

Netzwerk Seltene Erkrankungen (mit Daten aus Fallmanagement) (PID: 527)

17.04.2025 09:39

Fragebögen	
Fragebogen	Fragebogenname
Pseudonym	pseudonym
I 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 ↻	varianten
Klinisches Management ↻	klinisches_management
Genetische Vorbefunde ↻	genetische_vorbefunde
Wiedervorstellungen ↻	wiedervorstellungen

#	Variable / Feldname	Label <i>Hinweistext</i>	Feld Attribute (Feld-Typ, Prüfung, Auswahlen, Verzweigungslogik, Berechnungen, usw.)																								
Fragebogen: <b>Pseudonym</b> (pseudonym)																											
1	[ psn ]	Pseudonym	text																								
2	[ fallfuehrendes_zentrum ]	Fallführendes Zentrum <i>Zuordnung Patientenpseudonym zu Fachzentrum</i>	dropdown, Required <table><tr><td>1</td><td>A-Zentrum</td></tr><tr><td>2</td><td>arcT</td></tr><tr><td>13</td><td>CCFC</td></tr><tr><td>8</td><td>ZCDIR</td></tr><tr><td>6</td><td>ZLKGKF/Neo</td></tr><tr><td>7</td><td>ZSA</td></tr><tr><td>14</td><td>ZSHör</td></tr><tr><td>9</td><td>ZSL</td></tr><tr><td>3</td><td>ZSNE pädiatrisch</td></tr><tr><td>4</td><td>ZSNE adult</td></tr><tr><td>15</td><td>ZSNeph</td></tr><tr><td>5</td><td>ZSPT</td></tr></table>	1	A-Zentrum	2	arcT	13	CCFC	8	ZCDIR	6	ZLKGKF/Neo	7	ZSA	14	ZSHör	9	ZSL	3	ZSNE pädiatrisch	4	ZSNE adult	15	ZSNeph	5	ZSPT
1	A-Zentrum																										
2	arcT																										
13	CCFC																										
8	ZCDIR																										
6	ZLKGKF/Neo																										
7	ZSA																										
14	ZSHör																										
9	ZSL																										
3	ZSNE pädiatrisch																										
4	ZSNE adult																										
15	ZSNeph																										
5	ZSPT																										

			<table><tr><td>10</td><td>Intensiv, Kardio</td></tr><tr><td>16</td><td>MZEB</td></tr><tr><td>11</td><td>IMGAG</td></tr><tr><td>12</td><td>Sonstige</td></tr></table>	10	Intensiv, Kardio	16	MZEB	11	IMGAG	12	Sonstige																				
10	Intensiv, Kardio																														
16	MZEB																														
11	IMGAG																														
12	Sonstige																														
3	[pseudonym_complete]	Abschnittsüberschrift: <i>Form Status</i> Complete?	dropdown <table><tr><td>0</td><td>Incomplete</td></tr><tr><td>1</td><td>Unverified</td></tr><tr><td>2</td><td>Complete</td></tr></table>	0	Incomplete	1	Unverified	2	Complete																						
0	Incomplete																														
1	Unverified																														
2	Complete																														
<b>Fragebogen: I Technische Daten Der Meldungen (i_technische_daten_der_meldungen)</b>																															
4	[meldungen_desc]		descriptive Feldannotierung: // CASE_MANAGEMENT @INSTANCETABLE=meldungen @INSTANCETABLE_HIDEINSTANCECOL @INSTANCETABLE_ADDBTNLABEL='Neu Meldung'																												
5	[i_technische_date n_der_meldungen_co mplete]	Abschnittsüberschrift: <i>Form Status</i> Complete?	dropdown <table><tr><td>0</td><td>Incomplete</td></tr><tr><td>1</td><td>Unverified</td></tr><tr><td>2</td><td>Complete</td></tr></table>	0	Incomplete	1	Unverified	2	Complete																						
0	Incomplete																														
1	Unverified																														
2	Complete																														
<b>Fragebogen: III. Daten der Einwilligung und Teilnahmeerklärung (iii_daten_der_einwilligung_und_teilnahmeerklärung)</b>																															
6	[pat_id]	Abschnittsüberschrift: <i>Teilnahme Modellvorhaben</i> Versicherter (Patienten- Identifikationsnummer bzw. Pseudonym	text, Required																												
7	[leistungserbringer]	Leistungserbringer	dropdown, Required <table><tr><td>1</td><td>A-Zentrum</td></tr><tr><td>2</td><td>arcT</td></tr><tr><td>12</td><td>CCFC</td></tr><tr><td>9</td><td>ZCDIR</td></tr><tr><td>6</td><td>ZLKGKF/Neo</td></tr><tr><td>7</td><td>ZSA</td></tr><tr><td>13</td><td>ZSHör</td></tr><tr><td>10</td><td>ZSL</td></tr><tr><td>3</td><td>ZSNE pädiatrisch</td></tr><tr><td>4</td><td>ZSNE adult</td></tr><tr><td>14</td><td>ZSNeph</td></tr><tr><td>5</td><td>ZSPT</td></tr><tr><td>11</td><td>Intensiv, Kardio</td></tr><tr><td>15</td><td>MZEB</td></tr></table>	1	A-Zentrum	2	arcT	12	CCFC	9	ZCDIR	6	ZLKGKF/Neo	7	ZSA	13	ZSHör	10	ZSL	3	ZSNE pädiatrisch	4	ZSNE adult	14	ZSNeph	5	ZSPT	11	Intensiv, Kardio	15	MZEB
1	A-Zentrum																														
2	arcT																														
12	CCFC																														
9	ZCDIR																														
6	ZLKGKF/Neo																														
7	ZSA																														
13	ZSHör																														
10	ZSL																														
3	ZSNE pädiatrisch																														
4	ZSNE adult																														
14	ZSNeph																														
5	ZSPT																														
11	Intensiv, Kardio																														
15	MZEB																														

