## Netzwerk Seltene Erkankungen (mit Daten aus Fallmanagement) (PID: 527)

13.01.2025 15:20

Fragebögen	
Fragebogen	Fragebogenname
Pseudonym	pseudonym
l Technische Daten Der Meldungen	i_technische_daten_der_meldungen
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_model
VI. Klinische Daten zu Vorbefunden	vi_klinische_daten_zu_vorbefunden
VII. Klinische Daten zur Nachverfolgung	vii_klinische_daten_zur_nachverfolgung
Meldungen	meldungen
Forschungseinwilligungen 🕏	forschungseinwilligungen
HPO	hpo
Studien	studien
Therapieempfehlungen 🕏	therapieempfehlungen
Varianten <b>♂</b>	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	gebo	ogen: Pseudonym	(pseudonym)	
	1	[psn]	Pseudonym	text
Era	2 [pseudonym_complet e] Abschnittsüberschrift: Form Status dropdown  Complete? 0 Incomplete  1 Unverified  2 Complete		0 Incomplete 1 Unverified	
114	3	[meldungen_desc]	Pacer Der meiadilgen (i_teenins	descriptive Feldannotierung: // CASE_MANAGEMENT @INSTANCETABLE=meldungen @INSTANCETABLE_HIDEINSTANCECOL @INSTANCETABLE_ADDBTNLABEL='Ne
	4	<pre>[i_technische_date n_der_meldungen_co mplete]</pre>	Abschnittsüberschrift: Form Status Complete?	dropdown 0 Incomplete

				1	Unverified	
				2	Complete	
			r Einwilligung und			
iei			iii_daten_der_einwilligung_und_teilnah			
	5	[pat_id]	Abschnittsüberschrift: <i>Teilnahme Modellvorhaben</i> Versicherter (Patienten- Identifikationsnummer bzw.  Pseudonym	tex	t, Required	
	6	[leistungserbringe	Leistungserbringer	3 4 5 6 7	ZSNE pädiat ZSNE adult ZSPT ZLKGKF ZSA	um
	7	[datum_teilnahme]	Abschnittsüberschrift: <i>Teilnahmeerklärung</i> Datum der Teilnahmeerklärung	Fel	t (date_dmy), dannotierung SE_MANAGEN	g: //
	8	[mvconsentpresente ddate]	Datum der Aushändigung	Fel	t (date_dmy), dannotierung SE_MANAGEN	g: //
	9	<pre>[version_teilnahm e] Zeige das Feld nur wenn: [datum_teilnahme] &lt;&gt; "</pre>	Version der Teilnahmeerklärung	Fel CA	t, Required dannotierung SE_MANAGEN DEFAULT='BfA	
	10	<pre>[particip_4] Zeige das Feld nur wenn: [datum_teilnahme] &lt;&gt; "</pre>	Erklärung zur Teilnahme am Modellvorhaben und Einwilligung zur Genomsequenzierung	1 0 Fel	Ja Nein  dannotierung SE_MANAGEN	
	11	[particip_4_1]  Zeige das Feld nur wenn: [datum_teilnahme] <> "	Einwilligung zur Fallidentifizierung zum fachlichen Austausch unter Behandlern	1 0 Fel	Ja Nein  dannotierung SE_MANAGEN	
	12	[particip_4_2] Zeige das Feld nur	Einwilligung zur Re-Identifizierung der Versichertendaten und zur		lio, Required Ja	

