



PIATTAFORMA EUROPEA PER LA REGISTRAZIONE DELLE MALATTIE RARE (Piattaforma EU RD)
European Platform on Rare Disease Registration (EU RD Platform)

**INSIEME DEGLI ELEMENTI DI DATI COMUNI PER LA REGISTRAZIONE
DELLE MALATTIE RARE**

GRUPPO	ELEMENTO N.	NOME DELL'ELEMENTO	DESCRIZIONE DELL'ELEMENTO	CODIFICAZIONE	COMMENTO
1. Pseudonimo	1.1.	Pseudonimo	Pseudonimo del paziente	<ul style="list-style-type: none">• Stringa	https://eu-rd-platform.jrc.ec.europa.eu/erdri/eupid-intro
2. Informazioni personali	2.1.	Data di nascita	Data di nascita del paziente	<ul style="list-style-type: none">• Data (gg/mm/aaaa)	
	2.2.	Sesso	Sesso del paziente alla nascita	<ul style="list-style-type: none">• Femmina• Maschio• Indeterminato• Feto (sconosciuto)	
3. Status del paziente	3.1.	Status del paziente	Paziente in vita o deceduto	<ul style="list-style-type: none">• In vita• Deceduto• Nessun follow-up• Non partecipa	Se deceduto rispondere alla domanda 3.2
	3.2.	Data di decesso	Data di decesso del paziente	<ul style="list-style-type: none">• Data (gg/mm/aaaa)	
4. Percorso terapeutico	4.1.	Primo contatto con il centro specializzato	Data del primo contatto con il centro specializzato	<ul style="list-style-type: none">• Data (gg/mm/aaaa)	

5. Cronologia della malattia	5.1.	Età all'insorgenza	Età a cui si sono manifestati i primi sintomi/segni	<ul style="list-style-type: none"> • Prenatale • Alla nascita • Data (gg/mm/aaaa) • Indeterminata 	
	5.2.	Età alla diagnosi	Età a cui è stata formulata la diagnosi	<ul style="list-style-type: none"> • Prenatale • Alla nascita • Data (gg/mm/aaaa) • Indeterminata 	
6. Diagnosi	6.1.	Diagnosi della malattia rara	Diagnosi formulata dal centro specializzato	Codice ORPHANET (fortemente raccomandato — cfr. link) / codice Alpha / codice ICD-9 / codice ICD-9-CM / codice ICD-10	http://www.orphadata.org/cgi-bin/inc/product1.inc.php
	6.2.	Diagnosi genetica	Diagnosi genetica formulata dal centro specializzato	Classificazione internazionale delle mutazioni (HGVS) (fortemente raccomandata — cfr. link) / HGNC / codice OMIM	http://www.hgvs.org
	6.3.	Caso non diagnosticato	Modalità di definizione del caso non diagnosticato	<ul style="list-style-type: none"> • Fenotipo (HPO) • Genotipo (HGVS) 	
7. Ricerca	7.1.	Consenso a essere contattato per scopi di ricerca	Il paziente ha acconsentito a essere contattato per scopi di ricerca	<ul style="list-style-type: none"> • Sì • NO 	
	7.2.	Consenso al riutilizzo dei dati	Il paziente ha acconsentito al riutilizzo dei propri dati per altri scopi di ricerca	<ul style="list-style-type: none"> • Sì • NO 	
	7.3.	Campione biologico	Un campione biologico del paziente è disponibile per scopi di ricerca	<ul style="list-style-type: none"> • Sì • NO 	Se Sì rispondere alla domanda 7.4
	7.4.	Collegamento a una biobanca	Campione biologico conservato in una biobanca	<ul style="list-style-type: none"> • Sì (se del caso, usare il collegamento) • NO 	https://directory.bbmri-eric.eu
8. Disabilità	8.1.	Classificazione delle capacità funzionali/disabilità	Profilo della disabilità del paziente secondo la classificazione internazionale del Funzionamento, della <i>Disabilità</i> e della Salute (ICF)	<ul style="list-style-type: none"> • Profilo di disabilità /punteggio 	http://www.who.int/classifications/icf/whodasii/en/