			8	IMGAG	
8	[ datum_teilnahme ]	Abschnittsüberschrift: <i>Teilnahmeerklärung</i> Datum der Teilnahmeerklärung	text (date_dmy), Required Feldannotierung: // CASE_MANAGEMENT		
9	[ mvconsentpresente ddate ]	Datum der Aushändigung	text (date_dmy), Required Feldannotierung: // CASE_MANAGEMENT		
10	[ version_teilnahme ]  Zeige das Feld nur wenn: [ datum_teilnahme ] <> "	Version der Teilnahmeerklärung	text, Required Feldannotierung: // CASE_MANAGEMENT @DEFAULT='BfArM 26.08.2024'		
11	[ particip_4 ]  Zeige das Feld nur wenn: [ datum_teilnahme ] <> "	Erklärung zur Teilnahme am Modellvorhaben und Einwilligung zur Genomsequenzierung	radio, Required 1 Ja 0 Nein  Feldannotierung: // CASE_MANAGEMENT		
12	[ particip_4_1 ]  Zeige das Feld nur wenn: [ datum_teilnahme ] <> "	Einwilligung zur Fallidentifizierung zum fachlichen Austausch unter Behandlern	radio, Required 1 Ja 0 Nein  Feldannotierung: // CASE_MANAGEMENT		
13	[ particip_4_2 ]  Zeige das Feld nur wenn: [ datum_teilnahme ] <> "	Einwilligung zur Re-Identifizierung der Versichertendaten und zur Kontaktaufnahme bei einem neuen Befund in der Forschung	radio, Required 1 Ja 0 Nein  Feldannotierung: // CASE_MANAGEMENT		
14	[ datum_kuendigung_te ]	Datum der Kündigung der Teilnahmeerklärung	text (date_dmy) Feldannotierung: // CASE_MANAGEMENT		
15	[ 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  Feldannotierung: // CASE_MANAGEMENT		
16	[ kuendigung_austausch ]  Zeige das Feld nur wenn: [ datum_kuendigung_te ] <> "	Kündigung der Einwilligung zur Fallidentifizierung zum fachlichen Austausch unter Behandlern	radio 1 Ja 0 Nein  Feldannotierung: // CASE_MANAGEMENT		

17	[ <b>kuendigung_kontakt</b> ]  Zeige das Feld nur wenn: [datum_kuendigung_te] <> "	Kündigung der Einwilligung zur Re-Identifizierung der Versichertendaten und zur Kontaktaufnahme bei einem neuen Befund in der Forschung	radio <table border="1"> <tr> <td>1</td> <td>Ja</td> </tr> <tr> <td>0</td> <td>Nein</td> </tr> </table> Feldannotierung: // CASE_MANAGEMENT	1	Ja	0	Nein				
1	Ja										
0	Nein										
18	[ <b>forschung_einwill_desc</b> ]	Abschnittsüberschrift: <i>Forschungseinwilligung</i>	descriptive Feldannotierung: @INSTANCETABLE=forschungseinwilligu @INSTANCETABLE_HIDEINSTANCECOL @INSTANCETABLE_ADDBTNLABEL='Neu Einwilligung'								
19	[ <b>fallart</b> ]	Fallart	radio, Required <table border="1"> <tr> <td>ambulant</td> <td>ambulant</td> </tr> <tr> <td>stationaer</td> <td>stationaer kritisch krank</td> </tr> </table>	ambulant	ambulant	stationaer	stationaer kritisch krank				
ambulant	ambulant										
stationaer	stationaer kritisch krank										
20	[ <b>iii_daten_der_einwilligung_und_teilnahmeerklaerung_complete</b> ]	Abschnittsüberschrift: <i>Form Status</i>  Complete?	dropdown <table border="1"> <tr> <td>0</td> <td>Incomplete</td> </tr> <tr> <td>1</td> <td>Unverified</td> </tr> <tr> <td>2</td> <td>Complete</td> </tr> </table>	0	Incomplete	1	Unverified	2	Complete		
0	Incomplete										
1	Unverified										
2	Complete										
<b>Fragebogen: IV. Allgemeine Daten zum Modellvorhaben (iv_allgemeine_daten_zum_modellvorhaben)</b>											
21	[ <b>gender</b> ]	Geschlecht	dropdown, Required <table border="1"> <tr> <td>male</td> <td>Männlich</td> </tr> <tr> <td>female</td> <td>Weiblich</td> </tr> <tr> <td>other</td> <td>Divers</td> </tr> <tr> <td>unknown</td> <td>Unbekannt</td> </tr> </table>	male	Männlich	female	Weiblich	other	Divers	unknown	Unbekannt
male	Männlich										
female	Weiblich										
other	Divers										
unknown	Unbekannt										
22	[ <b>birthdate</b> ]	Geburtsdatum <i>01-MM-YYYY</i>	text (date_dmy), Required								
23	[ <b>ags</b> ]	Amtlicher Gemeindeschlüssel (5-stellig)	text, Required <table border="1"> <tr> <td>SIMPLE:AGS_5</td> <td>SIMPLE:AGS_5</td> </tr> </table>	SIMPLE:AGS_5	SIMPLE:AGS_5						
SIMPLE:AGS_5	SIMPLE:AGS_5										
24	[ <b>aufnahme_mvh</b> ]	Abschnittsüberschrift: <i>Vorstellung des Versicherten zur Teilnahme am Modellvorhaben</i>  Entscheidung der multidisziplinären Fallkonferenz im Bereich der Diagnostik zur Aufnahme des Versicherten in das Modellvorhaben <i>FK prüft, ob Indikation für Genomseq. gegeben ist oder nicht</i>	yesno, Required <table border="1"> <tr> <td>1</td> <td>Ja</td> </tr> <tr> <td>0</td> <td>Nein</td> </tr> </table>	1	Ja	0	Nein				
1	Ja										
0	Nein										
25	[ <b>datum_fallkonferenz</b> ]  Zeige das Feld nur wenn: [aufnahme_mvh] <> "	Datum der Fallkonferenz 1 <i>Fallkonferenz 1</i>	text (date_dmy), Required								