	wenn: [datum_teilnahme] <> "	Kontaktaufnahme bei einem neuen Befund in der Forschung	0 Nein
			Feldannotierung: // CASE_MANAGEMENT
13	<pre>[datum_kuendigung_ te]</pre>	Datum der Kündigung der Teilnahmeerklärung	text (date_dmy) Feldannotierung: // CASE_MANAGEMENT
14	[kuendigung_seq] Zeige das Feld nur wenn: [datum_kuendigung _te] <> "	Kündigung der Erklärung zur Teilnahme am Modellvorhaben und Einwilligung zur Genomsequenzierung	radio 1 Ja 0 Nein
	_te] <>		Feldannotierung: // CASE_MANAGEMENT
15	[kuendigung_austausch] Zeige das Feld nurwenn:	Kündigung der Einwilligung zur Fallidentifizierung zum fachlichen Austausch unter Behandlern	radio 1 Ja 0 Nein
	[datum_kuendigung _te] <> "		Feldannotierung: // CASE_MANAGEMENT
16	<pre>[kuendigung_kontak t] Zeige das Feld nur wenn:</pre>	Kündigung der Einwilligung zur Re- Identifizierung der Versichertendaten und zur Kontaktaufnahme bei einem neuen Befund in der Forschung	radio 1 Ja 0 Nein
	[datum_kuendigung _te] <> "		Feldannotierung: // CASE_MANAGEMENT
17	[forschung_einwill _desc]	Abschnittsüberschrift: Forschungseinwilligung	descriptive Feldannotierung: @INSTANCETABLE=forschungseinwil @INSTANCETABLE_HIDEINSTANCECC @INSTANCETABLE_ADDBTNLABEL='NEInwilligung'
18	[iii_daten_der_ein	Abschnittsüberschrift: Form Status	dropdown
	<pre>willigung_und_teil nahmeerklaerung_co</pre>	Complete?	0 Incomplete
	mplete]		1 Unverified 2 Complete
_	ogen: IV. Allgemeir	le Daten zum emeine_daten_zum_modellvorhaben)	
19	[gender]	Geschlecht	dropdown, Required
	-		male Männlich
			female Weiblich
			other Divers
			unknown Unbekannt

21	[ags]	Amtlicher Gemeindeschlüssel (5- stellig)	text, Required  SIMPLE:AGS_5   SIMPLE:AGS_5	
22	[grunderkrankung]	Grunderkrankung, kurze klinische Beschreibung und Fragestellung Fallkonferenz	notes, Required Feldannotierung: // NO_EXPORT  yesno, Required  1 Ja 0 Nein  text (date_dmy), Required	
23	[aufnahme_mvh]	Abschnittsüberschrift: Vorstellung des Versicherten zur Teilnahme am Modellvorhaben Entscheidung der multidisziplinären Fallkonferenz im Bereich der Diagnostik zur Aufnahme des Versicherten in das Modellvorhaben FK prüft, ob Indikation für Genomseq. gegeben ist oder nicht		
24	<pre>[datum_fallkonfere nz] Zeige das Feld nur wenn: [aufnahme_mvh] &lt;&gt; "</pre>	Datum der Fallkonferenz 1 Fallkonferenz 1		
25	<pre>[fallkonferenz_gru nd] Zeige das Feld nur wenn: [aufnahme_mvh] = ' 0' and [datum_fallko nferenz] &lt;&gt; "</pre>	Begründung der negativen Entscheidung (keine Genomsequenzierung)	dropdown, Required  1 Zieldiagnostik empfohlen  2 wahrscheinlich psychosomatische Erkrankung  3 wahrscheinlich häufige Erkrankung  4 wahrscheinlich nicht genetische Ursache  5 anderer Grund	
26	<pre>[iv_allgemeine_dat en_zum_modellvorha ben_complete]</pre>	Abschnittsüberschrift: Form Status Complete?	dropdown  0 Incomplete  1 Unverified  2 Complete	
_	=	Daten mit Bezug zur Teilnahme a sche_daten_mit_bezug_zur_teilnahme		
27	[hpo_desc]	Abschnittsüberschrift: Phänotypisierung	descriptive Feldannotierung: @INSTANCETABLE=hpo @INSTANCETABLE_HIDEINSTANCECO @INSTANCETABLE_ADDBTNLABEL=' HPO Code'	
28	[klin_datum_fallko nferenz]	Abschnittsüberschrift: Entscheidung der multidisziplinären Fallkonferenz 2  Datum Fallkonferenz 2  Fallkonferenz (genetischer Befund liegt vor)	text (date_dmy), Required	
29	[diagnostik_empfeh	der Empfehlung zugrundeliegende Genomdiagnostik	dropdown, Required	

