



**PLATFORMA EUROPEANĂ DE ÎNREGISTRARE A BOLILOR RARE**  
**European Platform on Rare Disease Registration - EU RD Platform**

**SET DE ELEMENTE DE DATE COMUNE PENTRU ÎNREGISTRAREA  
BOLILOR RARE**

GRUPĂ	Nr. ELEMENT	DENUMIREA ELEMENTULUI	DESCRIEREA ELEMENTULUI	CODIFICARE	OBSERVAȚII
1. Pseudonim	1.1.	Pseudonim	Pseudonimul pacientului	<ul style="list-style-type: none"><li>• Șir</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. Informații personale	2.1.	Data nașterii	Data nașterii pacientului	<ul style="list-style-type: none"><li>• Data (zz/ll/aaaa)</li></ul>	
	2.2.	Sexul	Sexul pacientului la naștere	<ul style="list-style-type: none"><li>• Feminin</li><li>• Masculin</li><li>• Nedeterminat</li><li>• Făt (necunoscut)</li></ul>	
3. Starea pacientului	3.1.	Starea pacientului	Pacient în viață sau decedat	<ul style="list-style-type: none"><li>• În viață</li><li>• Decedat</li><li>• Pierdut din urmărire</li><li>• A abandonat studiul</li></ul>	Dacă este decedat, răspundeți la întrebarea 3.2
	3.2.	Data decesului	Data decesului pacientului	<ul style="list-style-type: none"><li>• Data (zz/ll/aaaa)</li></ul>	
4. Parcursul terapeutic	4.1.	Primul contact cu centrul specializat	Data primului contact cu centrul specializat	<ul style="list-style-type: none"><li>• Data (zz/ll/aaaa)</li></ul>	

5. Istoricul bolii	5.1.	Vârsta la debutul bolii	Vârsta la care au apărut primele simptome/semne	<ul style="list-style-type: none"> <li>• Prenatal</li> <li>• La naștere</li> <li>• Data (zz/ll/aaaa)</li> <li>• Nedeterminat</li> </ul>	
	5.2.	Vârsta la diagnosticare	Vârsta la care a fost stabilit diagnosticul	<ul style="list-style-type: none"> <li>• Prenatal</li> <li>• La naștere</li> <li>• Data (zz/ll/aaaa)</li> <li>• Nedeterminat</li> </ul>	
6 Diagnostic	6.1.	Diagnosticul bolii rare	Diagnosticul reținut de centrul specializat	Codul Orpha (recomandat cu insistență – a se vedea linkul) / codul Alpha / codul ICD-9 / codul ICD-9-CM / codul 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.	Diagnostic genetic	Diagnosticul genetic reținut de centrul specializat	Clasificarea internațională a mutațiilor (HGVS) (recomandată cu insistență – a se vedea link-ul) / HGNC / codul OMIM	<a href="http://www.hgvs.org">http://www.hgvs.org</a>
	6.3	Caz nediagnosticat	Modul în care este definit cazul nediagnosticat	<ul style="list-style-type: none"> <li>• Fenotip (HPO)</li> <li>• Genotip (HGVS)</li> </ul>	
7. Cercetare	7.1.	Acordul pentru a fi contactat în scopuri de cercetare	Există acordul pacientului pentru a fi contactat în scopuri de cercetare	<ul style="list-style-type: none"> <li>• DA</li> <li>• NU</li> </ul>	
	7.2.	Acordul pentru reutilizarea datelor	Există acordul pacientului pentru reutilizarea datelor sale în alte scopuri de cercetare	<ul style="list-style-type: none"> <li>• DA</li> <li>• NU</li> </ul>	
	7.3.	Probă biologică	Proba biologică a pacientului este disponibilă pentru cercetare	<ul style="list-style-type: none"> <li>• DA</li> <li>• NU</li> </ul>	Dacă DA, răspundeți la întrebarea 7.4
	7.4.	Link către o bancă biologică	Proba biologică este depozitată într-o bancă biologică	<ul style="list-style-type: none"> <li>• DA (utilizați linkul, după caz)</li> <li>• NU</li> </ul>	<a href="https://directory.bbmri-eric.eu">https://directory.bbmri-eric.eu</a>
8. Dizabilități	8.1.	Clasificarea funcționării/dizabilității	Profilul de dizabilitate al pacientului conform Clasificării internaționale a funcționării și dizabilităților (ICF)	<ul style="list-style-type: none"> <li>• Profilul de dizabilitate / Scor</li> </ul>	<a href="http://www.who.int/classifications/icf/whodasii/en/">http://www.who.int/classifications/icf/whodasii/en/</a>