26	<div>[fallkonferenz_grund]</div> <div>Zeige das Feld nur wenn: [aufnahme_mv] = '0' and [datum_fallkonferenz] &lt;&gt; "</div>	Begründung der negativen Entscheidung (keine Genomsequenzierung)	dropdown, Required <table><tr><td>1</td><td>Zieldiagnostik empfohlen</td></tr><tr><td>2</td><td>wahrscheinlich psychosomatische Erkrankung</td></tr><tr><td>3</td><td>wahrscheinlich häufige Erkrankung</td></tr><tr><td>4</td><td>wahrscheinlich nicht genetische Ursache</td></tr><tr><td>5</td><td>anderer Grund</td></tr></table>	1	Zieldiagnostik empfohlen	2	wahrscheinlich psychosomatische Erkrankung	3	wahrscheinlich häufige Erkrankung	4	wahrscheinlich nicht genetische Ursache	5	anderer Grund
1	Zieldiagnostik empfohlen												
2	wahrscheinlich psychosomatische Erkrankung												
3	wahrscheinlich häufige Erkrankung												
4	wahrscheinlich nicht genetische Ursache												
5	anderer Grund												
27	<div>[iv_allgemeine_daten_zum_modellvorhaben_complete]</div>	Abschnittsüberschrift: <i>Form Status</i> Complete?	dropdown <table><tr><td>0</td><td>Incomplete</td></tr><tr><td>1</td><td>Unverified</td></tr><tr><td>2</td><td>Complete</td></tr></table>	0	Incomplete	1	Unverified	2	Complete				
0	Incomplete												
1	Unverified												
2	Complete												
Fragebogen: V. Klinische Daten mit Bezug zur Teilnahme am Modellvorhaben (v_klinische_daten_mit_bezug_zur_teilnahme_am_model)													
28	<div>[hpo_desc]</div>	Abschnittsüberschrift: <i>Phänotypisierung</i>	descriptive Feldannotierung: @INSTANCETABLE=hpo @INSTANCETABLE_HIDEINSTANCECOL @INSTANCETABLE_ADDBTNLABEL='Neu HPO Code'										
29	<div>[klin_datum_fallkonferenz]</div>	Abschnittsüberschrift: <i>Entscheidung der multidisziplinären Fallkonferenz 2</i>  Datum Fallkonferenz 2 <i>Fallkonferenz (genetischer Befund liegt vor)</i>	text (date_dmy), Required										
30	<div>[diagnostik_empfehlung]</div> <div>Zeige das Feld nur wenn: [klin_datum_fallkonferenz] &lt;&gt; "</div>	der Empfehlung zugrundeliegende Genomdiagnostik	dropdown, Required <table><tr><td>1</td><td>Einzelgenom</td></tr><tr><td>2</td><td>Duogenom</td></tr><tr><td>3</td><td>Triogenom</td></tr></table>	1	Einzelgenom	2	Duogenom	3	Triogenom				
1	Einzelgenom												
2	Duogenom												
3	Triogenom												
31	<div>[bewertung_gen Diagnostik]</div> <div>Zeige das Feld nur wenn: [klin_datum_fallkonferenz] &lt;&gt; "</div>	Bewertung der genetischen Diagnostik	dropdown <table><tr><td>unsolved</td><td>keine genetische Diagnosestellung</td></tr><tr><td>unclear</td><td>Genetische Verdachtsdiagnose</td></tr><tr><td>3</td><td>weiterführende genetische Diagnostik empfohlen</td></tr><tr><td>solved</td><td>Genetische Diagnose gesichert</td></tr><tr><td>partially-solved</td><td>klinischer Phänotyp nur partiell gelöst</td></tr></table>	unsolved	keine genetische Diagnosestellung	unclear	Genetische Verdachtsdiagnose	3	weiterführende genetische Diagnostik empfohlen	solved	Genetische Diagnose gesichert	partially-solved	klinischer Phänotyp nur partiell gelöst
unsolved	keine genetische Diagnosestellung												
unclear	Genetische Verdachtsdiagnose												
3	weiterführende genetische Diagnostik empfohlen												
solved	Genetische Diagnose gesichert												
partially-solved	klinischer Phänotyp nur partiell gelöst												

