

# ERKER\_v1.3

Record ID  
{[record\_id] text}

1.1 Pseudonym [String]

{[sct\_422549004] text} (Standortspezifische Pseudonymisierung)

1.2 Formale Kriterien - Einschlussdatum [YYYY-MM-DD]  
{[sct\_399423000] text date\_ymd}

(Bitte das Datum der Erfassung des:der Patient:in angeben.)

## 2. Persönliche Angaben

2.1 Geburtsjahr [JJJJ]  
{[sct\_184099003\_y] text float}

2.2 Geschlecht [des Patienten bei Geburt]  
{[sct\_281053000] dropdown}

- ☐ {sct\_248152002} Weiblich  
☐ {sct\_248153007} Männlich  
☐ {sct\_184115007} Unbestimmt  
☐ {sct\_33791000087105} Divers  
☐ {sct\_394743007} Unbekannt  
(Bitte das Geschlecht des\*der Patient\*in bei der Geburt angeben.)

2.3 Administratives Geschlecht  
{[sct\_263495000] dropdown}

- ☐ {sct\_263495000\_M} männlich  
☐ {sct\_263495000\_W} weiblich  
☐ {sct\_263495000\_UN} unbestimmt  
☐ {sct\_263495000\_D} divers

2.4 Geburtsland [SNOMED CT]  
{[sct\_315354004] text}

(alternativ im SNOMED CT Browser  
<https://browser.ihtsdotools.org/?> suchen)

2.5 Ethnizität  
{[sct\_397731000] dropdown}

- ☐ {sct\_14045001} Caucasian  
☐ {sct\_18167009} African  
☐ {sct\_315280000} Asian  
☐ {sct\_90027003} Arabs  
☐ {hl7\_cld\_2135-2} Hispanic or Latino  
☐ {sct\_26242008} Mixed-origin  
☐ {sct\_372148003} Other descendent-of  
☐ {sct\_1220561009} nicht erfasst

## 3. Patiententstatus

3.1 Patientenstatus [lebend oder toter Patient]  
{[ln\_67162\_8] dropdown}

- ☐ {ln\_67162-8\_L} Lebend  
☐ {ln\_67162-8\_T} Tot  
☐ {ln\_67162-8\_X} Nicht weiterverfolgt  
☐ {ln\_67162-8\_V} verweigert (von weiterer Behandlung)  
(Falls tot, Frage 3.2 beantworten)

## 3.2 Todeszeitpunkt [Sterbedatum des Patienten]

{[sct\_399753006] text date\_ymd}  
 {Branching logic (show if): [ln\_67162\_8] =  
 'lnc\_67162-8\_T'}

3.3 Patientenstatus - Alterskategorie  
 {[sct\_410598002] dropdown}

- ☐ {sct\_3658006} Säugling (< 1 Jahr)  
☐ {sct\_713153009} Kleinkind ( $\geq 1$  bis < 6 Jahre)  
☐ {sct\_255398004} Schulkind ( $\geq 6$  bis < 12 Jahre)  
☐ {sct\_263659003} Jugendliche:r ( $\geq 12$  bis < 18 Jahre)  
☐ {sct\_41847000} Erwachsene:r ( $\geq 18$  Jahre)  
☐ {sct\_303112003} Ungeboren  
☐ {lnc\_67162-8\_T} Verstorben  
☐ {lnc\_67162-8\_X} Unbekannt  
 (Bitte Alterskategorie bei Einschluss im NARSE angeben.)

3.4 An SE verstorben?  
 {[sct\_184305005\_rd] dropdown}

- ☐ {sct\_373066001} Ja  
☐ {sct\_373067005} Nein  
☐ {sct\_1220561009} nicht erfasst  
 (Bitte angeben, ob der\*die Patient\*in an seltener Erkrankung verstorben ist.)

3.5 Haupttodesursache im Totenschein [ICD10-WHO]  
 {[sct\_16100001] text}  
 {Branching logic (show if): [ln\_67162\_8] =  
 'lnc\_67162-8\_T'}

(Bitte nur ICD-10 Code angeben, z.B.: "E66.8")

3.6 Informationsquelle der Todesursache  
 {[sct\_16100001\_source] dropdown}  
 {Branching logic (show if): [ln\_67162\_8] =  
 'lnc\_67162-8\_T'}

- ☐ {sct\_270425006} Arztbrief  
☐ {sct\_307930005} Totenschein  
☐ {sct\_229053005} Melderegister  
☐ {sct\_74964007} sonstiges  
☐ {sct\_1220561009} nicht erfasst

## 4 Behandlungsverlauf

4.1 Erstkontakt mit dem Fachzentrum [TT-MM-JJJJ]  
 {[sct\_769681006] text date\_ymd}

4.2 Patient:in überwiesen von  
{[sct\_3457005] dropdown}

- ☐ {sct\_306098008} Selbstüberweisung
- ☐ {sct\_307836003\_pat} Patientenorganisation
- ☐ {sct\_305931005} Hausärzt:in
- ☐ {sct\_305943006\_amb} Kinderärzt:in (ambulant)
- ☐ {sct\_305943006\_hosp} Kinderärzt:in (Krankenhaus)
- ☐ {sct\_307836003\_fam} Mutter-Kind-Zentrum
- ☐ {sct\_305971000} Humangenetiker:in
- ☐ {sct\_305993005} Gynäkolog:in
- ☐ {sct\_305956004} sonstige:r ärztliche:r Spezialist:in
- ☐ {sct\_307836003\_mvz} (Medizinisches) Versorgungszentrum
- ☐ {sct\_307836003\_prenat} Zentrum für pränatales Screening oder multidisziplinäres Zentrum für pränatale Diagnose
- ☐ {sct\_307836003\_ref} (Medizinisches) Referenzzentrum
- ☐ {sct\_307836003\_comp} (Medizinisches) Kompetenzzentrum
- ☐ {sct\_74964007} sonstiges
- ☐ {sct\_1220561009} nicht erfasst

4.3 Ziel der Behandlung am Zentrum  
{[sct\_276239002\_aim] dropdown}

- ☐ {sct\_439401001} Diagnose
- ☐ {sct\_276239002} Therapieeinleitung
- ☐ {sct\_246106000\_progr} Verlaufskontrolle
- ☐ {sct\_788339009} genetische Beratung
- ☐ {sct\_439401001\_prenat} pränatale Diagnose
- ☐ {sct\_182813001} Notfallbehandlung
- ☐ {sct\_308364004} Forschung/Studienzwecke
- ☐ {sct\_28214001} Patientenschulung
- ☐ {sct\_107724000} Transition
- ☐ {sct\_74964007} sonstiges

## 5. Krankheitsverlauf

5.1 Alter bei Krankheitsbeginn [Alter bei Auftreten der ersten Symptome/Anzeichen]

{[sct\_424850005] dropdown}

- ☐ {sct\_118189007} Pränatal
- ☐ {sct\_364586004} Bei Geburt
- ☐ {sct\_424850005} Datum
- ☐ {sct\_261665006} unbestimmt

5.1.1 Jahr Krankheitsbeginn [JJJJ]

{[sct\_424850005\_y] text integer}

{Branching logic (show if): [sct\_424850005] = 'sct\_424850005'}

\_\_\_\_\_

5.1.2 Monat Krankheitsbeginn [MM]

{[sct\_424850005\_m] text integer}

{Branching logic (show if): [sct\_424850005] = 'sct\_424850005'}

\_\_\_\_\_

5.1.3 Tag Krankheitsbeginn [DD]

{[sct\_424850005\_d] text integer}

{Branching logic (show if): [sct\_424850005] = 'sct\_424850005'}

\_\_\_\_\_

5.3 Alter bei Diagnose

{[sct\_423493009] dropdown}

- ☐ {sct\_118189007} Pränatal
- ☐ {sct\_364586004} Bei Geburt
- ☐ {sct\_424850005} Datum
- ☐ {sct\_261665006} unbestimmt (Alter, bei dem die Diagnose gestellt wurde)

5.3.1 Jahr Diagnose [JJJJ]  
 {[sct\_423493009\_y] text integer}  
 {Branching logic (show if): [sct\_423493009] =  
 'sct\_424850005'}

5.3.2 Monat Diagnose [MM]  
 {[sct\_423493009\_m] text integer}  
 {Branching logic (show if): [sct\_423493009] =  
 'sct\_424850005'}

5.3.3 Tag Diagnose [DD]  
 {[sct\_423493009\_d] text integer}  
 {Branching logic (show if): [sct\_423493009] =  
 'sct\_424850005'}

5.4 Antenatale Malformation(en)?  
 {[sct\_717800004] dropdown}

☐ {sct\_373066001} Ja  
☐ {sct\_373067005} Nein  
☐ {sct\_261665006} Unbekannt  
☐ {sct\_1220561009} nicht erfasst

5.5 Gestationsalter / Schwangerschaftsdauer (post menstruationem)  
 {[sct\_412726003] text}

(Schwangerschaftswochen + abgeschlossene Tage (0-6) der laufenden Schwangerschaftswoche angeben, z.B.: 34+4)

5.6 Indexfall (Propositus/Proposita)?  
 {[sct\_64245008] dropdown}

☐ {sct\_373066001} Ja  
☐ {sct\_373067005} Nein  
☐ {sct\_1220561009} nicht erfasst  
 (Erste:r, in der betreffenden Familie erfasste:r Patient:in?)

