EUROPESE COMMISSIE
GEMEENSCHAPPELIJK CENTRUM VOOR ONDERZOEK
DDirectorate F – Health and Food
Unit F.1 – Disease Prevention

EUROPEES PLATFORM VOOR DE REGISTRATIE VAN ZELDZAME ZIEKTEN (EU RD Platform)
European Platform on Rare Disease Registration (EU RD Platform)

ZELDZAME ZIEKTEN

GROEP	ELEMENT NR.	NAAM ELEMENT	OMSCHRIJVING	CODERING	OPMERKING
1. Pseudoniem	1.1.	Pseudoniem	Pseudoniem van de patiënt	• Tekst	https://eu-rd-platform.jrc.ec.europa.eu/spider
2. Persoonsgegevens	2.1.	Geboortedatum	Geboortedatum van de patiënt	• Datum (dd/mm/jjjj)	
	2.2.	Geslacht	Geslacht van de patiënt bij geboorte	• Vrouw • Man • Onbepaald • Foetus (Onbekend)	
3. Status	3.1.	Status van de patiënt	In leven of overleden	• In leven • Overleden • Niet meer traceerbaar • Afgemeld	Indien overleden, beantwoord vraag 3.2
	3.2.	Datum van overlijden	Datum van overlijden van de patiënt	• Datum (dd/mm/jjjj)	

4. Zorgtraject	4.1.	Eerste contact met gespecialiseerd centrum	Datum van eerste contact met gespecialiseerd centrum	• Datum (dd/mm/jjjj)	
5. Ziektegeschiedenis	5.1.	Beginleeftijd	Leeftijd waarop de eerste symptomen/signalen optraden	• Voor de geboorte • Bij de geboorte • Datum (dd/mm/jjjj) • Niet bekend	
	5.2.	Diagnoseleeftijd	Leeftijd waarop de diagnose werd gesteld	• Voor de geboorte • Bij de geboorte • Datum (dd/mm/jjjj) • Niet bekend	
6. Diagnose	6.1.	Diagnose van de zeldzame ziekte	Diagnose zoals geregistreerd door het gespecialiseerde centrum	Orpha (bij voorkeur – zie link) / Alpha / ICD-9/ ICD-9-CM / ICD-10	http://www.orphadata.org/cgi-bin/inc/product1.inc.php
	6.2.	Genetische diagnose	Genetische diagnose zoals geregistreerd door het gespecialiseerde centrum	Internationale classificatie van mutaties (HGVS) (bij voorkeur – zie link) / HGNC / OMIM	http://www.hgvs.org
	6.3	Niet-gediagnosticeerd geval	Hoe is het niet-gediagnosticeerde geval gedefinieerd?	• Fenotype (HPO) • Genotype (HGVS)	
7. Onderzoek	7.1.	Mag worden gecontacteerd voor onderzoek	De patiënt heeft ermee ingestemd te worden gecontacteerd voor onderzoeksdoeleinden	• JA • NEE	
	7.2.	Gegevens mogen opnieuw worden gebruikt	De patiënt heeft ermee ingestemd dat zijn/haar gegevens worden hergebruikt voor andere onderzoeken	• JA • NEE	
	7.3.	Biologische bemonstering	Biologische bemonstering beschikbaar voor onderzoek	• JA • NEE	Indien JA, beantwoord vraag 7.4

	7.4.	Link met biobank	Biologische bemonstering is opgeslagen in biobank	• JA (gebruik link indien mogelijk) • NEE	https://directory.bbmri-eric.eu
8. Handicap	8.1.	Classificatie van functioneren/ handicap	Patiëntprofiel volgens de internationale classificatie van functioneren en handicaps (ICF)	• Profiel / Score	http://www.who.int/classifications/icf/whodasii/en/