32	[ <b>icd10_no_code</b> ]  Zeige das Feld nur wenn: [klin_datum_fallkonferenz] <> "	Abschnittsüberschrift: <i>Diagnose</i>  ICD-10: Code für Erkrankung noch nicht definiert	checkbox 1   icd10_no_code__1   Code für Erkrankung noch nicht definiert
33	[ <b>diag_icd10</b> ]  Zeige das Feld nur wenn: [klin_datum_fallkonferenz] <> " and [icd10_no_code(1)] = '0'	Diagnose ICD-10	text, Required SIMPLE:ICD-10-GM   SIMPLE:ICD-10-GM
34	[ <b>diag_icd10_ver</b> ]  Zeige das Feld nur wenn: [klin_datum_fallkonferenz] <> " and [icd10_no_code(1)] = '0'	ICD10 Version	text, Required Feldannotierung: @IF([diag_icd10_ver] = ",@SETVALUE='2025',")
35	[ <b>orphacode_no_code</b> ]  Zeige das Feld nur wenn: [klin_datum_fallkonferenz] <> "	ORPHACode: Code für Erkrankung noch nicht definiert	checkbox 1   orphacode_no_code__1   Code für Erkrankung noch nicht definiert
36	[ <b>orphacode_undiagnostiziert</b> ]  Zeige das Feld nur wenn: [klin_datum_fallkonferenz] <> " and [orphacode_no_code(1)] = '0'	ORPHACode: undiagnostiziert	checkbox 1   orphacode_undiagnostiziert__1   u
37	[ <b>diag_orphacode</b> ]  Zeige das Feld nur wenn: [klin_datum_fallkonferenz] <> " and [orphacode_no_code(1)] = '0' and [orphacode_undiagnostiziert(1)] = '0'	Diagnose Orphanet (ORPHACode)	text, Required BIOPORTAL:ORDO   BIOPORTAL:ORDO

38	<div>[ <b>diag_orphacode_ver</b> ]</div> <div>Zeige das Feld nur wenn: [klin_datum_fallkonferenz] &lt;&gt; " and [orphacode_no_code(1)] = '0' and [orphacode_undiagnostiziert(1)] = '0'</div>	ORPHACode Version	text, Required Feldannotierung: @IF([diag_orphacode_ver] = ",@SETVALUE='4.6;")										
39	<div>[ <b>se_no_code</b> ]</div> <div>Zeige das Feld nur wenn: [klin_datum_fallkonferenz] &lt;&gt; "</div>	[Alpha]-ID-SE: Code für Erkrankung noch nicht definiert	checkbox <table><tr><td>1</td><td>se_no_code__1</td><td>Code für Erkrankung noch nicht definiert</td></tr></table>	1	se_no_code__1	Code für Erkrankung noch nicht definiert							
1	se_no_code__1	Code für Erkrankung noch nicht definiert											
40	<div>[ <b>diag_se_code</b> ]</div> <div>Zeige das Feld nur wenn: [klin_datum_fallkonferenz] &lt;&gt; " and [se_no_code(1)] = '0'</div>	[Alpha]-ID-SE-Code	text, Required <table><tr><td>SIMPLE:Alpha-ID-SE</td><td>SIMPLE:Alpha-ID-SE</td></tr></table>	SIMPLE:Alpha-ID-SE	SIMPLE:Alpha-ID-SE								
SIMPLE:Alpha-ID-SE	SIMPLE:Alpha-ID-SE												
41	<div>[ <b>diag_gmfcs</b> ]</div> <div>Zeige das Feld nur wenn: [klin_datum_fallkonferenz] &lt;&gt; "</div>	Diagnose GMFCS	dropdown <table><tr><td>1</td><td>I</td></tr><tr><td>2</td><td>II</td></tr><tr><td>3</td><td>III</td></tr><tr><td>4</td><td>IV</td></tr><tr><td>5</td><td>V</td></tr></table>	1	I	2	II	3	III	4	IV	5	V
1	I												
2	II												
3	III												
4	IV												
5	V												
42	<div>[ <b>empfehlung_studie</b> ]</div> <div>Zeige das Feld nur wenn: [klin_datum_fallkonferenz] &lt;&gt; "</div>	Abschnittsüberschrift: <i>Empfehlung zu der Teilnahme an einer klinischen Studie</i>  Empfehlung zu der Teilnahme an einer klinischen Studie	yesno, Required <table><tr><td>1</td><td>Ja</td></tr><tr><td>0</td><td>Nein</td></tr></table>	1	Ja	0	Nein						
1	Ja												
0	Nein												
43	<div>[ <b>studie_desc</b> ]</div> <div>Zeige das Feld nur wenn: [klin_datum_fallkonferenz] &lt;&gt; " and [empfehlung_studie] = '1'</div>	Studien	descriptive Feldannotierung: @INSTANCETABLE=studien @INSTANCETABLE_HIDEINSTANCECOL @INSTANCETABLE_ADDBTNLABEL='Neu Studie'										
44	<div>[ <b>empf_hg_beratung</b> ]</div> <div>Zeige das Feld nur wenn: [klin_datum_fallkonferenz] &lt;&gt; "</div>	Abschnittsüberschrift: <i>Empfehlung zur humangenetischen Beratung</i>  Empfehlung humangenetische Beratung	yesno, Required <table><tr><td>1</td><td>Ja</td></tr><tr><td>0</td><td>Nein</td></tr></table>	1	Ja	0	Nein						
1	Ja												
0	Nein												