5.7 Verwandschaftsverhältnis des:der Patient:in mit dem Indexfall / Propositus/-a  
 {[sct\_125679009\_proposit] dropdown}

☐ {sct\_65656005} (natürliche) Mutter  
☐ {sct\_9947008} (natürlicher) Vater  
☐ {sct\_83420006} (natürliche) Tochter  
☐ {sct\_113160008} (natürlicher) Sohn  
☐ {sct\_60614009} (natürlicher) Bruder  
☐ {sct\_73678001} (natürliche) Schwester  
☐ {sct\_11286003} Zwilling  
☐ {sct\_1220561009} nicht erfasst

5.8 Konsanguinität  
 {[sct\_842009] dropdown}

☐ {sct\_373066001} Ja  
☐ {sct\_373067005} Nein  
☐ {sct\_1220561009} nicht erfasst  
 (Liegt eine bekannte Konsanguinität (genetische Verwandtschaft) jeglicher Art (alle Verwandschaftsgrade) zwischen den Eltern vor? )

## 6.1 Hauptdiagnose

6.1.1 (Haupt-)Diagnose der seltenen Krankheit  
 [Orpha-Code]  
 {[sct\_439401001\_orpha] text}

(Diagnose des Fachzentrums)

6.1.2 (Haupt-)Diagnose der seltenen Krankheit (Subtyp)  
 [Orpha-Code]  
 {[sct\_439401001\_orpha\_sub] text}

## 6.1.3 (Haupt-)Diagnose der seltenen Krankheit

[ICD-10-GM-Code]

{[sct\_439401001\_icd10gm] text}

(Bitte nur ICD-10 Code angeben, z.B.: "E66.8")

## 6.1.4 Diagnose der seltenen Krankheit [Alpha ID]

{[sct\_439401001\_alphaid] dropdown}

- ☐ {sct\_373066001} Ja  
☐ {sct\_373067005} Nein  
☐ {sct\_1220561009} nicht erfasst

## 6.1.4A Diagnose der seltenen Krankheit [Alpha ID]

{[sct\_439401001\_alphaidstr] text}

 {Branching logic (show if): [sct\_439401001\_alphaid] =  
 'sct\_373066001'}

## 6.1.5 Hauptdiagnose - Körperstelle [SNOMED CT]

{[sct\_442083009\_d] text}

 (alternativ im SNOMED CT Browser  
<https://browser.ihtsdotools.org/?suchen>)

## 6.1.6 Hauptdiagnose - Feststellungsdatum

{[sct\_432213005] text date\_ymd}

## 6.1.7 Hauptdiagnose - Klinischer Status

{[sct\_263493007] dropdown}

- ☐ {active} Aktiv: Der Betroffene leidet gegenwärtig unter den Symptomen der Erkrankung oder es gibt Anzeichen für die Erkrankung.  
☐ {recurrence} Wiederauftreten: Beim Probanden tritt ein Wiederauftreten oder eine Wiederholung einer zuvor behobenen Erkrankung auf, z. B. Harnwegsinfektion, Pankreatitis, Cholangitis, Bindehautentzündung.  
☐ {relapse} Rückfall: Der Betroffene erleidet ein Wiederauftreten einer Erkrankung oder von Anzeichen und Symptomen nach einer Phase der Besserung oder Remission, z. B. Rückfall von Krebs, Multipler Sklerose, rheumatoider Arthritis  
☐ {inactive} Inaktiv: Der Betroffene leidet nicht mehr unter den Symptomen der Erkrankung oder es gibt keine Anzeichen mehr für die Erkrankung.  
☐ {remission} Remission: Der Betroffene leidet nicht mehr unter den Symptomen der Erkrankung, aber es besteht die Gefahr, dass die Symptome zurückkehren.  
☐ {resolved} Behoben: Der Betroffene leidet nicht mehr unter den Symptomen der Erkrankung, und es besteht ein vernachlässigbares Risiko, dass die Symptome zurückkehren.

## 6.1.8 Hauptdiagnose - Schweregrad

{[sct\_116694002] dropdown}

- ☐ {sct\_24484000} Schwerwiegend  
☐ {sct\_6736007} Moderat  
☐ {sct\_255604002} Milde  
☐ {sct\_1220561009} nicht erfasst

## 6.1.9 Sporadisches oder familiäres Auftreten?

{[sct\_246454002] dropdown}

- ☐ {sct\_75741005} sporadisch  
☐ {sct\_255401001} familiär  
☐ {sct\_1220561009} nicht erfasst

6.1.10 Verifizierungsstatus der Hauptdiagnose  
{[sct\_439401001\_ver] dropdown}

- ☐ {unconfirmed} unbestätigt
- ☐ {provisional} vorläufig
- ☐ {differential} Eine von mehreren möglichen (und sich in der Regel gegenseitig ausschließenden) Diagnosen, die als Leitfaden für den Diagnoseprozess und die vorläufige Behandlung herangezogen werden.
- ☐ {confirmed} bestätigt
- ☐ {refuted} Diese Diagnose wurde durch diagnostische und klinische Beweise ausgeschlossen.
- ☐ {entered-in-error} Die Angabe wurde falsch eingegeben und ist ungültig
- ☐ {sct\_1220561009} nicht erfasst

6.1.11 Nicht diagnostizierter Fall  
{[sct\_103330002] dropdown}

- ☐ {sct\_373066001} Ja
- ☐ {sct\_373067005} Nein

6.1.11A Verdachtsdiagnose [ORPHA]  
{[sct\_41769001\_orpha] text}

\_\_\_\_\_

6.1.11B Verdachtsdiagnose [ICD-10-GM]  
{[sct\_41769001\_icd10] text}

(Bitte nur ICD-10 Code angeben, z.B.: "E66.8")

6.1.12 Patientenstatus - Absicherung der Diagnose  
{[sct\_439401001\_val] dropdown}

- ☐ {sct\_1220561009} nicht erfasst
- ☐ {sct\_439401001\_gen} Durch molekulargenetische Untersuchung gesicherte Diagnose
- ☐ {sct\_39154008\_hpo} Klinische Verdachtsdiagnose wahrscheinlich durch Phänotyp (HPO), aber keine genetische Diagnose
- ☐ {sct\_439401001\_gen\_nonhpo} Genetische Diagnose, aber Phänotyp (HPO) nicht passend

6.1.13 Klinisch gesicherte Diagnose entsprechend HPO  
{[sct\_39154008\_hpo] radio}

- ☐ {sct\_373066001} Ja
- ☐ {sct\_373067005} Nein
- ☐ {sct\_1220561009} nicht erfasst  
(Bitte angeben, ob eine klinisch gesicherte Diagnose entsprechend der HPO vorliegt.)

6.1.14 Gesicherte Diagnose anhand spezifischer Biomarker  
{[sct\_439401001\_gen\_biom\_val] dropdown}

- ☐ {sct\_373066001} Ja
- ☐ {sct\_373067005} Nein
- ☐ {sct\_1220561009} nicht erfasst  
(Bitte angeben, ob eine gesicherte Diagnose anhand spezifischer Biomarker vorliegt)

6.1.14A Biomarker Befund  
{[sct\_439401001\_biom] text}  
{Branching logic (show if):  
[sct\_439401001\_gen\_biom\_val] = "sct\_373066001"}

(Bitte Biomarker Befund angeben)

6.1.15 War die Diagnose der SE korrekt als der:die Patient:in das 1. Mal Kontakt zum Zentrum hatte?  
{[sct\_406522009] dropdown}

- ☐ {sct\_373066001} Ja
- ☐ {sct\_373067005} Nein
- ☐ {sct\_1220561009} nicht erfasst

6.1.16 Zygote des Hauptbefundes  
{[ln\_55198\_6] dropdown}

- ☐ {sct\_22061001} Homozygotie
- ☐ {sct\_14556007} Heterozygotie
- ☐ {sct\_55064000} Hemizygotie
- ☐ {sct\_1220561009} Nicht erfasst  
(... der Orpha (Verdachts- oder Haupt-) Diagnose)

6.1.17 Mitochondriale Vererbung der Hauptdiagnose  
 {[sct\_255404009\_mitoch] dropdown}

- ☐ {heteroplasmy} Heteroplasmie  
☐ {homoplasmy} Homoplasmie  
☐ {sct\_1220561009} nicht erfasst

