



EUROPEISKA PLATTFORMEN FÖR REGISTRERING AV SÄLLSYNTA SJUKDOMAR

European Platform on Rare Disease Registration - EU RD Platform

GEMENSAMMA DATAELEMENT FÖR REGISTRERING AV SÄLLSYNTA SJUKDOMAR

GRUPP	ELEMENT: NR	ELEMENT: NAMN	ELEMENT: BESKRIVNING	KODNING	KOMMENTAR
1. Pseudonym	1.1.	Pseudonym	Patientens pseudonym	<ul style="list-style-type: none">• Sträng	https://eu-rd-platform.jrc.ec.europa.eu/spider
2. Personuppgifter	2.1.	Födelsedatum	Patientens födelsedatum	<ul style="list-style-type: none">• Datum (dd/mm/åååå)	
	2.2.	Kön	Patientens kön vid födseln	<ul style="list-style-type: none">• Kvinna• Man• Obestämt• Foster (okänt)	
3. Patientens status	3.1.	Patientens status	Levande eller avliden patient	<ul style="list-style-type: none">• Levande• Avliden• Uppföljningsbortfall• Har avstått (opt-out)	Om avliden besvara fråga 3.2
	3.2.	Dödsdatum	Patientens dödsdatum	<ul style="list-style-type: none">• Datum (dd/mm/åååå)	
4. Vårdförlopp	4.1.	Första kontakt med specialistcentrum	Datum för första kontakt med specialistcentrum	<ul style="list-style-type: none">• Datum (dd/mm/åååå)	

5. Sjukdomshistoria	5.1.	Ålder vid sjukdomsdebut	Ålder för första symtom/tecken	<ul style="list-style-type: none"> • Prenatal • Vid födseln • Datum (dd/mm/åååå) • Obestämd 	
	5.2.	Ålder vid diagnos	Ålder då diagnosen ställdes	<ul style="list-style-type: none"> • Prenatal • Vid födseln • Datum (dd/mm/åååå) • Obestämd 	
6 Diagnos	6.1.	Diagnos av den sällsynta sjukdomen	Diagnos ställd av specialistcentrumet	Orpha-kod (rekommenderas starkt, se länk)/bokstavskod/ICD-9-kod/ICD-9-CM kod/ICD-10-kod	http://www.orphadata.org/cgi-bin/inc/product1.inc.php
	6.2.	Genetisk diagnos	Genetisk diagnos ställd av specialistcentrumet	Internationell klassifikation av mutationer (HGVS) (rekommenderas starkt, se länk)/HGNC/OMIM-kod	http://www.hgvs.org
	6.3	Odiagnostiserat fall	Hur det odiagnostiserade fallet definieras	<ul style="list-style-type: none"> • Fenotyp (HPO) • Genotyp (HGVS) 	
7. Forskning	7.1.	Medgivande om att kontaktas för forskningsändamål	Patienten har gett sitt tillstånd till att kontaktas för forskningsändamål	<ul style="list-style-type: none"> • JA • NEJ 	
	7.2.	Samtycke till återanvändning av uppgifter	Patienten samtycker till att hans eller hennes uppgifter återanvänds för andra forskningsändamål	<ul style="list-style-type: none"> • JA • NEJ 	
	7.3.	Biologisk provtagning	Patientens biologiska prov är tillgängligt för forskning	<ul style="list-style-type: none"> • JA • NEJ 	Om JA besvara fråga 7.4
	7.4.	Länk till en biobank	Biologiska prov lagras i en biobank	<ul style="list-style-type: none"> • JA (om tillämpligt, använd länk) • NEJ 	https://directory.bbmri-eric.eu
8. Funktionsnedsättning	8.1.	Klassifikation av funktionstillstånd/funktionshinder	Patientens profil för funktionstillstånd enligt internationell klassifikation av funktionstillstånd och funktionshinder (ICF)	<ul style="list-style-type: none"> • Funktionstillstånd: profil/poäng 	http://www.who.int/classifications/icf/whodasii/en/