45	[ empf_reeval ]  Zeige das Feld nur wenn: [klin_datum_fallkonferenz] <> "	Abschnittsüberschrift: <i>Empfehlung zur diagnostischen Re-Evaluation</i>  Empfehlung Re-Evaluation	yesno, Required <table><tr><td>1</td><td>Ja</td></tr><tr><td>0</td><td>Nein</td></tr></table>	1	Ja	0	Nein		
1	Ja								
0	Nein								
46	[ empf_therapie ]  Zeige das Feld nur wenn: [klin_datum_fallkonferenz] <> "	Abschnittsüberschrift: <i>Empfehlung einer Therapie</i>  Therapieempfehlung	yesno, Required <table><tr><td>1</td><td>Ja</td></tr><tr><td>0</td><td>Nein</td></tr></table>	1	Ja	0	Nein		
1	Ja								
0	Nein								
47	[ therapie_desc ]  Zeige das Feld nur wenn: [klin_datum_fallkonferenz] <> " and [empf_therapie] = '1'		descriptive Feldannotierung: @INSTANCETABLE=therapieempfehlung @INSTANCETABLE_HIDEINSTANCECOL @INSTANCETABLE_ADDBTNLABEL='Neu Therapieempfehlung'						
48	[ empf_klinisches_man ]  Zeige das Feld nur wenn: [klin_datum_fallkonferenz] <> "	Abschnittsüberschrift: <i>weitere Empfehlung zum klinischen Management</i>  Empfehlungen klinisches Management	yesno, Required <table><tr><td>1</td><td>Ja</td></tr><tr><td>0</td><td>Nein</td></tr></table>	1	Ja	0	Nein		
1	Ja								
0	Nein								
49	[ klin_manag_desc ]  Zeige das Feld nur wenn: [klin_datum_fallkonferenz] <> " and [empf_klinisches_man] = '1'		descriptive Feldannotierung: @INSTANCETABLE=klinisches_managen @INSTANCETABLE_HIDEINSTANCECOL @INSTANCETABLE_ADDBTNLABEL='Neu Empfehlung'						
50	[ v_klinische_daten_mit_bezug_zur_teilnahme_am_model_complete ]	Abschnittsüberschrift: <i>Form Status</i>  Complete?	dropdown <table><tr><td>0</td><td>Incomplete</td></tr><tr><td>1</td><td>Unverified</td></tr><tr><td>2</td><td>Complete</td></tr></table>	0	Incomplete	1	Unverified	2	Complete
0	Incomplete								
1	Unverified								
2	Complete								
Fragebogen: VI. Klinische Daten zu Vorbefunden (vi_klinische_daten_zu_vorbefunden)									
51	[ gen_vorbefunde_desc ]	Abschnittsüberschrift: <i>fallrelevante, genetische Vorbefunde</i>	descriptive Feldannotierung: @INSTANCETABLE=genetische_vorbefu @INSTANCETABLE_HIDEINSTANCECOL @INSTANCETABLE_ADDBTNLABEL='Neu genetischer Vorbefund'						
52	[ anzahl_stat_behandlungen ]	Abschnittsüberschrift: <i>fallrelevante Vorthherapie</i>  Anzahl der stationären Behandlungen in den letzten fünf Jahren	text (integer) Feldannotierung: @READONLY						
53	[ anzahl_stat_behandlungen_en ]	Anzahl der stationären Behandlungen in den letzten fünf Jahren (Auswahl)	dropdown, Required <table><tr><td>none</td><td>keine</td></tr><tr><td>upToFive</td><td>bis zu 5</td></tr></table>	none	keine	upToFive	bis zu 5		
none	keine								
upToFive	bis zu 5								



