Netzwerk Seltene Erkankungen (ohne Daten aus Fallmanagement) (PID: 526)

13.01.2025 15:19

Fragebögen	
Fragebogen	Fragebogenname
Pseudonym	pseudonym
III Daten Der Einwilligung Und Teilnahmeerklaerung	iii_daten_der_einwilligung_und_teilnahmeerklaerung
IV. Allgemeine Daten zum Modellvorhaben	iv_allgemeine_daten_zum_modellvorhaben
V. Klinische Daten mit Bezug zur Teilnahme am Modellvorhaben	v_klinische_daten_mit_bezug_zur_teilnahme_am_mode
VI. Klinische Daten zu Vorbefunden	vi_klinische_daten_zu_vorbefunden
VII. Klinische Daten zur Nachverfolgung	vii_klinische_daten_zur_nachverfolgung
Forschungseinwilligungen 🕏	forschungseinwilligungen
HPO ♂	hpo
Studien 🕏	studien
Therapieempfehlungen 🕏	therapieempfehlungen
Varianten ♯	varianten
Klinisches Management 🕏	klinisches_management
Genetische Vorbefunde 🕏	genetische_vorbefunde
Wiedervorstellungen	wiedervorstellungen

	#	Variable / Feldname	Label Hinweistext	Feld Attribute (Feld-Typ, Prüfung, Auswahlen, Verzweigungslogik, Berechnungen, usw.)			
Fra	Fragebogen: Pseudonym (pseudonym)						
	1	[psn]	Pseudonym	text			
	2	[pseudonym_complet	Abschnittsüberschrift: Form Status	dropdown			
		e]	Complete?	0 Incomplete			
				1 Unverified			
				2 Complete			
1	_	_	r Einwilligung Und iii_daten_der_einwilligung_und_teilnah	meerklaerung)			
	3	[pat_id]	Abschnittsüberschrift: <i>Teilnahme</i> <i>Modellvorhaben</i>	text, Required			
			Versicherter (Patienten- ldentifikationsnummer bzw. Pseudonym				
	4	[leistungserbringe	Leistungserbringer	dropdown, Required			
		r]		1 ZSE A-Zentrum			
				2 arcT			
				3 ZSNE pädiatrisch			

			4 ZSNE adult 5 ZSPT
			6 ZLKGKF
			7 ZSA
			8 IMGAG
5	<pre>[forschung_einwill _desc]</pre>	Abschnittsüberschrift: Forschungseinwilligung	descriptive Feldannotierung: @INSTANCETABLE=forschungseinwil @INSTANCETABLE_HIDEINSTANCECO @INSTANCETABLE_ADDBTNLABEL='N Einwilligung'
6	[iii_daten_der_ein	Abschnittsüberschrift: Form Status	dropdown
	willigung_und_teil	Complete?	0 Incomplete
	<pre>nahmeerklaerung_co mplete]</pre>		1 Unverified
			2 Complete
7	[gender]	Geschlecht	dropdown, Required male Männlich
			female Weiblich
			other Divers
			unknown Unbekannt
8	[birthdate]	Geburtsdatum	text (date_dmy), Required
		01-MM-YYYY	, = 3,,, 1
9	[ags]	Amtlicher Gemeindeschlüssel (5-stellig)	text, Required SIMPLE:AGS_5 SIMPLE:AGS_5
9	[ags]	Amtlicher Gemeindeschlüssel (5-	text, Required
		Amtlicher Gemeindeschlüssel (5- stellig) Grunderkrankung, kurze klinische Beschreibung und Fragestellung	text, Required SIMPLE:AGS_5 SIMPLE:AGS_5 notes, Required

text (date_dmy), Required

ist oder nicht

Fallkonferenz 1

Datum der Fallkonferenz 1

12 [datum_fallkonfere

Zeige das Feld nur

[aufnahme_mvh] <>

nz]

wenn:

	<pre>[fallkonferenz_gru nd] Zeige das Feld nur wenn: [aufnahme_mvh] = ' 0' and [datum_fallko nferenz] <> ''</pre>	Begründung der negativen Entscheidung (keine Genomsequenzierung)	1 2 v	wahrsche	ostik einlich matis	empfohlen n sche Erkrankung
	nierenzj <> "		4 \		einlich	n nicht genetische
14	<pre>[iv_allgemeine_dat en_zum_modellvorha ben_complete]</pre>	Abschnittsüberschrift: Form Status Complete?	0 I	odown Incomplet Unverified Complete	d	
-	-	Daten mit Bezug zur Teilnahme a sche_daten_mit_bezug_zur_teilnahme_		nodel)		
15	[hpo_desc]	Abschnittsüberschrift: Phänotypisierung	desc Feld @IN @IN	criptive annotieru STANCETA STANCETA	ABLE: ABLE ₋	=hpo _HIDEINSTANCECC _ADDBTNLABEL='N
16	[klin_datum_fallko nferenz]	Abschnittsüberschrift: Entscheidung der multidisziplinären Fallkonferenz 2 Datum Fallkonferenz 2 Fallkonferenz (genetischer Befund liegt vor)	text	(date_dm	ıy), Re	equired
17	[diagnostik_empfeh lung] Zeige das Feld nur wenn: [klin_datum_fallkonf erenz] <> "	der Empfehlung zugrundeliegende Genomdiagnostik	1 I	odown, Re Einzelgen Duogenoi Triogenor	om m	ed
18	[bewertung_gen_dia gnostik] Zeige das Feld nur wenn:	Bewertung der genetischen Diagnostik	uns		Diagn	genetische osestellung
			unc	:lear C	Jene	tische
	[klin_datum_fallkonf erenz] <> "		3	v g	/erda weitei genet	cische chtsdiagnose rführende ische Diagnostik ohlen
	[klin_datum_fallkonf		3 solv	ved (Verda weiter genet empfo Genet gesich	chtsdiagnose rführende ische Diagnostik ohlen cische Diagnose nert
	[klin_datum_fallkonf		3 solv	ved (gettially- k	veiter weiter genet empfo Genet gesich	chtsdiagnose rführende ische Diagnostik ohlen cische Diagnose

	wenn: [klin_datum_fallkonf		GM	GM
20	erenz] <> " [diag_icd10_ver] Zeige das Feld nur wenn: [klin_datum_fallkonf erenz] <> "	ICD10 Version	text, Required Feldannotierung @IF([diag_icd10] ",@SETVALUE='2	_ver] =
21	[diag_orphacode] Zeige das Feld nur wenn: [klin_datum_fallkonf erenz] <> "	Diagnose Orphanet (ORPHAcode)	text, Required BIOPORTAL:OR	DO BIOPORTAL:ORD
22	[diag_orphacode_ver] Zeige das Feld nurwenn: [klin_datum_fallkonferenz] <> "	ORPHAcode Version	text, Required Feldannotierung @IF([diag_orpha "',@SETVALUE='4	code_ver] =
23	[diag_se_code] Zeige das Feld nur wenn: [klin_datum_fallkonf erenz] <> "	[Alpha]-ID-SE-Code	text, Required	
24	[diag_gmfcs] Zeige das Feld nur wenn: [klin_datum_fallkonf erenz] <> "	Diagnose GMFCS	dropdown 1	
25	[empfehlung_studie] Zeige das Feld nur wenn: [klin_datum_fallkonferenz] <> "	Abschnittsüberschrift: Empfehlung zu der Teilnahme an einer klinischen Studie Empfehlung zu der Teilnahme an einer klinischen Studie	yesno, Required 1 Ja 0 Nein	
26	[studie_desc] Zeige das Feld nur wenn: [klin_datum_fallkonf erenz] <> " and [em pfehlung_studie] = " 1"	Studien		
27	[empf_hg_beratung] Zeige das Feld nur wenn:	Abschnittsüberschrift: Empfehlung zur humangenetischen Beratung Empfehlung humangenetische Beratung	yesno, Required 1 Ja 0 Nein	

