



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">• Șir | https://eu-rd-platform.jrc.ec.europa.eu/spider |
| 2. Informații personale | 2.1. | Data nașterii | Data nașterii pacientului | <ul style="list-style-type: none">• Data (zz/ll/aaaa) | |
| | 2.2. | Sexul | Sexul pacientului la naștere | <ul style="list-style-type: none">• Feminin• Masculin• Nedeterminat• Făt (necunoscut) | |
| 3. Starea pacientului | 3.1. | Starea pacientului | Pacient în viață sau decedat | <ul style="list-style-type: none">• În viață• Decedat• Pierdut din urmărire• A abandonat studiul | Dacă este decedat, răspundeți la întrebarea 3.2 |
| | 3.2. | Data decesului | Data decesului pacientului | <ul style="list-style-type: none">• Data (zz/ll/aaaa) | |
| 4. Parcursul terapeutic | 4.1. | Primul contact cu centrul specializat | Data primului contact cu centrul specializat | <ul style="list-style-type: none">• Data (zz/ll/aaaa) | |

| | | | | | |
|--------------------|------|---|---|---|---|
| 5. Istoricul bolii | 5.1. | Vârsta la debutul bolii | Vârsta la care au apărut primele simptome/semne | <ul style="list-style-type: none"> • Prenatal • La naștere • Data (zz/ll/aaaa) • Nedeterminat | |
| | 5.2. | Vârsta la diagnosticare | Vârsta la care a fost stabilit diagnosticul | <ul style="list-style-type: none"> • Prenatal • La naștere • Data (zz/ll/aaaa) • Nedeterminat | |
| 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 | http://www.orphadata.org/cgi-bin/inc/product1.inc.php |
| | 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 | http://www.hgvs.org |
| | 6.3 | Caz nediagnosticat | Modul în care este definit cazul nediagnosticat | <ul style="list-style-type: none"> • Fenotip (HPO) • Genotip (HGVS) | |
| 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"> • DA • NU | |
| | 7.2. | Acordul pentru reutilizarea datelor | Există acordul pacientului pentru reutilizarea datelor sale în alte scopuri de cercetare | <ul style="list-style-type: none"> • DA • NU | |
| | 7.3. | Probă biologică | Proba biologică a pacientului este disponibilă pentru cercetare | <ul style="list-style-type: none"> • DA • NU | 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"> • DA (utilizați linkul, după caz) • NU | https://directory.bbmri-eric.eu |
| 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"> • Profilul de dizabilitate / Scor | http://www.who.int/classifications/icf/whodasii/en/ |