6.1.18 spezifische Therapie  
 {[sct\_277132007] dropdown}

- ☐ {sct\_277132007\_none} Keine  
☐ {sct\_416608005} Pharmakotherapie (gezielt auf dem Krankheitsmechanismus basierend, nicht nur symptomatisch)  
☐ {sct\_394613000} Gentherapie  
☐ {sct\_69908008\_therapy} mRNA Therapie  
☐ {sct\_68498002\_therapy} Antikörpertherapie  
☐ {sct\_1156961008} CAR-T-Zelltherapie  
☐ {sct\_234336002} Stammzelltransplantation  
☐ {sct\_309541009} Stoffwechseltherapie  
☐ {sct\_74964007} Sonstiges  
☐ {sct\_261665006} Unbekannt

6.1.19 Sonstige spezifische Therapie  
 {[sct\_277132007\_other] text}

(Bitte Angaben zur sonstigen spezifischen Therapie ergänzen)

## 6.2 Genetischer Befund

6.2.1 Genetisch gesicherte Diagnose?  
 {[sct\_439401001\_gen\_val] radio}

- ☐ {sct\_373066001} Ja  
☐ {sct\_373067005} Nein  
☐ {sct\_1220561009} nicht erfasst  
 (Bitte angeben, ob eine genetisch gesicherte Diagnose vorliegt)

6.2.2 Genutzte Methode genetische Untersuchung  
 {[ln\_114048\_6] dropdown}

- ☐ {LA26406-1} Karyotypisierung  
☐ {LA26404-6} FISH  
☐ {LA26418-6} PCR  
☐ {LA26419-4} qPCR (real-time PCR)  
☐ {LA26400-4} SNP array  
☐ {LA26813-8} RFLP  
 (Restriktionsfragment-Längen-Polymorphismus)  
☐ {LA26810-4} DNA-Hybridisierung  
☐ {LA26398-0} Sequenzierung (NGS, Sanger, etc.)  
☐ {LA26415-2} MLPA  
☐ {sct\_74964007} Andere  
☐ {sct\_1220561009} nicht erfasst

OMIM (Online Mendelian Inheritance in Man) ist ein umfassendes, maßgebliches Kompendium menschlicher Gene und genetischer Phänotypen, das frei zugänglich ist und täglich aktualisiert wird. Die referenzierten Volltextübersichten in OMIM enthalten Informationen zu allen bekannten Mendelschen Erkrankungen und über 16.000 Genen. OMIM konzentriert sich auf die Beziehung zwischen Phänotyp und Genotyp. OMIM wird am McKusick-Nathans Institute of Genetic Medicine, Johns Hopkins University School of Medicine, unter der Leitung von Dr. Ada Hamosh verfasst und bearbeitet.

<http://www.omim.org/>

OMIM\_g-Code: nach betroffenem Gen der Krankheit suchen

OMIM\_p-Code: nach phänotypischer Ausprägung der Krankheit suchen

6.2.3A Genetische (Haupt-)Diagnose [OMIM\_g-Code]  
 {[sct\_439401001\_omim\_g] text}

\_\_\_\_\_

6.2.3B Genetische (Haupt-)Diagnose [OMIM\_p-Code]  
 {[sct\_439401001\_omim\_p] text}

\_\_\_\_\_



Die HGVS-Nomenklatur enthält Empfehlungen für die Beschreibung von Sequenzvarianten in DNA-, RNA- und Proteinsequenzen. Sie wird verwendet, um den Austausch von Informationen über solche Varianten zu melden und dient als internationaler Standard. Wenn möglich die HGVS-Codes unter folgendem Link validieren: <https://lhcfirms.nlm.nih.gov/fhir/hgvs-validator/>. Ansonsten alle Mutationen dem "unvalidierten Freitext" hinzufügen. Für weitere klinisch relevante Varianten jew. das HGVS Freitext Feld befüllen.

6.2.4A klinisch relevante Variante [HGVS Freitext]  
 {[sct\_55446002\_str\_1] text}

(unvalidierter Freitext, z.B. "V166I", "V103I")

6.2.4B klinisch relevante Variante [g.HGVS]  
 {[ln\_81290\_9\_1] text}

(HGVS-validierter Genomic DNA change (gHGVS))

6.2.4C klinisch relevante Variante [c.HGVS]  
 {[ln\_48004\_6\_1] text}

(HGVS-validierter DNA change (c.HGVS))

6.2.4D klinisch relevante Variante [p.HGVS]  
 {[ln\_48005\_3\_1] text}

(HGVS-validierte Veränderung auf Proteinebene [p.HGVS])

6.2.4E klinisch relevante Variante [HGNC-Code]  
 {[ln\_47999\_8\_dna\_hgnc\_1] text}

6.2.4F Ursprung der Variante  
 {[ln\_113781\_1\_1] dropdown}

- ☐ {LA6683-2} Keimbahn
- ☐ {LA6684-0} somatisch
- ☐ {LA10429-1} Fetal
- ☐ {LA18194-3} Wahrscheinlich Keimbahn
- ☐ {LA18195-0} Wahrscheinlich somatisch
- ☐ {LA18196-8} Wahrscheinlich fetal
- ☐ {LA18197-6} Unbekannter genomischer Ursprung
- ☐ {LA26807-0} De novo
- ☐ {sct\_1220561009} nicht erfasst

6.2.4G DNA Mutationstyp  
 {[ln\_48019\_4\_1] dropdown}

- ☐ {SO\_1000008} Punktmutation
- ☐ {SO\_0000159} Deletion
- ☐ {SO\_0000667} Insertion
- ☐ {SO\_10000321} Insertion und Deletion
- ☐ {SO\_1000002} Substitution
- ☐ {SO\_1000009} Transition
- ☐ {SO\_0002165} Trinukleotid-Repeat-Mutation
- ☐ {sct\_74964007} Sonstiges
- ☐ {sct\_1220561009} nicht erfasst

6.2.4H Klinische Signifikanz [ACMG]  
 {[ln\_114034\_6\_1] dropdown}

- ☐ {LA6668-3} Krankheitserregend
- ☐ {LA26332-9} Wahrscheinlich krankheitserregend
- ☐ {LA26333-7} Ungewisse Bedeutung
- ☐ {LA26334-5} Wahrscheinlich gutartig
- ☐ {LA6675-8} Gutartig
- ☐ {sct\_1220561009} nicht erfasst



6.2.4I Clinical Annotation Level Of Evidence  
{[ln\_93044\_6\_1] dropdown}

- ☐ {LA30200-2} Sehr starke Hinweise auf Pathogenität
- ☐ {LA30201-0} Starker Hinweis auf Pathogenität
- ☐ {LA30202-8} Mäßiger Hinweis auf Pathogenität
- ☐ {LA30203-6} Unterstützende Hinweise auf Pathogenität
- ☐ {LA30204-4} Unterstützende Beweise gutartig
- ☐ {LA30205-1} Starker Hinweis auf Gutartigkeit
- ☐ {LA30206-9} Eigenständiger Nachweis pathogen
- ☐ {LA30207-7} Einzelnachweis gutartig
- ☐ {LA26333-7} Ungewisse Bedeutung
- ☐ {sct\_1220561009} nicht erfasst

6.2.5A klinisch relevante Variante [HGVS Freitext]  
{[sct\_55446002\_str\_2] text}  
{Branching logic (show if): [sct\_55446002\_str\_1] ""}

(unvalidierter Freitext, z.B. "V166I", "V103I")

6.2.5B klinisch relevante Variante [g.HGVS]  
{[ln\_81290\_9\_2] text}  
{Branching logic (show if): [sct\_55446002\_str\_1] ""}

(HGVS-validierter Genomic DNA change (gHGVS))

6.2.5C klinisch relevante Variante [c.HGVS]  
{[ln\_48004\_6\_2] text}  
{Branching logic (show if): [sct\_55446002\_str\_1] ""}

(HGVS-validierter DNA change (c.HGVS))

6.2.5D klinisch relevante Variante [p.HGVS]  
{[ln\_48005\_3\_2] text}  
{Branching logic (show if): [sct\_55446002\_str\_1] ""}

(HGVS-validierte Veränderung auf Proteinebene [p.HGVS])

6.2.5E klinisch relevante Variante [HGNC-Code]  
{[ln\_47999\_8\_dna\_hgnc\_2] text}  
{Branching logic (show if): [sct\_55446002\_str\_1] ""}

6.2.5F Ursprung der Variante  
{[ln\_113781\_1\_2] dropdown}  
{Branching logic (show if): [sct\_55446002\_str\_1] ""}

- ☐ {LA6683-2} Keimbahn
- ☐ {LA6684-0} somatisch
- ☐ {LA10429-1} Fetal
- ☐ {LA18194-3} Wahrscheinlich Keimbahn
- ☐ {LA18195-0} Wahrscheinlich somatisch
- ☐ {LA18196-8} Wahrscheinlich fetal
- ☐ {LA18197-6} Unbekannter genomischer Ursprung
- ☐ {LA26807-0} De novo
- ☐ {sct\_1220561009} nicht erfasst