	Zeige das Feld nur wenn: [klin_datum_fallkonf erenz] <> "		2 Duoger 3 Triogen		
3	[bewertung_gen_dia gnostik] Zeige das Feld nur	Bewertung der genetischen Diagnostik	dropdown	1	genetische osestellung
	wenn: [klin_datum_fallkonf		unclear	Genet Verda	tische chtsdiagnose
	erenz] <> "		3		rführende ische Diagnostik ohlen
			solved	Genet gesich	tische Diagnose nert
			partially- solved	1	cher Phänotyp artiell gelöst
3	1 [diag_icd10]	Abschnittsüberschrift: <i>Diagnose</i>	text, Requir	ed	
	Zeige das Feld nur wenn: [klin_datum_fallkonf	Diagnose ICD-10	SIMPLE:ICI GM	D-10-	SIMPLE:ICD-10- GM
	erenz] <> "				
3	Zeige das Feld nur wenn:  [klin_datum_fallkonf erenz] <> "	ICD10 Version	text, Requir Feldannotie @IF([diag_io '',@SETVALU	erung: cd10_ve	
3	[diag_orphacode]	Diagnose Orphanet (ORPHAcode)	text, Requir	red	
	Zeige das Feld nur wenn: [klin_datum_fallkonf erenz] <> "		BIOPORTA	L:ORDC	D BIOPORTAL:ORD
3	<pre>[diag_orphacode_ve r] Zeige das Feld nur wenn: [klin_datum_fallkonf erenz] &lt;&gt; "</pre>	ORPHAcode Version	text, Requir Feldannotie @IF([diag_o ",@SETVALU	erung: orphaco	
3	Zeige das Feld nur wenn:  [klin_datum_fallkonf erenz] <> "	[Alpha]-ID-SE-Code	text, Requir	red	
3	Zeige das Feld nur wenn:  [klin_datum_fallkonf erenz] <> "	Diagnose GMFCS	dropdown  1 I 2 II 3 III		

			4 IV 5 V
37	[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
38	[studie_desc] Zeige das Feld nur wenn: [klin_datum_fallkonf erenz] <> " and [em pfehlung_studie] = ' 1'	Studien	descriptive Feldannotierung: @INSTANCETABLE=studien @INSTANCETABLE_HIDEINSTANCECOL @INSTANCETABLE_ADDBTNLABEL='Net Studie'
39	[empf_hg_beratung] Zeige das Feld nur wenn: [klin_datum_fallkonf erenz] <> "	Abschnittsüberschrift: Empfehlung zur humangenetischen Beratung Empfehlung humangenetische Beratung	yesno, Required  1 Ja 0 Nein
40	[empf_reeval] Zeige das Feld nur wenn: [klin_datum_fallkonf erenz] <> "	Abschnittsüberschrift: Empfehlung zur diagnostischen Re-Evaluation Empfehlung Re-Evaluation	yesno, Required  1 Ja 0 Nein
41	[empf_therapie] Zeige das Feld nur wenn: [klin_datum_fallkonf erenz] <> "	Abschnittsüberschrift: Empfehlung einer Therapie Therapieempfehlung	yesno, Required  1 Ja 0 Nein
42	[therapie_desc] Zeige das Feld nur wenn: [klin_datum_fallkonf erenz] <> " and [em pf_therapie] = '1'		descriptive Feldannotierung: @INSTANCETABLE=therapieempfehlung @INSTANCETABLE_HIDEINSTANCECOL @INSTANCETABLE_ADDBTNLABEL='Net Therapieempfehlung'
43	<pre>[empf_klinisches_m an] Zeige das Feld nur wenn: [klin_datum_fallkonf erenz] &lt;&gt; "</pre>	Abschnittsüberschrift: weitere Empfehlung zum klinischen Management Empfehlungen klinisches Management	yesno, Required  1 Ja  0 Nein
44	[klin_manag_desc] Zeige das Feld nur wenn: [klin_datum_fallkonf erenz] <> " and [em		descriptive Feldannotierung: @INSTANCETABLE=klinisches_manager @INSTANCETABLE_HIDEINSTANCECOL @INSTANCETABLE_ADDBTNLABEL='Ne

	pf_klinisches_man] = '1'		
45	<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
Fragebo	ogen: VI. Klinische	Daten zu Vorbefunden (vi_klinisc	:he_daten_zu_vorbefunden)
46	[gen_vorbefunde_desc]	Abschnittsüberschrift: fallrelevante, genetische Vorbefunde	descriptive Feldannotierung: @INSTANCETABLE=genetische_vorbefi @INSTANCETABLE_HIDEINSTANCECOL @INSTANCETABLE_ADDBTNLABEL='Negenetischer Vorbefund'
47	<pre>[anzahl_stat_behan dlungen]</pre>	Abschnittsüberschrift: fallrelevante Vortherapie Anzahl der stationären Behandlungen in den letzten fünf Jahren	text (integer), Required
48	[dauer_stat_vorthe rapie]	Geschätzte Dauer der stationären fallrelevante Vortherapie in Tagen	text (integer), Required
49	<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
50	<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 ische_daten_zur_nachverfolgung)	
51	[wiedervorst_desc]	Abschnittsüberschrift: <i>Dokumentation</i> Wiedervorstellungen	descriptive Feldannotierung: @INSTANCETABLE=wiedervorstellunge @INSTANCETABLE_ADDBTNLABEL='Ne Wiedervorstellung' @INSTANCETABLE_HIDEINSTANCECOL
52	[vitalstatus]	Abschnittsüberschrift: Allgemeiner Status zur klinischen Nachverfolgung Vitalstatus beim letzten Kontakt	dropdown, Required  1 alive 2 dead 3 unknown
53	[datum_kontakt] Zeige das Feld nur wenn: [vitalstatus] <> "	Datum des letzten Kontakts	text (date_dmy), Required
54	[datum_verstorben] Zeige das Feld nur wenn:	Sterbemonat und Sterbejahr 01-MM-YYYY	text (date_dmy)

