



**EUROPEJSKA PLATFORMA NA RZECZ REJESTROWANIA CHOROÓB RZADKICH**  
**European Platform on Rare Disease Registration (EU RD Platform)**

**REJESTROWANIA CHOROÓB RZADKICH**

GRUPA	ELEMENT NR	NAZWA ELEMENTU	OPIS ELEMENTU	KODOWANIE	UWAGA
1. Pseudonim	1.1.	Pseudonim	Pseudonim pacjenta	<ul style="list-style-type: none"><li>• łańcuch znaków</li></ul>	<a href="https://eu-rd-platform.jrc.ec.europa.eu/erdri/eu-pid-intro">https://eu-rd-platform.jrc.ec.europa.eu/erdri/eu-pid-intro</a>
2. Dane osobowe	2.1.	Data urodzenia	Data urodzenia pacjenta	<ul style="list-style-type: none"><li>• Data (dd/mm/rrrr)</li></ul>	
	2.2.	Płeć	Płeć pacjenta w momencie narodzin	<ul style="list-style-type: none"><li>• Kobieta</li><li>• Mężczyzna</li><li>• Płeć nieokreślona</li><li>• Płód (płeć nieznaną)</li></ul>	
3. Status pacjenta	3.1.	Status pacjenta	Pacjent żywy lub zmarły	<ul style="list-style-type: none"><li>• Żywy</li><li>• Zmarły</li><li>• Przerwał leczenie</li><li>• Wycofał się z rejestru</li></ul>	Jeśli zmarły, należy odpowiedzieć na pytanie 3.2.
	3.2.	Data zgonu	Data zgonu pacjenta	<ul style="list-style-type: none"><li>• Data (dd/mm/rrrr)</li></ul>	
4. Ścieżka opieki	4.1.	Pierwszy kontakt z wyspecjalizowanym ośrodkiem	Data pierwszego kontaktu z wyspecjalizowanym ośrodkiem	<ul style="list-style-type: none"><li>• Data (dd/mm/rrrr)</li></ul>	

5. Historia choroby	5.1.	Wiek w momencie pojawienia się objawów	Wiek, w którym pojawiły się symptomy/objawy	<ul style="list-style-type: none"> <li>• Przed narodzinami</li> <li>• W momencie narodzin</li> <li>• Data (dd/mm/rrrr)</li> <li>• Nieokreślony</li> </ul>	
	5.2.	Wiek w momencie diagnozy	Wiek, w którym dokonano diagnozy	<ul style="list-style-type: none"> <li>• Przed narodzinami</li> <li>• W momencie narodzin</li> <li>• Data (dd/mm/rrrr)</li> <li>• Nieokreślony</li> </ul>	
6 Diagnoza	6.1.	Diagnoza choroby rzadkiej	Diagnoza postawiona przez wyspecjalizowany ośrodek	Kod Orpha (stanowczo zalecany – zob. link) / kod Alpha / kod ICD-9 / kod ICD-9-CM / kod ICD-10	<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.	Diagnoza genetyczna	Diagnoza genetyczna postawiona przez wyspecjalizowane centrum	Międzynarodowa klasyfikacja mutacji (HGVS) (zdecydowanie zalecana – zob. link) / kod HGNC / kod OMIM	<a href="http://www.hgvs.org">http://www.hgvs.org</a>
	6.3	Niezdiagnozowany przypadek	Opis niezdiagnozowanego przypadku	<ul style="list-style-type: none"> <li>• Fenotyp (HPO)</li> <li>• Genotyp (HGVS)</li> </ul>	
7. Badania	7.1.	Zgoda na kontakt w celach badawczych	Czy istnieje zgoda pacjenta na kontakt do celów badawczych?	<ul style="list-style-type: none"> <li>• TAK</li> <li>• NIE</li> </ul>	
	7.2.	Zgoda na ponowne wykorzystywanie danych	Czy istnieje zgoda pacjenta na ponowne wykorzystanie jego danych do celów innych badań naukowych?	<ul style="list-style-type: none"> <li>• TAK</li> <li>• NIE</li> </ul>	
	7.3.	Próbka biologiczna	Czy próbka biologiczna pacjenta jest dostępna do badań?	<ul style="list-style-type: none"> <li>• TAK</li> <li>• NIE</li> </ul>	Jeśli TAK, należy odpowiedzieć na pytanie 7.4.
	7.4.	Związek z biobankiem	Czy próbka biologiczna jest przechowywana w biobanku?	<ul style="list-style-type: none"> <li>• TAK (w stosownych przypadkach należy podać link)</li> <li>• NIE</li> </ul>	<a href="https://directory.bbmri-eric.eu">https://directory.bbmri-eric.eu</a>
8. Niepełnosprawność	8.1.	Klasyfikacja funkcjonowania/niepełnosprawności	Profil niepełnosprawności pacjenta zgodnie z Międzynarodową Klasyfikacją Funkcjonowania i Niepełnosprawności (ICF)	<ul style="list-style-type: none"> <li>• Profil niepełnosprawności / wynik</li> </ul>	<a href="http://www.who.int/classifications/icf/whodasii/en/">http://www.who.int/classifications/icf/whodasii/en/</a>