6.2.5G DNA Mutationstyp  
{[ln\_48019\_4\_2] dropdown}  
{Branching logic (show if): [sct\_55446002\_str\_1] ""}

- ☐ {SO\_1000008} Punktmutation
- ☐ {SO\_0000159} Deletion
- ☐ {SO\_0000667} Insertion
- ☐ {SO\_10000321} Insertion und Deletion
- ☐ {SO\_1000002} Substitution
- ☐ {SO\_1000009} Transition
- ☐ {SO\_0002165} Trinukleotid-Repeat-Mutation
- ☐ {sct\_74964007} Sonstiges
- ☐ {sct\_1220561009} nicht erfasst

6.2.5H Klinische Signifikanz [ACMG]  
{[ln\_114034\_6\_2] dropdown}  
{Branching logic (show if): [sct\_55446002\_str\_1] ""}

- ☐ {LA6668-3} Krankheitserregend
- ☐ {LA26332-9} Wahrscheinlich krankheitserregend
- ☐ {LA26333-7} Ungewisse Bedeutung
- ☐ {LA26334-5} Wahrscheinlich gutartig
- ☐ {LA6675-8} Gutartig
- ☐ {sct\_1220561009} nicht erfasst

6.2.5I Clinical Annotation Level Of Evidence {[ln_93044_6_2] dropdown} {Branching logic (show if): [sct_55446002_str_1] ""}	<input type="radio"/> {LA30200-2} Sehr starke Hinweise auf Pathogenität <input type="radio"/> {LA30201-0} Starker Hinweis auf Pathogenität <input type="radio"/> {LA30202-8} Mäßiger Hinweis auf Pathogenität <input type="radio"/> {LA30203-6} Unterstützende Hinweise auf Pathogenität <input type="radio"/> {LA30204-4} Unterstützende Beweise gutartig <input type="radio"/> {LA30205-1} Starker Hinweis auf Gutartigkeit <input type="radio"/> {LA30206-9} Eigenständiger Nachweis pathogen <input type="radio"/> {LA30207-7} Einzelnachweis gutartig <input type="radio"/> {LA26333-7} Ungewisse Bedeutung <input type="radio"/> {sct_1220561009} nicht erfasst
6.2.6A klinisch relevante Variante [HGVS Freitext] {[sct_55446002_str_3] text} {Branching logic (show if): [sct_55446002_str_2] ""}	<u>(unvalidierter Freitext, z.B. "V166I", "V103I")</u>
6.2.6B klinisch relevante Variante [g.HGVS] {[ln_81290_9_3] text} {Branching logic (show if): [sct_55446002_str_2] ""}	<u>(HGVS-validierter Genomic DNA change (gHGVS))</u>
6.2.6C klinisch relevante Variante [c.HGVS] {[ln_48004_6_3] text} {Branching logic (show if): [sct_55446002_str_2] ""}	<u>(HGVS-validierter DNA change (c.HGVS))</u>
6.2.6D klinisch relevante Variante [p.HGVS] {[ln_48005_3_3] text} {Branching logic (show if): [sct_55446002_str_2] ""}	<u>(HGVS-validierte Veränderung auf Proteinebene [p.HGVS])</u>
6.2.6E klinisch relevante Variante [HGNC-Code] {[ln_47999_8_dna_hgnc_3] text} {Branching logic (show if): [sct_55446002_str_2] ""}	<u></u>
6.2.6F Ursprung der Variante {[ln_113781_1_3] dropdown} {Branching logic (show if): [sct_55446002_str_2] ""}	<input type="radio"/> {LA6683-2} Keimbahn <input type="radio"/> {LA6684-0} somatisch <input type="radio"/> {LA10429-1} Fetal <input type="radio"/> {LA18194-3} Wahrscheinlich Keimbahn <input type="radio"/> {LA18195-0} Wahrscheinlich somatisch <input type="radio"/> {LA18196-8} Wahrscheinlich fetal <input type="radio"/> {LA18197-6} Unbekannter genomischer Ursprung <input type="radio"/> {LA26807-0} De novo <input type="radio"/> {sct_1220561009} nicht erfasst
6.2.6G DNA Mutationstyp {[ln_48019_4_3] dropdown} {Branching logic (show if): [sct_55446002_str_2] ""}	<input type="radio"/> {SO_1000008} Punktmutation <input type="radio"/> {SO_0000159} Deletion <input type="radio"/> {SO_0000667} Insertion <input type="radio"/> {SO_10000321} Insertion und Deletion <input type="radio"/> {SO_1000002} Substitution <input type="radio"/> {SO_1000009} Transition <input type="radio"/> {SO_0002165} Trinukleotid-Repeat-Mutation <input type="radio"/> {sct_74964007} Sonstiges <input type="radio"/> {sct_1220561009} nicht erfasst
6.2.6H Klinische Signifikanz [ACMG] {[ln_114034_6_3] dropdown} {Branching logic (show if): [sct_55446002_str_2] ""}	<input type="radio"/> {LA6668-3} Krankheitserregend <input type="radio"/> {LA26332-9} Wahrscheinlich krankheitserregend <input type="radio"/> {LA26333-7} Ungewisse Bedeutung <input type="radio"/> {LA26334-5} Wahrscheinlich gutartig <input type="radio"/> {LA6675-8} Gutartig <input type="radio"/> {sct_1220561009} nicht erfasst

6.2.6I Clinical Annotation Level Of Evidence {[ln_93044_6_3] dropdown} {Branching logic (show if): [sct_55446002_str_2] ""}	<input type="radio"/> {LA30200-2} Sehr starke Hinweise auf Pathogenität <input type="radio"/> {LA30201-0} Starker Hinweis auf Pathogenität <input type="radio"/> {LA30202-8} Mäßiger Hinweis auf Pathogenität <input type="radio"/> {LA30203-6} Unterstützende Hinweise auf Pathogenität <input type="radio"/> {LA30204-4} Unterstützende Beweise gutartig <input type="radio"/> {LA30205-1} Starker Hinweis auf Gutartigkeit <input type="radio"/> {LA30206-9} Eigenständiger Nachweis pathogen <input type="radio"/> {LA30207-7} Einzelnachweis gutartig <input type="radio"/> {LA26333-7} Ungewisse Bedeutung <input type="radio"/> {sct_1220561009} nicht erfasst
6.2.7 weitere genetische Varianten? {[sct_64195000_other] dropdown}	<input type="radio"/> {sct_373066001} Ja <input type="radio"/> {sct_373067005} Nein <input type="radio"/> {sct_1220561009} nicht erfasst
6.2.7.1A Genetische (Neben-)Varianten [HGVS Freitext] {[sct_55446002_str_4] text} {Branching logic (show if): [sct_64195000_other] = "sct_373066001"}	<u>(unvalidierter Freitextunvalidierter Freitext, z.B. "V166I", "V103I")</u>
6.2.7.1B Genetische (Neben-)Varianten [g.HGVS] {[ln_81290_9_4] text} {Branching logic (show if): [sct_64195000_other] = "sct_373066001"}	<u>(HGVS validierter Genomic DNA change (gHGVS))</u>
6.2.7.1C Genetische (Neben-)Varianten [c.HGVS] {[ln_48004_6_4] text} {Branching logic (show if): [sct_64195000_other] = "sct_373066001"}	<u>(HGVS validierter DNA change (c.HGVS))</u>
6.2.7.1D Genetische (Neben-)Varianten [p.HGVS] {[ln_48005_3_4] text} {Branching logic (show if): [sct_64195000_other] = "sct_373066001"}	<u>(HGVS validierter Genomic DNA change (gHGVS))</u>
6.2.7.1E Genetische (Neben-)Varianten [HGNC-Code] {[ln_47999_8_dna_hgnc_4] text} {Branching logic (show if): [sct_64195000_other] = "sct_373066001"}	<u></u>
6.2.7.2A Genetische (Neben-)Varianten [HGVS Freitext] {[sct_55446002_str_5] text} {Branching logic (show if): [sct_55446002_str_4] ""}	<u>(unvalidierter Freitextunvalidierter Freitext, z.B. "V166I", "V103I")</u>
6.2.7.2B Genetische (Neben-)Varianten [g.HGVS] {[ln_81290_9_5] text} {Branching logic (show if): [sct_55446002_str_4] ""}	<u>(HGVS validierter Genomic DNA change (gHGVS))</u>
6.2.7.2C Genetische (Neben-)Varianten [c.HGVS] {[ln_48004_6_5] text} {Branching logic (show if): [sct_55446002_str_4] ""}	<u>(HGVS validierter DNA change (c.HGVS))</u>
6.2.7.2D Genetische (Neben-)Varianten [p.HGVS] {[ln_48005_3_5] text} {Branching logic (show if): [sct_55446002_str_4] ""}	<u>(HGVS validierter Genomic DNA change (gHGVS))</u>