	[klin_datum_fallkonf erenz] <> "		
28	<pre>[empf_reeval] Zeige das Feld nur wenn: [klin_datum_fallkonf erenz] <> "</pre>	Abschnittsüberschrift: Empfehlung zur diagnostischen Re-Evaluation Empfehlung Re-Evaluation	yesno, Required 1 Ja 0 Nein
29	<pre>[empf_therapie] Zeige das Feld nur wenn: [klin_datum_fallkonf erenz] <> "</pre>	Abschnittsüberschrift: Empfehlung einer Therapie Therapieempfehlung	yesno, Required 1 Ja 0 Nein
30	[therapie_desc] Zeige das Feld nur wenn: [klin_datum_fallkonf erenz] <> " and [em pf_therapie] = '1'		descriptive Feldannotierung: @INSTANCETABLE=therapieempfehlun @INSTANCETABLE_HIDEINSTANCECOL @INSTANCETABLE_ADDBTNLABEL='Ne Therapieempfehlung'
31	<pre>[empf_klinisches_m an] Zeige das Feld nur wenn: [klin_datum_fallkonf erenz] <> "</pre>	Abschnittsüberschrift: weitere Empfehlung zum klinischen Management Empfehlungen klinisches Management	yesno, Required 1 Ja 0 Nein
32	[klin_manag_desc] Zeige das Feld nur wenn: [klin_datum_fallkonf erenz] <> " and [em pf_klinisches_man] = '1'		descriptive Feldannotierung: @INSTANCETABLE=klinisches_manager @INSTANCETABLE_HIDEINSTANCECOL @INSTANCETABLE_ADDBTNLABEL='Ne Empfehlung'
33	<pre>[v_klinische_daten _mit_bezug_zur_tei lnahme_am_model_co mplete]</pre>	Abschnittsüberschrift: Form Status Complete?	dropdown 0 Incomplete 1 Unverified 2 Complete
agebo	gen: VI. Klinische	Daten zu Vorbefunden (vi_klinisc	che_daten_zu_vorbefunden)
34	[gen_vorbefunde_desc]	Abschnittsüberschrift: fallrelevante, genetische Vorbefunde	descriptive Feldannotierung: @INSTANCETABLE=genetische_vorbefu @INSTANCETABLE_HIDEINSTANCECOL @INSTANCETABLE_ADDBTNLABEL='Ne
35	<pre>[anzahl_stat_behan dlungen]</pre>	Abschnittsüberschrift: fallrelevante Vortherapie Anzahl der stationären Behandlungen in den letzten fünf Jahren	text (integer), Required
36	<pre>[dauer_stat_vorthe rapie]</pre>	Geschätzte Dauer der stationären fallrelevante Vortherapie in Tagen	text (integer), Required