			<table><tr><td>upToTen</td><td>bis zu 10</td></tr><tr><td>upToFifteen</td><td>bis zu 15</td></tr><tr><td>moreThanFifteen</td><td>&gt;15</td></tr><tr><td>unknown</td><td>unbekannt</td></tr></table>	upToTen	bis zu 10	upToFifteen	bis zu 15	moreThanFifteen	>15	unknown	unbekannt				
upToTen	bis zu 10														
upToFifteen	bis zu 15														
moreThanFifteen	>15														
unknown	unbekannt														
54	[dauer_stat_vorth rapie]	Geschätzte Dauer der stationären fallrelevanten Vortherapie in Tagen	text (integer) Feldannotierung: @READONLY												
55	[dauer_stat_vorth rapie_en]	Geschätzte Dauer der stationären fallrelevanten Vortherapie in Tagen (Auswahl)	dropdown, Required <table><tr><td>none</td><td>keine</td></tr><tr><td>upToFive</td><td>bis zu 5</td></tr><tr><td>upToTen</td><td>bis zu 10</td></tr><tr><td>upToFifteen</td><td>bis zu 15</td></tr><tr><td>moreThanFifteen</td><td>&gt;15</td></tr><tr><td>unknown</td><td>unbekannt</td></tr></table>	none	keine	upToFive	bis zu 5	upToTen	bis zu 10	upToFifteen	bis zu 15	moreThanFifteen	>15	unknown	unbekannt
none	keine														
upToFive	bis zu 5														
upToTen	bis zu 10														
upToFifteen	bis zu 15														
moreThanFifteen	>15														
unknown	unbekannt														
56	[datum_kontakt_zs e]	Monat und Jahr des ersten Kontakts mit einem spezialisierten Zentrum für Seltene Erkrankungen 01-MM-YYYY	text (date_dmy), Required												
57	[vi_klinische_date n_zu_vorbefunden_c omplete]	Abschnittsüberschrift: Form Status Complete?	dropdown <table><tr><td>0</td><td>Incomplete</td></tr><tr><td>1</td><td>Unverified</td></tr><tr><td>2</td><td>Complete</td></tr></table>	0	Incomplete	1	Unverified	2	Complete						
0	Incomplete														
1	Unverified														
2	Complete														
Fragebogen: VII. Klinische Daten zur Nachverfolgung (vii_klinische_daten_zur_nachverfolgung)															
58	[wiedervorst_desc]	Abschnittsüberschrift: Dokumentation Wiedervorstellungen	descriptive Feldannotierung: @INSTANCETABLE=wiedervorstellungen @INSTANCETABLE_ADDBTNLABEL='Neu Wiedervorstellung' @INSTANCETABLE_HIDEINSTANCECOL												
59	[vitalstatus]	Abschnittsüberschrift: Allgemeiner Status zur klinischen Nachverfolgung  Vitalstatus beim letzten Kontakt	dropdown, Required <table><tr><td>1</td><td>alive</td></tr><tr><td>2</td><td>dead</td></tr><tr><td>3</td><td>unknown</td></tr></table>	1	alive	2	dead	3	unknown						
1	alive														
2	dead														
3	unknown														
60	[datum_kontakt]  Zeige das Feld nur wenn: [vitalstatus] <> "	Datum des letzten Kontakts	text (date_dmy), Required												
61	[datum_verstorben]  Zeige das Feld nur wenn: [vitalstatus] = '2'	Sterbemonat und Sterbejahr 01-MM-YYYY	text (date_dmy)												

62	[vii_klinische_data_zur_nachverfolgung_complete]	Abschnittsüberschrift: <i>Form Status</i> Complete?	dropdown <table><tr><td>0</td><td>Incomplete</td></tr><tr><td>1</td><td>Unverified</td></tr><tr><td>2</td><td>Complete</td></tr></table>	0	Incomplete	1	Unverified	2	Complete		
0	Incomplete										
1	Unverified										
2	Complete										
Fragebogen: Meldungen (meldungen)											
63	[datum_meldung]	Datum der Meldung	text (date_dmy), Required Feldannotierung: // CASE_MANAGEMENT								
64	[typ_meldung]	Typ der Meldung	dropdown, Required <table><tr><td>1</td><td>Erstmeldungen</td></tr><tr><td>2</td><td>Verlaufsmeldung</td></tr><tr><td>3</td><td>Nachmeldung</td></tr><tr><td>4</td><td>Korrekturen</td></tr></table> Feldannotierung: // CASE_MANAGEMENT	1	Erstmeldungen	2	Verlaufsmeldung	3	Nachmeldung	4	Korrekturen
1	Erstmeldungen										
2	Verlaufsmeldung										
3	Nachmeldung										
4	Korrekturen										
65	[coveragetype]	Krankenversicherungsträger	dropdown, Required <table><tr><td>1</td><td>GKV</td></tr><tr><td>2</td><td>PKV</td></tr><tr><td>3</td><td>PKV/Beihilfe</td></tr><tr><td>4</td><td>other</td></tr></table> Feldannotierung: // CASE_MANAGEMENT	1	GKV	2	PKV	3	PKV/Beihilfe	4	other
1	GKV										
2	PKV										
3	PKV/Beihilfe										
4	other										
66	[meldungen_complete]	Abschnittsüberschrift: <i>Form Status</i> Complete?	dropdown <table><tr><td>0</td><td>Incomplete</td></tr><tr><td>1</td><td>Unverified</td></tr><tr><td>2</td><td>Complete</td></tr></table>	0	Incomplete	1	Unverified	2	Complete		
0	Incomplete										
1	Unverified										
2	Complete										
Fragebogen: Forschungseinwilligungen (forschungseinwilligungen)											
67	[datum_einwillig_forsch]	Datum der Forschung-Einwilligung	text (date_dmy)								
68	[researchconsentpresentationdate]	Datum der Aushändigung	text (date_dmy)								
69	[vers_einwillig_forsch]  Zeige das Feld nur wenn: [datum_einwillig_forsch] <> "	Version der Forschung-Einwilligung	dropdown, Required <table><tr><td>1</td><td>Kinder v.1.7.2</td></tr><tr><td>2</td><td>Erwachsene v1.6d</td></tr></table>	1	Kinder v.1.7.2	2	Erwachsene v1.6d				
1	Kinder v.1.7.2										
2	Erwachsene v1.6d										
70	[umfang_einwillig]  Zeige das Feld nur wenn: [datum_einwillig_for	Umfang der Forschung-Einwilligung <i>JSON</i>	notes, Required								

