



EVROPSKA PLATFORMA ZA REGISTRACIJO REDKIH BOLEZNI
European Platform on Rare Disease Registration - EU RD Platform

BOLEZNI

SKUPINA	Št. elementa	IME ELEMENTA	OPIS ELEMENTA	KODIRANJE	OPOMBA
1. Psevdonim	1.1	Psevdonim	Psevdonim pacienta	<ul style="list-style-type: none">Niz	https://eu-rd-platform.jrc.ec.europa.eu/erdri/eu-pid-intro
2. Osebni podatki	2.1	Datum rojstva	Datum rojstva pacienta	<ul style="list-style-type: none">Datum (dd/mm/IIII)	
	2.2	Spol	Spol pacienta ob rojstvu	<ul style="list-style-type: none">ŽenskiMoškiNedoločenPlod (neznano)	
3. Stanje pacienta	3.1	Stanje pacienta	Živ ali mrtev pacient	<ul style="list-style-type: none">ŽivMrtevNejasno iz nadaljnega spremljanjaProstovoljna izključitev pacienta	Če je pacient umrl, izpolniti element 3.2.
	3.2	Datum smrti	Datum smrti pacienta	<ul style="list-style-type: none">Datum (dd/mm/IIII)	

4. Pot oskrbe	4.1	Prvi stik s specializiranim centrom	Datum prvega stika s specializiranim centrom	<ul style="list-style-type: none"> • Datum (dd/mm/llll) 	
5. Zgodovina bolezni	5.1	Starost ob pojavu bolezni	Starost, pri kateri so se pojavili prvi simptomi/znaki	<ul style="list-style-type: none"> • Pred porodom • Ob rojstvu • Datum (dd/mm/llll) • Nedoločena 	
	5.2	Starost ob diagnozi	Starost, pri kateri je bila postavljena diagnoza	<ul style="list-style-type: none"> • Pred porodom • Ob rojstvu • Datum (dd/mm/llll) • Nedoločena 	
6 Diagnoza	6.1	Diagnoza redke bolezni	Diagnoza, ki jo hrani specializirani center	Koda Orpha (zelo priporočljivo – gl. povezavo)/črkovna koda/koda ICD-9/koda ICD-9-CM/koda ICD-10	http://www.orphadata.org/cgi-bin/inc/product1.inc.php
	6.2	Genetska diagnoza	Genetska diagnoza, ki jo hrani specializirani center	Mednarodna klasifikacija mutacij (Human Genome Variation Society – HGVS) (zelo priporočljivo – gl. povezavo)/HUGO Gene Nomenclature Committee – HGNC/koda OMIM	http://www.hgvs.org
	6.3	Nediagnosticiran primer	Kako je opredeljen nediagnosticiran primer	<ul style="list-style-type: none"> • Fenotip (HPO) • Genotip (HGVS) 	
7. Raziskave	7.1	Soglasje za kontakt v raziskovalne namene	Pacient soglaša, da se ga lahko kontaktira v raziskovalne namene.	<ul style="list-style-type: none"> • Í DA • NE 	
	7.2	Soglasje za ponovno uporabo podatkov	Pacient soglaša, da se njegovi podatki ponovno uporabijo v druge raziskovalne namene.	<ul style="list-style-type: none"> • Í DA • NE 	

	7.3	Biološki vzorec	Biološki vzorec pacienta, ki je na voljo za raziskave	<ul style="list-style-type: none"> • Í DA • NE 	Če je odgovor DA, izpolniti vprašanje 7.4.
	7.4	Povezava na biobanko	Biološki vzorec, ki je shranjen v biobanki	<ul style="list-style-type: none"> • DA (uporabiti povezavo, če je primerno) • NE 	https://directory.bbmri-eric.eu
8. Invalidnost	8.1.	Klasifikacija funkcioniranja/invalidnosti	Profil invalidnosti pacienta v skladu z mednarodno klasifikacijo funkcioniranja, invalidnosti in zdravja (International Classification of Functioning, Disability and Health – ICF)	<ul style="list-style-type: none"> • Profil invalidnosti/ocena 	http://www.who.int/classifications/icf/whodasii/en/