6.2.7.2E Genetische (Neben-)Varianten [HGNC-Code] {[ln_47999_8_dna_hgnc_5] text} {Branching logic (show if): [sct_55446002_str_4] ""}	
6.2.7.3A Genetische (Neben-)Varianten [HGVS Freitext] {[sct_55446002_str_6] text} {Branching logic (show if): [sct_55446002_str_5] ""}	(unvalidierter Freitextunvalidierter Freitext, z.B. "V166I", "V103I")
6.2.7.3B Genetische (Neben-)Varianten [g.HGVS] {[ln_81290_9_6] text} {Branching logic (show if): [sct_55446002_str_5] ""}	(HGVS validierter Genomic DNA change (gHGVS))
6.2.7.3C Genetische (Neben-)Varianten [c.HGVS] {[ln_48004_6_6] text} {Branching logic (show if): [sct_55446002_str_5] ""}	(HGVS validierter DNA change (c.HGVS))
6.2.7.3D Genetische (Neben-)Varianten [p.HGVS] {[ln_48005_3_6] text} {Branching logic (show if): [sct_55446002_str_5] ""}	(HGVS validierter Genomic DNA change (gHGVS))
6.2.7.3E Genetische (Neben-)Varianten [HGNC-Code] {[ln_47999_8_dna_hgnc_6] text} {Branching logic (show if): [sct_55446002_str_5] ""}	
6.2.7.4A Genetische (Neben-)Varianten [HGVS Freitext] {[sct_55446002_str_7] text} {Branching logic (show if): [sct_55446002_str_6] ""}	(unvalidierter Freitextunvalidierter Freitext, z.B. "V166I", "V103I")
6.2.7.4B Genetische (Neben-)Varianten [g.HGVS] {[ln_81290_9_7] text} {Branching logic (show if): [sct_55446002_str_6] ""}	(HGVS validierter Genomic DNA change (gHGVS))
6.2.7.4C Genetische (Neben-)Varianten [c.HGVS] {[ln_48004_6_7] text} {Branching logic (show if): [sct_55446002_str_6] ""}	(HGVS validierter DNA change (c.HGVS))
6.2.7.4D Genetische (Neben-)Varianten [p.HGVS] {[ln_48005_3_7] text} {Branching logic (show if): [sct_55446002_str_6] ""}	(HGVS validierter Genomic DNA change (gHGVS))
6.2.7.4E Genetische (Neben-)Varianten [HGNC-Code] {[ln_47999_8_dna_hgnc_7] text} {Branching logic (show if): [sct_55446002_str_6] ""}	
6.2.7.5A Genetische (Neben-)Varianten [HGVS Freitext] {[sct_55446002_str_8] text} {Branching logic (show if): [sct_55446002_str_7] ""}	(unvalidierter Freitextunvalidierter Freitext, z.B. "V166I", "V103I")
6.2.7.5B Genetische (Neben-)Varianten [g.HGVS] {[ln_81290_9_8] text} {Branching logic (show if): [sct_55446002_str_7] ""}	(HGVS validierter Genomic DNA change (gHGVS))

6.2.7.5C Genetische (Neben-)Varianten [c.HGVS]  
 {[ln\_48004\_6\_8] text}  
 {Branching logic (show if): [sct\_55446002\_str\_7] ""}

(HGVS validierter DNA change (c.HGVS))

6.2.7.5D Genetische (Neben-)Varianten [p.HGVS]  
 {[ln\_48005\_3\_8] text}  
 {Branching logic (show if): [sct\_55446002\_str\_7] ""}

(HGVS validierter Genomic DNA change (gHGVS))

6.2.7.5E Genetische (Neben-)Varianten [HGNC-Code]  
 {[ln\_47999\_8\_dna\_hgnc\_8] text}  
 {Branching logic (show if): [sct\_55446002\_str\_7] ""}

## 6.3 Nebendiagnosen

6.3.1A Nebendiagnose [ORPHA]  
 {[sct\_85097005\_1\_orpha] text}

6.3.1B Nebendiagnose [ICD10-GM]  
 {[sct\_85097005\_1\_icd10gm] text}

(Bitte nur ICD-10GM Code (ohne Anführungszeichen)  
 angeben, z.B.: "E66.8")

6.3.1C Nebendiagnose - Feststellungsdatum  
 {[sct\_85097005\_1\_date] text date\_ymd}

6.3.2A Nebendiagnose [ORPHA]  
 {[sct\_85097005\_2\_orpha] text}  
 {Branching logic (show if): [sct\_85097005\_1\_icd10gm]  
 ""}

6.3.2B Nebendiagnose [ICD10-GM]  
 {[sct\_85097005\_2\_icd10gm] text}  
 {Branching logic (show if): [sct\_85097005\_1\_icd10gm]  
 ""}

(Bitte nur ICD-10GM Code (ohne Anführungszeichen)  
 angeben, z.B.: "E66.8")

6.3.2C Nebendiagnose - Feststellungsdatum  
 {[sct\_85097005\_2\_date] text date\_ymd}  
 {Branching logic (show if): [sct\_85097005\_1\_icd10gm]  
 ""}

6.3.3A Nebendiagnose [ORPHA]  
 {[sct\_85097005\_3\_orpha] text}  
 {Branching logic (show if): [sct\_85097005\_2\_icd10gm]  
 ""}

6.3.3B Nebendiagnose [ICD10-GM]  
 {[sct\_85097005\_3\_icd10gm] text}  
 {Branching logic (show if): [sct\_85097005\_2\_icd10gm]  
 ""}

(Bitte nur ICD-10GM Code (ohne Anführungszeichen)  
 angeben, z.B.: "E66.8")

6.3.3C Nebendiagnose - Feststellungsdatum  
 {[sct\_85097005\_3\_date] text date\_ymd}  
 {Branching logic (show if): [sct\_85097005\_2\_icd10gm]  
 ""}

6.3.4A Nebendiagnose [ORPHA] {[sct_85097005_4_orpha] text} {Branching logic (show if): [sct_85097005_3_icd10gm] ""}	
6.3.4B Nebendiagnose [ICD10-GM] {[sct_85097005_4_icd10gm] text} {Branching logic (show if): [sct_85097005_3_icd10gm] ""}	(Bitte nur ICD-10GM Code (ohne Anführungszeichen) angeben, z.B.: "E66.8")
6.3.4C Nebendiagnose - Feststellungsdatum {[sct_85097005_4_date] text date_ymd} {Branching logic (show if): [sct_85097005_3_icd10gm] ""}	
6.3.5A Nebendiagnose [ORPHA] {[sct_85097005_5_orpha] text} {Branching logic (show if): [sct_85097005_4_icd10gm] ""}	
6.3.5B Nebendiagnose [ICD10-GM] {[sct_85097005_5_icd10gm] text} {Branching logic (show if): [sct_85097005_4_icd10gm] ""}	(Bitte nur ICD-10GM Code (ohne Anführungszeichen) angeben, z.B.: "E66.8")
6.3.5C Nebendiagnose - Feststellungsdatum {[sct_85097005_5_date] text date_ymd} {Branching logic (show if): [sct_85097005_4_icd10gm] ""}	
6.3.6A Nebendiagnose [ORPHA] {[sct_85097005_6_orpha] text} {Branching logic (show if): [sct_85097005_5_icd10gm] ""}	
6.3.6B Nebendiagnose [ICD10-GM] {[sct_85097005_6_icd10gm] text} {Branching logic (show if): [sct_85097005_5_icd10gm] ""}	(Bitte nur ICD-10GM Code (ohne Anführungszeichen) angeben, z.B.: "E66.8")
6.3.6C Nebendiagnose - Feststellungsdatum {[sct_85097005_6_date] text date_ymd} {Branching logic (show if): [sct_85097005_5_icd10gm] ""}	
6.3.7A Nebendiagnose [ORPHA] {[sct_85097005_7_orpha] text} {Branching logic (show if): [sct_85097005_6_icd10gm] ""}	
6.3.7B Nebendiagnose [ICD10-GM] {[sct_85097005_7_icd10gm] text} {Branching logic (show if): [sct_85097005_6_icd10gm] ""}	(Bitte nur ICD-10GM Code (ohne Anführungszeichen) angeben, z.B.: "E66.8")

