



## **EUROPOS RETŲJŲ LIGŲ REGISTRAVIMO PLATFORMA (ES RETŲJŲ LIGŲ PLATFORMA)**

### **European Platform on Rare Disease Registration - EU RD Platform**

#### **BENDRI RETŲJŲ LIGŲ REGISTRAVIMO DUOMENŲ ELEMENTAI**

<b>GRUPĖ</b>	<b>ELEMENTO NR.</b>	<b>ELEMENTO PAVADINIMAS</b>	<b>ELEMENTO APRAŠYMAS</b>	<b>KODAVIMAS</b>	<b>PASTABOS</b>
<b>1. Slapyvardis</b>	1.1.	Slapyvardis	Paciento slapyvardis	<ul style="list-style-type: none"><li>Ženklių seka</li></ul>	<a href="https://eu-rd-platform.jrc.ec.europa.eu/erdrj/eupid-intro">https://eu-rd-platform.jrc.ec.europa.eu/erdrj/eupid-intro</a>
<b>2. Asmens duomenys</b>	2.1.	Gimimo data	Paciento gimimo data	<ul style="list-style-type: none"><li>Data (dd/mm/mmmm)</li></ul>	
	2.2.	Lytis	Paciento įgimta lytis	<ul style="list-style-type: none"><li>Moteris</li><li>Vyras</li><li>Nenustatyta</li><li>Embrionas (nežinoma)</li></ul>	
<b>3. Paciento būklė</b>	3.1.	Paciento būklė	Ar pacientas gyvas, ar miręs	<ul style="list-style-type: none"><li>Gyvas</li><li>Miręs</li><li>Nebestebimas</li><li>Atsisakė būti stebimas</li></ul>	Jei pacientas miręs, atsakyti į 3.2 klausimą.
	3.2.	Mirties data	Paciento mirties data	<ul style="list-style-type: none"><li>Data (dd/mm/mmmm)</li></ul>	
<b>4. Priežiūros gairės</b>	4.1.	Pirmasis kreipimasis į specializuotą centrą	Pirmojo kreipimosi į specializuotą centrą data	<ul style="list-style-type: none"><li>Data (dd/mm/mmmm)</li></ul>	

5. Ligos istorija	5.1.	Amžius prasidėjus ligai	Amžius, kai pasireiškė pirmieji simptomai / požymiai	<ul style="list-style-type: none"> <li>• Prieš gimimą</li> <li>• Gimus</li> <li>• Data (dd/mm/mmmm)</li> <li>• Nenustatyta</li> </ul>	
	5.2.	Amžius nustačius diagnozę	Amžius, kai buvo nustatyta diagnozė	<ul style="list-style-type: none"> <li>• Prieš gimimą</li> <li>• Gimus</li> <li>• Data (dd/mm/mmmm)</li> <li>• Nenustatyta</li> </ul>	
6. Diagnozė	6.1.	Retosios ligos diagnozė	Specializuoto centro nustatyta diagnozė	ORPHA kodas (itin rekomenduojamas – žr. nuorodą) / raidinis kodas / ICD-9 kodas / ICD-9-CM kodas / ICD-10 kodas	<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.	Genetinė diagnozė	Specializuoto centro nustatyta genetinė diagnozė	Tarptautinės mutacijų klasifikacijos (HGVS) kodas (itin rekomenduojamas – žr. nuorodą) / HGNC kodas / OMIM kodas	<a href="http://www.hgvs.org">http://www.hgvs.org</a>
	6.3.	Nediagnozuotas atvejis	Nediagnozuoto atvejo apibūdinimas	<ul style="list-style-type: none"> <li>• Fenotipas (HPO)</li> <li>• Genotipas (HGVS)</li> </ul>	
7. Moksliniai tyrimai	7.1.	Leidimas kreiptis mokslinių tyrimų tikslais	Pacientas yra davęs leidimą kreiptis į jį mokslinių tyrimų tikslais.	<ul style="list-style-type: none"> <li>• TAIP</li> <li>• NE</li> </ul>	
	7.2.	Sutikimas pakartotinai naudoti duomenis	Pacientas yra davęs sutikimą pakartotinai naudoti jo duomenis kitų mokslinių tyrimų tikslais.	<ul style="list-style-type: none"> <li>• TAIP</li> <li>• NE</li> </ul>	
	7.3.	Biologinis mėginys	Moksliniams tyrimams gali būti naudojamas paciento biologinis mėginys.	<ul style="list-style-type: none"> <li>• TAIP</li> <li>• NE</li> </ul>	Jei taip, atsakyti į 7.4 klausimą.
	7.4.	Nuoroda į biologinį banką	Biologinis mėginys saugomas biologiniame banke.	<ul style="list-style-type: none"> <li>• TAIP (atitinkamais atvejais pateikti nuorodą)</li> <li>• NE</li> </ul>	<a href="https://directory.bbmri-eric.eu">https://directory.bbmri-eric.eu</a>
8. Negalia	8.1.	Funkcionavimo / negalios klasifikacija	Paciento negalios pobūdis pagal Tarptautinę funkcionavimo ir negalios klasifikaciją (ICF)	<ul style="list-style-type: none"> <li>• Negalios pobūdis / vertinimas balais</li> </ul>	<a href="http://www.who.int/classifications/icf/whodasii/en/">http://www.who.int/classifications/icf/whodasii/en/</a>