# NARSE Datensatz

## Medizinische Daten

|  |  |  |
| --- | --- | --- |
|  | **Datenelement** | **Format** |
| **Einwilligung** | Einwilligungsdatum | Datum (YYYY-MM-DD) |
| Einwilligung Datennutzung | Ja / Nein |
| Einwilligung Datennutzung international (EU) | Ja / Nein |
| Einwilligung Rekontaktierung für Forschungszwecke oder Vernetzung | Ja / Nein |
| Einwilligung Erfassung genetischer Informationen | Ja / Nein |
| Einwilligung Fallbesprechung | Ja / Nein |
| **Formale Kriterien** | Einschlussdatum | Datum (YYYY-MM-DD) |
| Gesicherte Diagnose(n): ORPHAcode | ORPHAcode |
| Gesicherte Diagnose(n): ICD-10 Code | ICD-10-GM 2020 Code |
| Verdachtsdiagnose(n): ORPHAcode | ORPHAcode |
| Verdachtsdiagnose(n): ICD-10 Code | ICD-10-GM 2020 Code |
| **Persönlicher und Familiärer Hintergrund** | 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 |
| 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 |
| 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 |
| **Anamnese & Diagnostik** | 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** | **Format** |
| Vorname(n) |  |
| Nachname(n) |  |
| Geburtsname | optional |
| Geburtsdatum |  |
| Geburtsort |  |
| Adresse (Straße, Hausnummer, PLZ, Wohnort) | optional |
| E-Mail-Adresse | optional |
| Telefonnummer | optional |