



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/erdri/eu-pid-intro |
| 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/ |