



EURÓPSKA PLATFORMA O REGISTRÁCII ZRIEDKAVÝCH CHORÔB (PLATFORMA PRE ROZVOJ VIDIEKA V EÚ) European Platform on Rare Disease Registration - EU RD Platform

ZRIEDKAVÝCH CHORÔB

SKUPINA	PRVOK Č.	NÁZOV PRVKU	OPIS PRVKU	KÓDOVANIE	POZNÁMKA
1. Pseudonym	1.1.	Pseudonym	Pseudonym pacienta	<ul style="list-style-type: none">• Reťazec	https://eu-rd-platform.jrc.ec.europa.eu/erdri/eu-pid-intro
2. Osobné údaje	2.1.	Dátum narodenia	Dátum narodenia pacienta	<ul style="list-style-type: none">• Dátum (dd. mm. rrrr)	
	2.2.	Pohlavie	Pohlavie pacienta pri narodení	<ul style="list-style-type: none">• Ženské• Mužské• Neurčené• Plod (neznámy)	
3. Stav pacienta	3.1.	Stav pacienta	Pacient živý alebo mŕtvy	<ul style="list-style-type: none">• Živý• Mŕtvy• Nedosledovaný• Rozhodol sa nepokračovať	Ak je mŕtvy, odpovedzte na otázku č. 3.2.
	3.2.	Dátum úmrtia	Dátum úmrtia pacienta	<ul style="list-style-type: none">• Dátum (dd. mm. rrrr)	
4. Priebeh starostlivosti	4.1.	Prvý kontakt so špecializovaným strediskom	Dátum prvého kontaktu so špecializovaným strediskom	<ul style="list-style-type: none">• Dátum (dd. mm. rrrr)	

5. História choroby	5.1.	Vek na začiatku	Vek, v ktorom sa prvýkrát objavili symptómy/príznaky	<ul style="list-style-type: none"> • Prenatálne • Pri narodení • Dátum (dd. mm. rrrr) • Neurčené 	
	5.2.	Vek pri diagnóze	Vek, v ktorom bola stanovená diagnóza	<ul style="list-style-type: none"> • Pred narodením • Pri narodení • Dátum (dd. mm. rrrr) • Neurčené 	
6. Diagnóza	6.1.	Diagnóza zriedkavej choroby	Diagnóza, ktorú stanovilo špecializované centrum	Kód Orpha (dôrazne sa odporúča – pozri odkaz)/abecedný kód ISO/kód ICD-9/kód ICD-9-CM/kód ICD-10	http://www.orphadata.org/cgi-bin/inc/product1.inc.php
	6.2.	Genetická diagnóza	Genetická diagnóza, ktorú stanovilo špecializované centrum	Medzinárodná klasifikácia mutácií (HGVS) (dôrazne sa odporúča – pozri odkaz)/HGNC/kód OMIM	http://www.hgvs.org
	6.3.	Nediagnostikovaný prípad	Ako je nediagnostikovaný prípad definovaný	<ul style="list-style-type: none"> • Fenotyp (HPO) • Genotyp (HGVS) 	
7. Výskum	7.1.	Súhlas, aby bol pacient kontaktovaný na výskumné účely	Existuje súhlas pacienta s kontaktovaním na výskumné účely	<ul style="list-style-type: none"> • ÁNO • NIE 	
	7.2.	Súhlas s opätovným použitím údajov	Existuje súhlas pacienta s opätovným použitím jeho údajov na iné výskumné účely	<ul style="list-style-type: none"> • ÁNO • NIE 	
	7.3.	Biologická vzorka	Biologická vzorka pacienta dostupná na výskum	<ul style="list-style-type: none"> • ÁNO • NIE 	Ak ÁNO, odpovedzte na otázku č. 7.4.
	7.4.	Odkaz na biobanku	Biologická vzorka uložená v biobanke	<ul style="list-style-type: none"> • ÁNO (v prípade potreby použite odkaz) • NIE 	https://directory.bbmri-eric.eu
8. Zdravotné postihnutie	8.1.	Klasifikácia funkčnosti/zdravotného postihnutia	Profil zdravotného postihnutia pacienta podľa Medzinárodnej klasifikácie funkčnosti a zdravotného postihnutia (ICF)	<ul style="list-style-type: none"> • Profil/stupeň zdravotného postihnutia 	http://www.who.int/classifications/icf/whodasii/en/