6.3.7C Nebendiagnose - Feststellungsdatum {[sct_85097005_7_date] text date_ymd} {Branching logic (show if): [sct_85097005_6_icd10gm] ""}	
6.3.8A Nebendiagnose [ORPHA] {[sct_85097005_8_orpha] text} {Branching logic (show if): [sct_85097005_7_icd10gm] ""}	
6.3.8B Nebendiagnose [ICD10-GM] {[sct_85097005_8_icd10gm] text} {Branching logic (show if): [sct_85097005_7_icd10gm] ""}	(Bitte nur ICD-10GM Code (ohne Anführungszeichen) angeben, z.B.: "E66.8")
6.3.8C Nebendiagnose - Feststellungsdatum {[sct_85097005_8_date] text date_ymd} {Branching logic (show if): [sct_85097005_7_icd10gm] ""}	
6.3.9A Nebendiagnose [ORPHA] {[sct_85097005_9_orpha] text} {Branching logic (show if): [sct_85097005_8_icd10gm] ""}	
6.3.9B Nebendiagnose [ICD10-GM] {[sct_85097005_9_icd10gm] text} {Branching logic (show if): [sct_85097005_8_icd10gm] ""}	(Bitte nur ICD-10GM Code (ohne Anführungszeichen) angeben, z.B.: "E66.8")
6.3.9C Nebendiagnose - Feststellungsdatum {[sct_85097005_9_date] text date_ymd} {Branching logic (show if): [sct_85097005_8_icd10gm] ""}	
6.3.10A Nebendiagnose [ORPHA] {[sct_85097005_10_orpha] text} {Branching logic (show if): [sct_85097005_9_icd10gm] ""}	
6.3.10B Nebendiagnose [ICD10-GM] {[sct_85097005_10_icd10gm] text} {Branching logic (show if): [sct_85097005_9_icd10gm] ""}	(Bitte nur ICD-10GM Code (ohne Anführungszeichen) angeben, z.B.: "E66.8")
6.3.10C Nebendiagnose - Feststellungsdatum {[sct_85097005_10_date] text date_ymd} {Branching logic (show if): [sct_85097005_9_icd10gm] ""}	
6.3.11A Nebendiagnose [ORPHA] {[sct_85097005_11_orpha] text} {Branching logic (show if): [sct_85097005_10_icd10gm] ""}	



6.3.11B Nebendiagnose [ICD10-GM] {[sct_85097005_11_icd10gm] text} {Branching logic (show if): [sct_85097005_10_icd10gm] ""}	(Bitte nur ICD-10GM Code (ohne Anführungszeichen) angeben, z.B.: "E66.8")
6.3.11C Nebendiagnose - Feststellungsdatum {[sct_85097005_11_date] text date_ymd} {Branching logic (show if): [sct_85097005_10_icd10gm] ""}	
6.3.12A Nebendiagnose [ORPHA] {[sct_85097005_12_orpha] text} {Branching logic (show if): [sct_85097005_11_icd10gm] ""}	
6.3.12B Nebendiagnose [ICD10-GM] {[sct_85097005_12_icd10gm] text} {Branching logic (show if): [sct_85097005_11_icd10gm] ""}	(Bitte nur ICD-10GM Code (ohne Anführungszeichen) angeben, z.B.: "E66.8")
6.3.12C Nebendiagnose - Feststellungsdatum {[sct_85097005_12_date] text date_ymd} {Branching logic (show if): [sct_85097005_11_icd10gm] ""}	
6.3.13A Nebendiagnose [ORPHA] {[sct_85097005_13_orpha] text} {Branching logic (show if): [sct_85097005_12_icd10gm] ""}	
6.3.13B Nebendiagnose [ICD10-GM] {[sct_85097005_13_icd10gm] text} {Branching logic (show if): [sct_85097005_12_icd10gm] ""}	(Bitte nur ICD-10GM Code (ohne Anführungszeichen) angeben, z.B.: "E66.8")
6.3.13C Nebendiagnose - Feststellungsdatum {[sct_85097005_13_date] text date_ymd} {Branching logic (show if): [sct_85097005_12_icd10gm] ""}	
6.3.14A Nebendiagnose [ORPHA] {[sct_85097005_14_orpha] text} {Branching logic (show if): [sct_85097005_13_icd10gm] ""}	
6.3.14B Nebendiagnose [ICD10-GM] {[sct_85097005_14_icd10gm] text} {Branching logic (show if): [sct_85097005_13_icd10gm] ""}	(Bitte nur ICD-10GM Code (ohne Anführungszeichen) angeben, z.B.: "E66.8")
6.3.14C Nebendiagnose - Feststellungsdatum {[sct_85097005_14_date] text date_ymd} {Branching logic (show if): [sct_85097005_13_icd10gm] ""}	

6.3.15A Nebendiagnose [ORPHA] {[sct_85097005_15_orpha] text} {Branching logic (show if): [sct_85097005_14_icd10gm] ""}	_____
6.3.15B Nebendiagnose [ICD10-GM] {[sct_85097005_15_icd10gm] text} {Branching logic (show if): [sct_85097005_14_icd10gm] ""}	_____ (Bitte nur ICD-10GM Code (ohne Anführungszeichen) angeben, z.B.: "E66.8")
6.3.15C Nebendiagnose - Feststellungsdatum {[sct_85097005_15_date] text date_ymd} {Branching logic (show if): [sct_85097005_14_icd10gm] ""}	_____
6.3.16A Nebendiagnose [ORPHA] {[sct_85097005_16_orpha] text} {Branching logic (show if): [sct_85097005_15_icd10gm] ""}	_____
6.3.16B Nebendiagnose [ICD10-GM] {[sct_85097005_16_icd10gm] text} {Branching logic (show if): [sct_85097005_15_icd10gm] ""}	_____ (Bitte nur ICD-10GM Code (ohne Anführungszeichen) angeben, z.B.: "E66.8")
6.3.16C Nebendiagnose - Feststellungsdatum {[sct_85097005_16_date] text date_ymd} {Branching logic (show if): [sct_85097005_15_icd10gm] ""}	_____
6.3.17A Nebendiagnose [ORPHA] {[sct_85097005_17_orpha] text} {Branching logic (show if): [sct_85097005_16_icd10gm] ""}	_____
6.3.17B Nebendiagnose [ICD10-GM] {[sct_85097005_17_icd10gm] text} {Branching logic (show if): [sct_85097005_16_icd10gm] ""}	_____ (Bitte nur ICD-10GM Code (ohne Anführungszeichen) angeben, z.B.: "E66.8")
6.3.17C Nebendiagnose - Feststellungsdatum {[sct_85097005_17_date] text date_ymd} {Branching logic (show if): [sct_85097005_16_icd10gm] ""}	_____
6.3.18A Nebendiagnose [ORPHA] {[sct_85097005_18_orpha] text} {Branching logic (show if): [sct_85097005_17_icd10gm] ""}	_____
6.3.18B Nebendiagnose [ICD10-GM] {[sct_85097005_18_icd10gm] text} {Branching logic (show if): [sct_85097005_17_icd10gm] ""}	_____ (Bitte nur ICD-10GM Code (ohne Anführungszeichen) angeben, z.B.: "E66.8")

6.3.18C Nebendiagnose - Feststellungsdatum  
 {[sct\_85097005\_18\_date] text date\_ymd}  
 {Branching logic (show if): [sct\_85097005\_17\_icd10gm]  
 ""}

6.3.19A Nebendiagnose [ORPHA]  
 {[sct\_85097005\_19\_orpha] text}  
 {Branching logic (show if): [sct\_85097005\_18\_icd10gm]  
 ""}

6.3.19B Nebendiagnose [ICD10-GM]  
 {[sct\_85097005\_19\_icd10gm] text}  
 {Branching logic (show if): [sct\_85097005\_18\_icd10gm]  
 ""}

(Bitte nur ICD-10GM Code (ohne Anführungszeichen)  
 angeben, z.B.: "E66.8")

6.3.19C Nebendiagnose - Feststellungsdatum  
 {[sct\_85097005\_19\_date] text date\_ymd}  
 {Branching logic (show if): [sct\_85097005\_18\_icd10gm]  
 ""}

6.3.20A Nebendiagnose [ORPHA]  
 {[sct\_85097005\_20\_orpha] text}  
 {Branching logic (show if): [sct\_85097005\_19\_icd10gm]  
 ""}

6.3.20B Nebendiagnose [ICD10-GM]  
 {[sct\_85097005\_20\_icd10gm] text}  
 {Branching logic (show if): [sct\_85097005\_19\_icd10gm]  
 ""}

(Bitte nur ICD-10GM Code (ohne Anführungszeichen)  
 angeben, z.B.: "E66.8")

6.3.20C Nebendiagnose - Feststellungsdatum  
 {[sct\_85097005\_20\_date] text date\_ymd}  
 {Branching logic (show if): [sct\_85097005\_19\_icd10gm]  
 ""}

