

NARSE Datensatz

Medizinische Daten

	Datenelement	Format	
Einwilligung	Einwilligungsdatum	Datum (YYYY-MM-DD)	Commented [JV1]: als eigenes Formular (später separate Erfassung in gICS)
	Einwilligung Datennutzung	Ja / Nein	
	Einwilligung Datennutzung international (EU)	Ja / Nein	Commented [JV2]: kein Modul mehr für Einwilligung Datennutzung international (nicht-EU)
	Einwilligung Rekontaktierung für Forschungszwecke oder Vernetzung	Ja / Nein	
	Einwilligung Erfassung genetischer Informationen	Ja / Nein	
Formale Kriterien	Einwilligung Fallbesprechung	Ja / Nein	
	Einschlussdatum	Datum (YYYY-MM-DD)	
	Gesicherte Diagnose(n): ORPHAcod	ORPHAcod	
	Gesicherte Diagnose(n): ICD-10 Code	ICD-10-GM 2020 Code	
	Verdachtsdiagnose(n): ORPHAcod	ORPHAcod	
Persönlicher und Familiärer Hintergrund	Verdachtsdiagnose(n): ICD-10 Code	ICD-10-GM 2020 Code	
	Alterskategorie	Unbekannt / Säugling (<1 Jahr) / Kleinkind (>1 bis <6 Jahre) / Schulkind (>6 bis <12 Jahre) / Jugendliche*r (>12 bis <18 Jahre) / Erwachsene*r (≥18 bis <50 Jahre) / Erwachsene*r (≥50 Jahre) / Ungeboren / Verstorben	
	Geschlecht	Weiblich / Männlich / Unbestimmt / Divers / Unbekannt	
	Patientenstatus	Lebend / Tot / Nicht weiterverfolgt	
	Sterbealter	Zahl (0<=x<=100) in Jahren	Commented [JV3]: Statt Sterbedatum
	An SE verstorben	Ja / Nein / Unbekannt	
	Andere Todesursache	Freitext	
	Mutter von dieser SE betroffen	Ja / Nein / Unbekannt	
	Mutter verstorben	Ja / Nein / Unbekannt	
	Sterbealter der Mutter	Zahl (0<=x<=100) in Jahren	
	Vater von dieser SE betroffen	Ja / Nein / Unbekannt	
	Vater verstorben	Ja / Nein / Unbekannt	
	Sterbealter des Vaters	Zahl (0<=x<=100) in Jahren	
	Geschwister von dieser SE betroffen	Ja / Nein / Unbekannt	
	Betroffene Geschwister: Alter	Zahl (0<=x<=100) in Jahren	
Anamnese & Diagnostik	Betroffene Geschwister: Geschlecht	Weiblich / Männlich / Unbestimmt / Divers / Unbekannt	
	Kinder von dieser SE betroffen	Ja / Nein / Unbekannt / Nicht zutreffend	
	Betroffene Kinder: Alter	Zahl (0<=x<=100) in Jahren	
	Betroffene Kinder: Geschlecht	Weiblich / Männlich / Unbestimmt / Divers / Unbekannt	
	Alter bei ersten Symptomen: Auswahl der Altersangabe	Unbekannt / Alter / Bei Geburt / Pränatal	
	Alter bei ersten Symptomen: Alter	Zahl (0<=x<=100) in Jahren + Monaten	
	Alter bei Diagnose: Auswahl der Altersangabe	Unbekannt / Alter / Bei Geburt / Pränatal	
	Alter bei Diagnose: Alter	Zahl (0<=x<=100) in Jahren + Monaten	
	Absicherung der Diagnose	Durch molekulargenetische Untersuchung gesicherte Diagnose / Klinische Verdachtsdiagnose wahrscheinlich durch Phänotyp (HPO), aber keine genetische Diagnose / Genetische Diagnose, aber Phänotyp (HPO) nicht passend	
	Genetisch gesicherte Diagnose	Ja / Nein / Unbekannt	
	Betroffenes Gen	Freitext	
	Genvariante	Freitext	
	Gesicherte Diagnose anhand spezifischer Biomarker	Ja / Nein / Unbekannt	
	Biomarker Befund	Freitext	
	Klinisch gesicherte Diagnose	Ja / Nein / Unbekannt	
	Phänotyp: HPO Term	HPO Code	
	Spezifische Therapie	Keine / Pharmakotherapie / Gentherapie / mRNA Therapie / Antikörpertherapie / CAR-T-Zelltherapie / Stammzelltransplantation / Stoffwechseltherapie / Sonstiges / Unbekannt	
	Sonstige spezifische Therapie	Freitext	

Identifizierende Daten

Datenelement

- Vorname(n)
- Nachname(n)
- Geburtsname
- Geburtsdatum
- Geburtsort
- Adresse (Straße, Hausnummer, PLZ, Wohnort)
- E-Mail-Adresse
- Telefonnummer

Format

optional

optional

optional

Commented [JV4]: Vollständige Adresse statt nur PLZ + Wohnort (zwecks Rekontaktierung)

Commented [JV5]: Neu aufgenommen zwecks Rekontaktierung