

Istituti Virtuali Nazionali Malattie Neurologiche Rare

Scheda raccolta dati malattie rare (leucodistrofie, atassie/paraparesi spastiche) –

Progetto 2021 - WP5

Scheda per eCFR - Task 4

Minimal core dataset

Scheda clinico-diagnostica per le forme di atassia-paraparesi spastica e leucodistrofie (allineata con le modalità di selezione di minimi elementi clinici mutuati dalla rete europea dell'ERN-RND) con core minimo di dati da raccogliere (approvata dal CE Besta per la scheda atassie-paraparesi spastiche-leucodistrofie)

1. Pseudonimo che garantisca anonimato dei soggetti
2. Anno di nascita
3. Sesso
4. Stato del paziente (in vita)
5. Anno di decesso (solo prospettico)
6. Data di ingresso nel registro
7. Età di esordio
8. Età alla diagnosi
9. Orpha code (definiti dal relativo gruppo di lavoro)
10. OMIM code , per pazienti con diagnosi genetica definita
11. HPO term for disease group. Optionally: Phenotype of unsolved cases
12. Yes/No (Agreement to be contacted for research purposes)
13. Yes/No (Consent for the reuse of data)
14. Biological samples (Yes / No)
15. Link to a biobank (Link / No)
16. Punteggio per la scala di valutazione clinica specifica (SARA atassie, SPRS paraparesi spastiche, GMFC Leucodistrofie)