## 6.4 Phänotypisierung

6.4.1 Phänotypisierung [HPO]  
 {[sct\_8116006\_1] text}

6.4.2 Phänotypisierung [HPO]  
 {[sct\_8116006\_2] text}  
 {Branching logic (show if): [sct\_8116006\_1] ""}

6.4.3 Phänotypisierung [HPO]  
 {[sct\_8116006\_3] text}  
 {Branching logic (show if): [sct\_8116006\_2] ""}

6.4.4 Phänotypisierung [HPO]  
 {[sct\_8116006\_4] text}  
 {Branching logic (show if): [sct\_8116006\_3] ""}

6.4.5 Phänotypisierung [HPO]  
 {[sct\_8116006\_5] text}  
 {Branching logic (show if): [sct\_8116006\_4] ""}

## 6.4.6 Phänotypisierung [HPO]

{[sct\_8116006\_6] text}

{Branching logic (show if): [sct\_8116006\_5] ""}

## 6.4.7 Phänotypisierung [HPO]

{[sct\_8116006\_7] text}

{Branching logic (show if): [sct\_8116006\_6] ""}

## 6.4.8 Phänotypisierung [HPO]

{[sct\_8116006\_8] text}

{Branching logic (show if): [sct\_8116006\_7] ""}

## 6.4.9 Phänotypisierung [HPO]

{[sct\_8116006\_9] text}

{Branching logic (show if): [sct\_8116006\_8] ""}

## 6.4.10 Phänotypisierung [HPO]

{[sct\_8116006\_10] text}

{Branching logic (show if): [sct\_8116006\_9] ""}

## 6.4.11 Phänotypisierung [HPO]

{[sct\_8116006\_11] text}

{Branching logic (show if): [sct\_8116006\_10] ""}

## 6.4.12 Phänotypisierung [HPO]

{[sct\_8116006\_12] text}

{Branching logic (show if): [sct\_8116006\_11] ""}

## 6.4.13 Phänotypisierung [HPO]

{[sct\_8116006\_13] text}

{Branching logic (show if): [sct\_8116006\_12] ""}

## 6.4.14 Phänotypisierung [HPO]

{[sct\_8116006\_14] text}

{Branching logic (show if): [sct\_8116006\_13] ""}

## 6.4.15 Phänotypisierung [HPO]

{[sct\_8116006\_15] text}

{Branching logic (show if): [sct\_8116006\_14] ""}

## 6.4.16 Phänotypisierung [HPO]

{[sct\_8116006\_16] text}

{Branching logic (show if): [sct\_8116006\_15] ""}

## 6.4.17 Phänotypisierung [HPO]

{[sct\_8116006\_17] text}

{Branching logic (show if): [sct\_8116006\_16] ""}

## 6.4.18 Phänotypisierung [HPO]

{[sct\_8116006\_18] text}

{Branching logic (show if): [sct\_8116006\_17] ""}

## 6.4.19 Phänotypisierung [HPO]

{[sct\_8116006\_19] text}

{Branching logic (show if): [sct\_8116006\_18] ""}

6.4.20 Phänotypisierung [HPO]  
 {[sct\_8116006\_20] text}  
 {Branching logic (show if): [sct\_8116006\_19] ""}

6.4.21 Phänotypisierung [HPO]  
 {[sct\_8116006\_21] text}  
 {Branching logic (show if): [sct\_8116006\_20] ""}

6.4.22 Phänotypisierung [HPO]  
 {[sct\_8116006\_22] text}  
 {Branching logic (show if): [sct\_8116006\_21] ""}

6.4.23 Phänotypisierung [HPO]  
 {[sct\_8116006\_23] text}  
 {Branching logic (show if): [sct\_8116006\_22] ""}

6.4.24 Phänotypisierung [HPO]  
 {[sct\_8116006\_24] text}  
 {Branching logic (show if): [sct\_8116006\_23] ""}

6.4.25 Phänotypisierung [HPO]  
 {[sct\_8116006\_25] text}  
 {Branching logic (show if): [sct\_8116006\_24] ""}

6.4.26 Phänotypisierung [HPO]  
 {[sct\_8116006\_26] text}  
 {Branching logic (show if): [sct\_8116006\_25] ""}

6.4.27 Phänotypisierung [HPO]  
 {[sct\_8116006\_27] text}  
 {Branching logic (show if): [sct\_8116006\_26] ""}

6.4.28 Phänotypisierung [HPO]  
 {[sct\_8116006\_28] text}  
 {Branching logic (show if): [sct\_8116006\_27] ""}

6.4.29 Phänotypisierung [HPO]  
 {[sct\_8116006\_29] text}  
 {Branching logic (show if): [sct\_8116006\_28] ""}

6.4.30 Phänotypisierung [HPO]  
 {[sct\_8116006\_30] text}  
 {Branching logic (show if): [sct\_8116006\_29] ""}

## 6.5 Familienanamnese

{sct\_373066001} Ja

{sct\_373067005} Nein

{sct\_1220561009} nicht  
erfasst

6.5.1A Mutter von dieser SE  
betroffen?  
 {[sct\_72705000\_rd] radio}



6.5.1B Mutter verstorben? ☐ ☐ ☐  
 {[sct\_160430005] radio}

6.5.1C Alter der Mutter [in Jahren] (Zum Zeitpunkt der Erfassung)  
 {[sct\_72705000\_age] text float}

(Bitte geben Sie eine ganze Zahl zwischen 0 und 100 (jeweils einschließlich) ein!)

6.5.1D Sterbealter der Mutter [in Jahren]  
 {[sct\_160430005\_age] text float}  
 {Branching logic (show if): [sct\_160430005] = 'sct\_373066001'}

(Bitte geben Sie eine ganze Zahl zwischen 0 und 100 (jeweils einschließlich) ein!)

{sct\_373066001} Ja

{sct\_373067005} Nein

{sct\_1220561009} nicht erfasst

6.5.2A Vater von dieser SE betroffen?  
 {[sct\_66839005\_rd] radio}

☐

☐

☐

6.5.2B Vater verstorben  
 {[sct\_160436004] radio}

☐

☐

☐

6.5.2C Alter des Vaters [in Jahren] (Zum Zeitpunkt der Erfassung)  
 {[sct\_66839005\_age] text float}

(Bitte geben Sie eine ganze Zahl zwischen 0 und 100 (jeweils einschließlich) ein!)

6.5.2D Sterbealter des Vaters [in Jahren]  
 {[sct\_160436004\_age] text float}  
 {Branching logic (show if): [sct\_160436004] = 'sct\_373066001'}

(Bitte geben Sie eine ganze Zahl zwischen 0 und 100 (jeweils einschließlich) ein!)

6.5.3 Geschwister von dieser SE betroffen?  
 {[sct\_82101005\_rd] radio}

- ☐ {sct\_373066001} Ja  
☐ {sct\_373067005} Nein  
☐ {sct\_1220561009} nicht erfasst  
 (Folgend bitte nur betroffene Geschwister erfassen!)

6.5.3.1A - 1. Geschwister - Geburtsjahr [JJJJ]  
 {[sct\_82101005\_1\_yob] text integer}  
 {Branching logic (show if): [sct\_82101005\_rd] = 'sct\_373066001'}

(Alter des Geschwisterkinds bei Einschluss des Patienten im NARSE)

6.5.3.1B - 1. Geschwister - Geschlecht  
 {[sct\_82101005\_1\_gender] dropdown}  
 {Branching logic (show if): [sct\_82101005\_rd] = 'sct\_373066001'}

- ☐ {sct\_263495000\_M} männlich  
☐ {sct\_263495000\_W} weiblich  
☐ {sct\_263495000\_UN} unbestimmt  
☐ {sct\_263495000\_D} divers  
☐ {sct\_1220561009} nicht erfasst

6.5.3.2A - 2. Geschwister - Geburtsjahr [JJJJ]  
 {[sct\_82101005\_2\_yob] text integer}  
 {Branching logic (show if): [sct\_82101005\_1\_yob] ""}

(Alter des Geschwisterkinds bei Einschluss des Patienten im NARSE)