37	<pre>[datum_kontakt_zs e]</pre>	Monat und Jahr des ersten Kontakts mit einem spezialisierten Zentrum für Seltene Erkrankungen 01-MM-YYYY	text (date_dmy), Required
38	<pre>[vi_klinische_date n_zu_vorbefunden_c omplete]</pre>	Abschnittsüberschrift: Form Status Complete?	dropdown 0 Incomplete 1 Unverified 2 Complete
	ogen: VII. Klinische erfolgung (vii_klin	e Daten zur iische_daten_zur_nachverfolgung)	
39	[wiedervorst_desc]	Abschnittsüberschrift: <i>Dokumentation</i> Wiedervorstellungen	descriptive Feldannotierung: @INSTANCETABLE=wiedervorstellung @INSTANCETABLE_ADDBTNLABEL='N Wiedervorstellung' @INSTANCETABLE_HIDEINSTANCECO
40	[vitalstatus]	Abschnittsüberschrift: Allgemeiner Status zur klinischen Nachverfolgung Vitalstatus beim letzten Kontakt	dropdown, Required 1 alive 2 dead
			3 unknown
41	<pre>[datum_kontakt] Zeige das Feld nur wenn: [vitalstatus] <> "</pre>	Datum des letzten Kontakts	text (date_dmy), Required
42	[datum_verstorben] Zeige das Feld nur wenn: [vitalstatus] = '2'	Sterbemonat und Sterbejahr 01-MM-YYYY	text (date_dmy)
43	[vii_klinische_dat en_zur_nachverfolg ung_complete]	Abschnittsüberschrift: Form Status Complete?	dropdown 0 Incomplete 1 Unverified 2 Complete
agebo	gen: Forschungse	inwilligungen (forschungseinwillig	gungen)
44	<pre>[datum_einwillig_f orsch]</pre>	Datum der Forschung-Einwilligung	text (date_dmy)
45	[researchconsentpr esentationdate]	Datum der Aushändigung	text (date_dmy)
46	<pre>[vers_einwillig_fo rsch] Zeige das Feld nur wenn: [datum_einwillig_for sch] <> "</pre>	Version der Forschung-Einwilligung	dropdown, Required 1 Kinder v.1.7.2 2 Erwachsene v1.6d

47	[umfang_einwillig] Zeige das Feld nur wenn: [datum_einwillig_for sch] <> "	Umfang der Forschung-Einwilligung JSON	notes, Required
48	<pre>[datum_einwillig_f _wid]</pre>	Datum des Widerrufs der Forschung- Einwilligung	text (date_dmy)
49	<pre>[umfang_einwillig_ f_wid] Zeige das Feld nur wenn: [datum_einwillig_f_ wid] <> "</pre>	Umfang des Widerrufs der Forschung- Einwilligung JSON	notes, Required
50	<pre>[forschungseinwill igungen_complete]</pre>	Abschnittsüberschrift: Form Status Complete?	dropdown 0 Incomplete 1 Unverified 2 Complete
gebo	ogen: HPO (hpo)		
51	[hpo]	Phänotypisierung auf der Grundlage der HPO	text, Required BIOPORTAL:HP BIOPORTAL:HP
52	[version_hpo]	Version HP Ontology	text, Required Feldannotierung: @DEFAULT='2.2'
53	[beginn_symptome]	Beginn Symptome 01-MM-YYYY	text (date_dmy), Required
54	[hpo_complete]	Abschnittsüberschrift: Form Status Complete?	dropdown 0 Incomplete 1 Unverified 2 Complete
gebo	ogen: Studien (stu	dien)	
55	[studien_register]	Studien-Register	dropdown 1 NCT 2 DRKS 3 Eudra-CT 4 other Feldannotierung: // mehr Studien?
56	[studienname]	Studienname	text
57	[studien_id]	Studien-ID	text
58	[studie_variante1]	Abschnittsüberschrift: zugrundeliegende genetische Variante(n)	text Feldannotierung:

59	[studie_variante2]	Variante 2	text Feldannotierung: @FORMINSTANCE=varianten
60	[studie_variante3]	Variante 3	text Feldannotierung: @FORMINSTANCE=varianten
61	[studie_variante4]	Variante 4	text Feldannotierung: @FORMINSTANCE=varianten
62	[studie_variante5]	Variante 5	text Feldannotierung: @FORMINSTANCE=varianten
63	[studien_complete]	Abschnittsüberschrift: Form Status Complete?	dropdown 0 Incomplete 1 Unverified 2 Complete
Fragebo	ogen: Therapieem	pfehlungen (therapieempfehlu	ungen)
64	[therapie_art]	Art der empfohlenen Therapie	dropdown, Required symptomatic- therapy symptomatic- medikamentöse Therapie (Fördermaßnahmen symptomatic- medication- administration symptomatic- intervention symptomatic- interventionelle Therapie (Operationen, Injektionen) causal- medication- administration causal- Kausale Therapie (medikamentös)
65	[therapie_beschrei	Beschreibung der empfohlenen	intervention (interventionell) dropdown
	bung]	Therapie	1 medikamentös_systemisch 2 medikamentös_zielgerichtet 3 medikamentös_Prävention 4 Gentherapie 5 Prophylaxe 6 Früherkennung

