BETEGSÉGEK NYILVÁNTARTÁSÁNAK EURÓPAI PLATFROMJA
(European Platform on Rare Disease Registration - EU RD Platform)

**A RITKA BETEGSÉGEK NYILVÁNTARTÁSÁRA VONATKOZÓ KÖZÖS
ADATELEMMEK EGYÜTTESE**

CSOPORT	AZ ELEM SZÁMA	AZ ELEM NEVE	AZ ELEM LEÍRÁSA	KÓDOLÁS	MEGJEGYZÉS
1. Álnév	1.1.	Titkosított azonosító (álnév)	- A beteg titkosított azonosítója (álnév)	<ul style="list-style-type: none">Karakterlánc	https://eu-rd-platform.jrc.ec.europa.eu/erdri/eu-pid-intro
2. Személyes adatok	2.1.	Születési idő	A beteg születési ideje	<ul style="list-style-type: none">Dátum: (nn/hh/éééé)	
	2.2.	Nem	A beteg neme születésekor	<ul style="list-style-type: none">NőFérfiMeghatározatlanMagzat (ismeretlen)	
3. A betegek állapota	3.1.	A betegek állapota	Élő vagy elhunyt	<ul style="list-style-type: none">ÉlőElhunytNincs nyomon követveSzándékosan nem adták meg	Amennyiben elhunytól van szó, válaszoljon a 3.2. kérdésre.
	3.2.	Az elhalálozás időpontja	A beteg elhalálozásának időpontja	<ul style="list-style-type: none">Dátum: (nn/hh/éééé)	

4. Ellátási út	4.1.	Első kapcsolatfelvétel szakosodott központtal	A szakosodott központtal való első kapcsolatfelvétel időpontja	<ul style="list-style-type: none"> Dátum: (nn/hh/éééé) 	
5. Kórelőzmény	5.1.	Életkor a betegség megjelenésekor	Életkor a tünetek első megjelenésekor	<ul style="list-style-type: none"> Születés előtt Születéskor Dátum: (nn/hh/éééé) Meghatározatlan 	
	5.2.	Életkor a diagnózis időpontjában	Életkor a betegség diagnosztizálásának időpontjában	<ul style="list-style-type: none"> Születés előtt Születéskor Dátum: (nn/hh/éééé) Meghatározatlan 	
6. Diagnózis	6.1.	A ritka betegség diagnózisa	A szakosodott központ által megállapított diagnózis	Orpha-kód (erősen ajánlott – lásd a linket) / Alfa kód / ICD-9 kód / ICD-9 – CM kód / ICD-10 kód	http://www.orphadata.org/cgi-bin/inc/product1.inc.php
	6.2.	Genetikai diagnózis	A szakosodott központ által megállapított genetikai diagnózis	A mutációk nemzetközi osztályozása (HGVS) (erősen ajánlott – lásd a linket) / HGNC / OMIM kód	http://www.hgvs.org
	6.3.	Nem diagnosztizált eset	A nem diagnosztizált eset meghatározása	<ul style="list-style-type: none"> Fenotípus (HPO) Genotípus (HGVS) 	
7. Kutatás	7.1.	Beleegyezés a kutatási célú kapcsolatfelvételbe	A beteg engedélyezi, hogy kutatási céllal felvegyék vele a kapcsolatot.	<ul style="list-style-type: none"> IGEN NEM 	
	7.2.	Hozzájárulás az adatok újrafelhasználásához	A beteg hozzájárul ahhoz, hogy adatait más kutatási célokra újra felhasználhassák.	<ul style="list-style-type: none"> IGEN NEM 	
	7.3.	Biológiai minta	A betegből vett biológiai minta kutatási célokra rendelkezésre áll.	<ul style="list-style-type: none"> IGEN NEM 	Amennyiben IGEN, válaszoljon a 7.4. kérdésre.

	7.4.	Biobankhoz vezető link	Biobankban tárolt biológiai minta	<ul style="list-style-type: none"> • IGEN (adott esetben használja a linket) • NEM 	https://directory.bbmri-eric.eu
8. Fogyatékos ság	8.1.	A funkcióképesség/fogyatékoság osztályozása	A beteg fogyatékosági profilja A funkcióképesség, a fogyatékoság és az egészség nemzetközi osztályozása (ICF) szerint	<ul style="list-style-type: none"> • Fogyatékosági profil / fogyatékosági fok 	http://www.who.int/classifications/icf/whodasii/en/