6.5.3.2B - 2. Geschwister - Geschlecht {[sct_82101005_2_gender] dropdown} {Branching logic (show if): [sct_82101005_1_yob] ""}	<input type="radio"/> {sct_263495000_M} männlich <input type="radio"/> {sct_263495000_W} weiblich <input type="radio"/> {sct_263495000_UN} unbestimmt <input type="radio"/> {sct_263495000_D} divers <input type="radio"/> {sct_1220561009} nicht erfasst
6.5.3.3A - 3. Geschwister - Geburtsjahr [JJJJ] {[sct_82101005_3_yob] text integer} {Branching logic (show if): [sct_82101005_2_yob] ""}	(Alter des Geschwisterkinds bei Einschluss des Patienten im NARSE)
6.5.3.3B - 3. Geschwister - Geschlecht {[sct_82101005_3_gender] dropdown} {Branching logic (show if): [sct_82101005_2_yob] ""}	<input type="radio"/> {sct_263495000_M} männlich <input type="radio"/> {sct_263495000_W} weiblich <input type="radio"/> {sct_263495000_UN} unbestimmt <input type="radio"/> {sct_263495000_D} divers <input type="radio"/> {sct_1220561009} nicht erfasst
6.5.3.4A - 4. Geschwister - Geburtsjahr [JJJJ] {[sct_82101005_4_yob] text integer} {Branching logic (show if): [sct_82101005_3_yob] ""}	(Alter des Geschwisterkinds bei Einschluss des Patienten im NARSE)
6.5.3.4B - 4. Geschwister - Geschlecht {[sct_82101005_4_gender] dropdown} {Branching logic (show if): [sct_82101005_3_yob] ""}	<input type="radio"/> {sct_263495000_M} männlich <input type="radio"/> {sct_263495000_W} weiblich <input type="radio"/> {sct_263495000_UN} unbestimmt <input type="radio"/> {sct_263495000_D} divers <input type="radio"/> {sct_1220561009} nicht erfasst
6.5.3.5A - 5. Geschwister - Geburtsjahr [JJJJ] {[sct_82101005_5_yob] text integer} {Branching logic (show if): [sct_82101005_4_yob] ""}	(Alter des Geschwisterkinds bei Einschluss des Patienten im NARSE)
6.5.3.5B - 5. Geschwister - Geschlecht {[sct_82101005_5_gender] dropdown} {Branching logic (show if): [sct_82101005_4_yob] ""}	<input type="radio"/> {sct_263495000_M} männlich <input type="radio"/> {sct_263495000_W} weiblich <input type="radio"/> {sct_263495000_UN} unbestimmt <input type="radio"/> {sct_263495000_D} divers <input type="radio"/> {sct_1220561009} nicht erfasst
6.5.3.6A - 6. Geschwister - Geburtsjahr [JJJJ] {[sct_82101005_6_yob] text integer} {Branching logic (show if): [sct_82101005_5_yob] ""}	(Alter des Geschwisterkinds bei Einschluss des Patienten im NARSE)
6.5.3.6B - 6. Geschwister - Geschlecht {[sct_82101005_6_gender] dropdown} {Branching logic (show if): [sct_82101005_5_yob] ""}	<input type="radio"/> {sct_263495000_M} männlich <input type="radio"/> {sct_263495000_W} weiblich <input type="radio"/> {sct_263495000_UN} unbestimmt <input type="radio"/> {sct_263495000_D} divers <input type="radio"/> {sct_1220561009} nicht erfasst
6.5.3.7A - 7. Geschwister - Geburtsjahr [JJJJ] {[sct_82101005_7_yob] text integer} {Branching logic (show if): [sct_82101005_6_yob] ""}	(Alter des Geschwisterkinds bei Einschluss des Patienten im NARSE)



6.5.3.7B - 7. Geschwister - Geschlecht  
 {[sct\_82101005\_7\_gender] dropdown}  
 {Branching logic (show if): [sct\_82101005\_6\_yob] ""}

- ☐ {sct\_263495000\_M} männlich  
☐ {sct\_263495000\_W} weiblich  
☐ {sct\_263495000\_UN} unbestimmt  
☐ {sct\_263495000\_D} divers  
☐ {sct\_1220561009} nicht erfasst

6.5.3.8A - 8. Geschwister - Geburtsjahr [JJJJ]  
 {[sct\_82101005\_8\_yob] text integer}  
 {Branching logic (show if): [sct\_82101005\_7\_yob] ""}

(Alter des Geschwisterkinds bei Einschluss des Patienten im NARSE)

6.5.3.8B - 8. Geschwister - Geschlecht  
 {[sct\_82101005\_8\_gender] dropdown}  
 {Branching logic (show if): [sct\_82101005\_7\_yob] ""}

- ☐ {sct\_263495000\_M} männlich  
☐ {sct\_263495000\_W} weiblich  
☐ {sct\_263495000\_UN} unbestimmt  
☐ {sct\_263495000\_D} divers  
☐ {sct\_1220561009} nicht erfasst

6.5.3.9A - 9. Geschwister - Geburtsjahr [JJJJ]  
 {[sct\_82101005\_9\_yob] text integer}  
 {Branching logic (show if): [sct\_82101005\_8\_yob] ""}

(Alter des Geschwisterkinds bei Einschluss des Patienten im NARSE)

6.5.3.9B - 9. Geschwister - Geschlecht  
 {[sct\_82101005\_9\_gender] dropdown}  
 {Branching logic (show if): [sct\_82101005\_8\_yob] ""}

- ☐ {sct\_263495000\_M} männlich  
☐ {sct\_263495000\_W} weiblich  
☐ {sct\_263495000\_UN} unbestimmt  
☐ {sct\_263495000\_D} divers  
☐ {sct\_1220561009} nicht erfasst

6.5.3.10A - 10. Geschwister - Geburtsjahr [JJJJ]  
 {[sct\_82101005\_10\_yob] text integer}  
 {Branching logic (show if): [sct\_82101005\_9\_yob] ""}

(Alter des Geschwisterkinds bei Einschluss des Patienten im NARSE)

6.5.3.10B - 10. Geschwister - Geschlecht  
 {[sct\_82101005\_10\_gender] dropdown}  
 {Branching logic (show if): [sct\_82101005\_9\_yob] ""}

- ☐ {sct\_263495000\_M} männlich  
☐ {sct\_263495000\_W} weiblich  
☐ {sct\_263495000\_UN} unbestimmt  
☐ {sct\_263495000\_D} divers  
☐ {sct\_1220561009} nicht erfasst

## 7 Einwilligung Daten

7.1 Zustimmung zur Kontaktaufnahme zu Forschungszwecken  
 {[sct\_309370004\_forschung] dropdown}

- ☐ {sct\_373066001} Ja  
☐ {sct\_373067005} Nein  
☐ {sct\_1220561009} nicht erfasst  
 (Einwilligung des\*der Patient\*in, zu Forschungszwecken kontaktiert zu werden liegt vor)

7.2.1 Einwilligung zur Übermittlung nach NARSE (Nationales Register für Seltene Erkrankungen)  
 {[sct\_309370004\_narse] dropdown}

- ☐ {sct\_373066001} Ja  
☐ {sct\_373067005} Nein  
☐ {sct\_1220561009} nicht erfasst

## 7.2.2 Varianten der Datennutzung [im NARSE]

	{sct_373066001} Ja	{sct_373067005} Nein	{sct_1220561009} nicht erfasst
7.2.2A Einwilligung für Datennutzung ohne Beschränkung liegt vor. {[sct_441898007_data] radio}	<input type="radio"/>	<input type="radio"/>	<input type="radio"/>
7.2.2B Einwilligung für internationale Datennutzung (beschränkt auf den EU Raum) liegt vor. {[sct_441898007_eu] radio}	<input type="radio"/>	<input type="radio"/>	<input type="radio"/>
7.2.2C Einwilligung für internationale Datennutzung (auch in Drittländern außerhalb der EU) liegt vor. {[sct_441898007_int] radio}	<input type="radio"/>	<input type="radio"/>	<input type="radio"/>
7.2.2D Einwilligung des*der Patient*in, für Forschungszwecke oder zwecks Vernetzung mit anderen Betroffenen erneut kontaktiert zu werden liegt vor. {[sct_441898007_res] radio}	<input type="radio"/>	<input type="radio"/>	<input type="radio"/>
7.2.2E Einwilligung für die Erfassung genetischer Informationen (zum betroffenen Gen und der aufgetretenen Mutation) liegt vor. {[sct_441898007_gen] radio}	<input type="radio"/>	<input type="radio"/>	<input type="radio"/>
7.2.2F Einwilligung für den Austausch von Informationen mit Ärztinnen/Ärzten anderer Gesundheitseinrichtung zum Zweck der Fallbesprechung (Konsil) liegt vor. {[sct_441898007_case] radio}	<input type="radio"/>	<input type="radio"/>	<input type="radio"/>

7.3 Biologische Probe verfügbar?  
{[sct\_123038009] dropdown}

- ☐ {sct\_373066001} Ja  
☐ {sct\_373067005} Nein  
☐ {sct\_1220561009} nicht erfasst  
 (Biologische Probe des Patienten ist für die Forschung verfügbar?)

7.4 Link zu einer Biobank  
{[sct\_840566006] dropdown}  
{Branching logic (show if): [sct\_123038009] = 'sct\_373066001'}

- ☐ {sct\_373066001} Ja  
☐ {sct\_373067005} Nein  
☐ {sct\_1220561009} nicht erfasst  
 (Biologische Probe wird in einer Biobank aufbewahrt)

---

7.4A Welche Biobank

{[sct\_840566006\_specific] text}

{Branching logic (show if): [sct\_840566006] =  
'sct\_373066001'}

---

(z.B. von: <https://directory.bbmri-eric.eu/#/>)

---

8.1 Einstufung der Funktionsfähigkeit/Behinderung  
{[sct\_21134002\_class] dropdown}

- ☐ {sct\_373066001} Ja  
☐ {sct\_373067005} Nein  
☐ {sct\_1220561009} nicht erfasst  
(Behinderungsprofil des Patienten gemäß der  
Internationalen Klassifizierung der  
Funktionsfähigkeit, Behinderung und Gesundheit  
(ICF))

---

8.1A Disability Score

{[sct\_21134002\_score] text}

{Branching logic (show if): [sct\_21134002\_class] =  
'sct\_373066001 '}