	[sch] <> "										
71	[datum_einwillig_f_wid]	Datum des Widerrufs der Forschung-Einwilligung	text (date_dmy)								
72	[umfang_einwillig_f_wid]  Zeige das Feld nur wenn: [datum_einwillig_f_wid] <> "	Umfang des Widerrufs der Forschung-Einwilligung <i>JSON</i>	notes, Required								
73	[forschungseinwilligungen_complete]	Abschnittsüberschrift: <i>Form Status</i> Complete?	dropdown <table border="1"> <tr><td>0</td><td>Incomplete</td></tr> <tr><td>1</td><td>Unverified</td></tr> <tr><td>2</td><td>Complete</td></tr> </table>	0	Incomplete	1	Unverified	2	Complete		
0	Incomplete										
1	Unverified										
2	Complete										
<b>Fragebogen: HPO (hpo)</b>											
74	[hpo]	Phänotypisierung auf der Grundlage der HPO	text, Required <table border="1"> <tr> <td>BIOPORTAL:HP</td> <td>BIOPORTAL:HP</td> </tr> </table>	BIOPORTAL:HP	BIOPORTAL:HP						
BIOPORTAL:HP	BIOPORTAL:HP										
75	[version_hpo]	Version HP Ontology	text, Required Feldannotierung: @DEFAULT='2025-03-03'								
76	[beginn_symptome]	Beginn Symptome {beginn_symptome_nb} <i>01-MM-YYYY</i>	text (date_dmy), Required								
77	[beginn_symptome_nb]  Zeige das Feld nur wenn: [beginn_symptome] = "	Nicht bekannt	checkbox <table border="1"> <tr> <td>000-01</td> <td>beginn_symptome_nb__000_</td> </tr> </table>	000-01	beginn_symptome_nb__000_						
000-01	beginn_symptome_nb__000_										
78	[hpo_complete]	Abschnittsüberschrift: <i>Form Status</i> Complete?	dropdown <table border="1"> <tr><td>0</td><td>Incomplete</td></tr> <tr><td>1</td><td>Unverified</td></tr> <tr><td>2</td><td>Complete</td></tr> </table>	0	Incomplete	1	Unverified	2	Complete		
0	Incomplete										
1	Unverified										
2	Complete										
<b>Fragebogen: Studien (studien)</b>											
79	[studien_register]	Studien-Register	dropdown <table border="1"> <tr><td>1</td><td>NCT</td></tr> <tr><td>2</td><td>DRKS</td></tr> <tr><td>3</td><td>Eudra-CT</td></tr> <tr><td>4</td><td>other</td></tr> </table> Feldannotierung: // mehr Studien?	1	NCT	2	DRKS	3	Eudra-CT	4	other
1	NCT										
2	DRKS										
3	Eudra-CT										
4	other										
80	[studienname]	Studienname	text								
81	[studien_id]	Studien-ID	text								

82	[ studie_variante1 ]	Abschnittsüberschrift: zugrundeliegende genetische Variante(n) Variante 1	text Feldannotierung: @FORMINSTANCE=varianten										
83	[ studie_variante2 ]	Variante 2	text Feldannotierung: @FORMINSTANCE=varianten										
84	[ studie_variante3 ]	Variante 3	text Feldannotierung: @FORMINSTANCE=varianten										
85	[ studie_variante4 ]	Variante 4	text Feldannotierung: @FORMINSTANCE=varianten										
86	[ studie_variante5 ]	Variante 5	text Feldannotierung: @FORMINSTANCE=varianten										
87	[ studien_complete ]	Abschnittsüberschrift: Form Status Complete?	dropdown <table><tr><td>0</td><td>Incomplete</td></tr><tr><td>1</td><td>Unverified</td></tr><tr><td>2</td><td>Complete</td></tr></table>	0	Incomplete	1	Unverified	2	Complete				
0	Incomplete												
1	Unverified												
2	Complete												
<b>Fragebogen: Therapieempfehlungen (therapieempfehlungen)</b>													
88	[ therapie_art ]	Art der empfohlenen Therapie	dropdown, Required <table><tr><td>symptomatic-therapy</td><td>Symptomatische nicht-medikamentöse Therapie (Fördermaßnahmen)</td></tr><tr><td>symptomatic-medication-administration</td><td>Symptomatische medikamentöse Therapie (bspw. antispastische Medikation)</td></tr><tr><td>symptomatic-intervention</td><td>Symptomatische interventionelle Therapie (Operationen, Injektionen)</td></tr><tr><td>causal-medication-administration</td><td>Kausale Therapie (medikamentös)</td></tr><tr><td>causal-intervention</td><td>Kausale Therapie (interventionell)</td></tr></table>	symptomatic-therapy	Symptomatische nicht-medikamentöse Therapie (Fördermaßnahmen)	symptomatic-medication-administration	Symptomatische medikamentöse Therapie (bspw. antispastische Medikation)	symptomatic-intervention	Symptomatische interventionelle Therapie (Operationen, Injektionen)	causal-medication-administration	Kausale Therapie (medikamentös)	causal-intervention	Kausale Therapie (interventionell)
symptomatic-therapy	Symptomatische nicht-medikamentöse Therapie (Fördermaßnahmen)												
symptomatic-medication-administration	Symptomatische medikamentöse Therapie (bspw. antispastische Medikation)												
symptomatic-intervention	Symptomatische interventionelle Therapie (Operationen, Injektionen)												
causal-medication-administration	Kausale Therapie (medikamentös)												
causal-intervention	Kausale Therapie (interventionell)												
89	[ therapie_beschreibung ]	Beschreibung der empfohlenen Therapie	dropdown <table><tr><td>1</td><td>medikamentös_systemisch</td></tr><tr><td>2</td><td>medikamentös_zielgerichtet</td></tr><tr><td>3</td><td>medikamentös_Prävention</td></tr><tr><td>4</td><td>Gentherapie</td></tr></table>	1	medikamentös_systemisch	2	medikamentös_zielgerichtet	3	medikamentös_Prävention	4	Gentherapie		
1	medikamentös_systemisch												
2	medikamentös_zielgerichtet												
3	medikamentös_Prävention												
4	Gentherapie												