	[vitalstatus] = '2'		
55	<pre>[vii_klinische_dat en_zur_nachverfolg ung_complete]</pre>	Abschnittsüberschrift: Form Status Complete?	dropdown  0 Incomplete  1 Unverified  2 Complete
Fragebo	ogen: Meldungen	(meldungen)	
56	[datum_meldung]	Datum der Meldung	text (date_dmy), Required Feldannotierung: // CASE_MANAGEMENT
57	[typ_meldung]	Typ der Meldung	dropdown, Required  1 Erstmeldungen  2 Verlaufsmeldung  3 Nachmeldung  4 Korrekturen  Feldannotierung: // CASE_MANAGEMENT
58	[coveragetype]	Krankenversicherungsträger	dropdown, Required  1 GKV 2 PKV 3 PKV/Beihilfe 4 other  Feldannotierung: // CASE MANAGEMENT
59	<pre>[meldungen_complet e]</pre>	Abschnittsüberschrift: Form Status Complete?	dropdown  0 Incomplete  1 Unverified  2 Complete
Fragebo	gen: Forschungse	inwilligungen (forschungseinwilli	gungen)
60	<pre>[datum_einwillig_f orsch]</pre>	Datum der Forschung-Einwilligung	text (date_dmy)
61	[researchconsentpr esentationdate]	Datum der Aushändigung	text (date_dmy)
62	<pre>[vers_einwillig_fo rsch] Zeige das Feld nur wenn: [datum_einwillig_for sch] &lt;&gt; "</pre>	Version der Forschung-Einwilligung	dropdown, Required  1 Kinder v.1.7.2  2 Erwachsene v1.6d
63	<pre>[umfang_einwillig] Zeige das Feld nur wenn:</pre>	Umfang der Forschung-Einwilligung JSON	notes, Required

	[datum_einwillig_for sch] <> "		
64	<pre>[datum_einwillig_f _wid]</pre>	Datum des Widerrufs der Forschung- Einwilligung	text (date_dmy)
65	<pre>[umfang_einwillig_ f_wid] Zeige das Feld nur wenn: [datum_einwillig_f_ wid] &lt;&gt; "</pre>	Umfang des Widerrufs der Forschung- Einwilligung JSON	notes, Required
66	<pre>[forschungseinwill igungen_complete]</pre>	Abschnittsüberschrift: Form Status Complete?	dropdown  0 Incomplete  1 Unverified  2 Complete
gebo	ogen: HPO (hpo)		
67	[hpo]	Phänotypisierung auf der Grundlage der HPO	text, Required BIOPORTAL:HP BIOPORTAL:HP
68	[version_hpo]	Version HP Ontology	text, Required Feldannotierung: @DEFAULT='2.2'
69	[beginn_symptome]	Beginn Symptome 01-MM-YYYY	text (date_dmy), Required
70	[hpo_complete]	Abschnittsüberschrift: Form Status Complete?	dropdown  0 Incomplete  1 Unverified  2 Complete
gebo	ogen: <b>Studien</b> (stu	dien)	
71	[studien_register]	Studien-Register	dropdown  1 NCT  2 DRKS  3 Eudra-CT  4 other  Feldannotierung: // mehr Studien?
72	[studienname]	Studienname	text
73	[studien_id]	Studien-ID	text
74	[studie_variante1]	Abschnittsüberschrift: zugrundeliegende genetische Variante(n)  Variante 1	text Feldannotierung: @FORMINSTANCE=varianten
75	[studie_variante2]	Variante 2	text Feldannotierung: @FORMINSTANCE=varianten