			7 Kombinationstherapie 8 Ernährung 9 andere
66	[strategyother] Zeige das Feld nur wenn: [therapie_beschreib ung] = '9'	Beschreibung der empfohlenen Therapie (andere)	text
67	[variante1]	Abschnittsüberschrift: zugrundeliegende genetische Variante(n) Variante 1	text Feldannotierung: @FORMINSTANCE=varianten
68	[variante2]	Variante 2	text Feldannotierung: @FORMINSTANCE=varianten
69	[variante3]	Variante 3	text Feldannotierung: @FORMINSTANCE=varianten
70	[variante4]	Variante 4	text Feldannotierung: @FORMINSTANCE=varianten
71	[variante5]	Variante 5	text Feldannotierung: @FORMINSTANCE=varianten
72	<pre>[therapieempfehlun gen_complete]</pre>	Abschnittsüberschrift: Form Status Complete?	dropdown 0 Incomplete 1 Unverified 2 Complete
ragebo	gen: Varianten (\	/arianten)	
73	[variante]	Variante	text, Required
74	[lok_variante]	Lokalisation der Variante	dropdown, Required coding-region Coding Region splicing-region Splicing Region regulatory- Regulatory Region Region
			intronic Intronic Intergenic
75	[typ_variante]	Тур	dropdown, Required 1 Kausale Variante 2 Zusatzbefunde 3 Verdachtsvariante
76	<pre>[varianten_complet e]</pre>	Abschnittsüberschrift: Form Status Complete?	dropdown 0 Incomplete

			1 Unverified
			2 Complete
Fragebo	gen: Klinisches M	anagement (klinisches_manageme	ent)
77	[klinisches_manage ment]	Beschreibung klinisches Management	text
78 Fragebo	<pre>[klinisches_manage ment_complete] ogen: Genetische \ </pre>	Abschnittsüberschrift: Form Status Complete? /orbefunde (genetische_vorbefund	dropdown 0 Incomplete 1 Unverified 2 Complete
79	[art_diagnostik]	Art der Diagnostik	dropdown, Required 1 Array 2 Einzelgentestung 3 Panel 4 Chromosomenanalyse 5 Exomanalyse 6 andere 7 genome-short-read 8 genome-long-read
80	[datum_diagnostik]	Datum der Diagnostik	text (date_dmy), Required
81	_	Ergebnis der Diagnostik Abschnittsüberschrift: Form Status	dropdown 1 Phänotyp nicht komplett geklärt 2 Strukturvariante mit unklarem Bruchpunkt 3 heterozygote Variante bei genetischer Erkrankung 4 keine pathogene Variante detektiert 5 sonstige dropdown
	<pre>unde_complete]</pre>	Complete?	0 Incomplete1 Unverified2 Complete
Fragebo	ogen: Wiedervorst	ellungen (wiedervorstellungen)	
83	[datum_wiedervors t]	Datum	text (date_dmy), Required
84	[hpo_wiedervorst]	Phänotypisierung auf der Grundlage der HPO	text Feldannotierung: @FORMINSTANCE=hpo

8	[hpo_wiedervorst_a end]	Änderung des HPO	dropdown, Required 1 neu hinzugekommen
			2 verbessert
			3 verschlechtert
			4 weggefallen
81	[gmfcs_wiedervorst _aend]	GMFCS	dropdown 1
8	7 [diagnose_wiedervorst]	Diagnosestellung erfolgt	yesno, Required 1 Ja 0 Nein
88	[ergaenz_wiedervor st]	Ergänzende Daten zum Verlauf der Erkrankung	text, Required
81	[wiedervorstellung en_complete]	Abschnittsüberschrift: Form Status Complete?	dropdown 0 Incomplete 1 Unverified 2 Complete