



PLATAFORMA EUROPEIA PARA O REGISTO DE DOENÇAS RARAS (PLATAFORMA UE-DR)
European Platform on Rare Disease Registration (EU RD Platform)

CONJUNTO DE ELEMENTOS DE DADOS COMUNS PARA O REGISTO DE DOENÇAS RARAS

GRUPO	Elemento n.º	NOME DO ELEMENTO	DESCRIÇÃO DO ELEMENTO	CODIFICAÇÃO	COMENTÁRIO
1. Pseudónimo	1.1.	Pseudónimo	Pseudónimo do doente	<ul style="list-style-type: none">• Cadeia de caracteres	https://eu-rd-platform.jrc.ec.europa.eu/erdri/eu-pid-intro
2. Dados pessoais	2.1.	Data de nascimento	Data de nascimento do doente	<ul style="list-style-type: none">• Data (dd/mm/aaaa):	
	2.2.	Sexo	Sexo do doente à nascença	<ul style="list-style-type: none">• Feminino• Masculino• Indeterminado• Feto (Desconhecido)	
3. Estatuto do doente	3.1.	Estatuto do doente	Doente vivo ou morto	<ul style="list-style-type: none">• Vivo• Morto• Contato perdido• Autoexcluído	Se morto, responder à pergunta 3.2.
	3.2.	Data do óbito	Data de falecimento do doente	<ul style="list-style-type: none">• Data (dd/mm/aaaa):	

4. Percurso clínico	4.1.	Primeiro contacto com o centro especializado	Data do primeiro contacto com o centro especializado	<ul style="list-style-type: none"> Data (dd/mm/aaaa): 	
5. Historial da doença	5.1.	Idade no início da ocorrência	Idade em que surgiram sintomas/sinais pela primeira vez	<ul style="list-style-type: none"> Pré-natal À nascença Data (dd/mm/aaaa): Indeterminado 	
	5.2.	Idade no momento do diagnóstico	Idade em que foi efetuado o diagnóstico	<ul style="list-style-type: none"> Pré-natal À nascença Data (dd/mm/aaaa): Indeterminado 	
6. Diagnóstico.	6.1.	Diagnóstico da doença rara	Diagnóstico considerado pelo centro especializado	Código Orpha (fortemente recomendado - ver ligação) / Código Alfa / Código ICD-9 / Código ICD-9-CM / Código ICD-10	http://www.orphadata.org/cgi-bin/inc/product1.inc.php
	6.2.	Diagnóstico genético	Diagnóstico genético considerado pelo centro especializado	Classificação internacional de mutações (fortemente recomendado — ver a ligação) / HGNC / Código OMIM	http://www.hgvs.org
	6.3.	Caso não diagnosticado	Como é definido o caso não diagnosticado	<ul style="list-style-type: none"> Fenótipo (HPO) Genótipo (HGVS) 	
7. Investigação	7.1.	Consentimento para ser contactado para fins de investigação	O doente deu o seu consentimento para ser contactado para fins de investigação	<ul style="list-style-type: none"> SIM NÃO 	
	7.2.	Consentimento para a reutilização de dados	O doente deu o seu consentimento para a reutilização dos seus dados para outros fins de investigação	<ul style="list-style-type: none"> SIM NÃO 	

	7.3.	Amostra biológica	Amostra biológica do doente disponível para investigação	<ul style="list-style-type: none"> • SIM • NÃO 	Em caso afirmativo, responda à pergunta 7.4.
	7.4.	Ligação para um biobanco	Amostra biológica armazenada num biobanco	<ul style="list-style-type: none"> • SIM (se adequado, utilize a ligação) • NÃO 	https://directory.bbmri-eric.eu
8. Incapacidade	8.1.	Classificação de funcionamento/incapacidade	Perfil da incapacidade do doente de acordo com a Classificação Internacional da Funcionalidade e Incapacidade (ICF)	<ul style="list-style-type: none"> • Perfil de incapacidade / Pontuação 	http://www.who.int/classifications/icf/whodasii/en/