	76	[studie_variante3]	Variante 3	text Feldannotierung: @FORMINSTANCE=varianten
	77	[studie_variante4]	Variante 4	text Feldannotierung: @FORMINSTANCE=varianten
	78	[studie_variante5]	Variante 5	text Feldannotierung: @FORMINSTANCE=varianten
	79	[studien_complete]	Abschnittsüberschrift: Form Status Complete?	dropdown  0 Incomplete  1 Unverified  2 Complete
Frag	gebo	ogen: Inerapieem	pfehlungen (therapieempfehlung	gen)
	80	[therapie_art]	Art der empfohlenen Therapie	dropdown, Required  symptomatic- therapy nicht- medikamentöse Therapie (Fördermaßnahmen)
				symptomatic- medication- administration Symptomatische medikamentöse Therapie (bspw. antispastische Medikation)
				symptomatic- intervention  Therapie (Operationen, Injektionen)
				causal- medication- administration  Kausale Therapie (medikamentös)
				causal- Kausale Therapie intervention (interventionell)
	81	[therapie_beschrei	Beschreibung der empfohlenen	dropdown
		bung]	Therapie	1 medikamentös_systemisch
				2 medikamentös_zielgerichtet
				3 medikamentös_Prävention
				4 Gentherapie
				5 Prophylaxe
				6 Früherkennung
				7 Kombinationstherapie
				8 Ernährung
				9 andere

82	[strategyother] Zeige das Feld nur wenn: [therapie_beschreib ung] = '9'	Beschreibung der empfohlenen Therapie (andere)	text	
83	[variante1]	Abschnittsüberschrift: zugrundeliegende genetische Variante(n) Variante 1	text Feldannotierung: @FORMINSTANCE	
84	[variante2]	Variante 2	text Feldannotierung: @FORMINSTANCE	
85	[variante3]	Variante 3	text Feldannotierung: @FORMINSTANCE	
86	[variante4]	Variante 4	text Feldannotierung: @FORMINSTANCE	
87	[variante5]	Variante 5	text Feldannotierung: @FORMINSTANCE	
88	<pre>[therapieempfehlun gen_complete]</pre>	Abschnittsüberschrift: Form Status Complete?	dropdown  0 Incomplete  1 Unverified  2 Complete	
	ogen: Varianten (v		L. I D. J. J.	
89	[variante]	Variante	text, Required	
90	[lok_variante]	Lokalisation der Variante	dropdown, Requi	
			coding-region	Coding Region
			regulatory- region	Splicing Region Regulatory Region
			intronic	Intronic
			intergenic	Intergenic
91	[typ_variante]	Тур	dropdown, Requi  1 Kausale Varia  2 Zusatzbefund  3 Verdachtsvari	nte le
92	<pre>[varianten_complet e]</pre>	Abschnittsüberschrift: Form Status Complete?	dropdown  0 Incomplete  1 Unverified  2 Complete	

93	[klinisches_manage ment]	Beschreibung klinisches Management	text
94	<pre>[klinisches_manage ment_complete]</pre>	Abschnittsüberschrift: Form Status Complete?	dropdown  0 Incomplete  1 Unverified  2 Complete
ragebo	ogen: Genetische \	/orbefunde (genetische_vorbefund	e)
95	[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
96	[datum_diagnostik]	Datum der Diagnostik	text (date_dmy), Required
97	<pre>[ergebnis_diagnost ik]</pre>	Ergebnis der Diagnostik	dropdown  1 Phänotyp nicht komplett geklär  2 Strukturvariante mit unklarem Bruchpunkt  3 heterozygote Variante bei genetischer Erkrankung  4 keine pathogene Variante detektiert  5 sonstige
98	[genetische_vorbef unde_complete]	Abschnittsüberschrift: Form Status Complete?	dropdown  0 Incomplete  1 Unverified  2 Complete
ragebo	ogen: Wiedervorst	ellungen (wiedervorstellungen)	
99	[datum_wiedervors t]	Datum	text (date_dmy), Required
100	[hpo_wiedervorst]	Phänotypisierung auf der Grundlage der HPO	text Feldannotierung: @FORMINSTANCE=hpo
101	[hpo_wiedervorst_a end]	Änderung des HPO	dropdown, Required  1 neu hinzugekommen  2 verbessert  3 verschlechtert

			4 weggefallen
102	[gmfcs_wiedervorst _aend]	GMFCS	dropdown  1
103	[diagnose_wiedervorst]	Diagnosestellung erfolgt	yesno, Required  1 Ja 0 Nein
104	[ergaenz_wiedervor st]	Ergänzende Daten zum Verlauf der Erkrankung	text, Required
105	[wiedervorstellung en_complete]	Abschnittsüberschrift: Form Status Complete?	dropdown  0 Incomplete  1 Unverified  2 Complete