			<table border="1"> <tr><td>5</td><td>Prophylaxe</td></tr> <tr><td>6</td><td>Früherkennung</td></tr> <tr><td>7</td><td>Kombinationstherapie</td></tr> <tr><td>8</td><td>Ernährung</td></tr> <tr><td>9</td><td>andere</td></tr> </table>	5	Prophylaxe	6	Früherkennung	7	Kombinationstherapie	8	Ernährung	9	andere
5	Prophylaxe												
6	Früherkennung												
7	Kombinationstherapie												
8	Ernährung												
9	andere												
90	[ <b>strategyother</b> ] Zeige das Feld nur wenn: [therapie_beschreibung] = '9'	Beschreibung der empfohlenen Therapie (andere)	text										
91	[ <b>variante1</b> ]	Abschnittsüberschrift: <i>zugrundeliegende genetische Variante(n)</i> Variante 1	text Feldannotierung: @FORMINSTANCE=varianten										
92	[ <b>variante2</b> ]	Variante 2	text Feldannotierung: @FORMINSTANCE=varianten										
93	[ <b>variante3</b> ]	Variante 3	text Feldannotierung: @FORMINSTANCE=varianten										
94	[ <b>variante4</b> ]	Variante 4	text Feldannotierung: @FORMINSTANCE=varianten										
95	[ <b>variante5</b> ]	Variante 5	text Feldannotierung: @FORMINSTANCE=varianten										
96	[ <b>therapieempfehlungen_complete</b> ]	Abschnittsüberschrift: <i>Form Status</i> Complete?	dropdown <table border="1"> <tr><td>0</td><td>Incomplete</td></tr> <tr><td>1</td><td>Unverified</td></tr> <tr><td>2</td><td>Complete</td></tr> </table>	0	Incomplete	1	Unverified	2	Complete				
0	Incomplete												
1	Unverified												
2	Complete												
<b>Fragebogen: Varianten (varianten)</b>													
97	[ <b>variante</b> ]	Variante	text, Required										
98	[ <b>lok_variante</b> ]	Lokalisation der Variante	dropdown, Required <table border="1"> <tr><td>coding-region</td><td>Coding Region</td></tr> <tr><td>splicing-region</td><td>Splicing Region</td></tr> <tr><td>regulatory-region</td><td>Regulatory Region</td></tr> <tr><td>intronic</td><td>Intronic</td></tr> <tr><td>intergenic</td><td>Intergenic</td></tr> </table>	coding-region	Coding Region	splicing-region	Splicing Region	regulatory-region	Regulatory Region	intronic	Intronic	intergenic	Intergenic
coding-region	Coding Region												
splicing-region	Splicing Region												
regulatory-region	Regulatory Region												
intronic	Intronic												
intergenic	Intergenic												
99	[ <b>typ_variante</b> ]	Typ	dropdown, Required <table border="1"> <tr><td>1</td><td>Kausale Variante</td></tr> <tr><td>2</td><td>Zusatzbefunde</td></tr> <tr><td>3</td><td>Verdachtsvariante</td></tr> </table>	1	Kausale Variante	2	Zusatzbefunde	3	Verdachtsvariante				
1	Kausale Variante												
2	Zusatzbefunde												
3	Verdachtsvariante												

100	[varianten_complet e]	Abschnittsüberschrift: <i>Form Status</i> Complete?	dropdown <table><tr><td>0</td><td>Incomplete</td></tr><tr><td>1</td><td>Unverified</td></tr><tr><td>2</td><td>Complete</td></tr></table>		0	Incomplete	1	Unverified	2	Complete										
0	Incomplete																			
1	Unverified																			
2	Complete																			
Fragebogen: <b>Klinisches Management</b> (klinisches_management)																				
101	[klinisches_manage ment]	Beschreibung klinisches Management	text Feldannotierung: @READONLY																	
102	[klinisches_manage ment_dr]	Beschreibung klinisches Management (Auswahl)	dropdown <table><tr><td>diseaseSpecificAmbulatoryCare</td><td>Indik. Ambu</td></tr><tr><td>universityAmbulatoryCare</td><td>Ande</td></tr><tr><td>localCrd</td><td>Eiger</td></tr><tr><td>otherCrd</td><td>Ande</td></tr><tr><td>otherAmbulatoryCare</td><td>Ande</td></tr><tr><td>gp</td><td>Haus</td></tr><tr><td>specialist</td><td>Niedr</td></tr></table>		diseaseSpecificAmbulatoryCare	Indik. Ambu	universityAmbulatoryCare	Ande	localCrd	Eiger	otherCrd	Ande	otherAmbulatoryCare	Ande	gp	Haus	specialist	Niedr		
diseaseSpecificAmbulatoryCare	Indik. Ambu																			
universityAmbulatoryCare	Ande																			
localCrd	Eiger																			
otherCrd	Ande																			
otherAmbulatoryCare	Ande																			
gp	Haus																			
specialist	Niedr																			
103	[klinisches_manage ment_complete]	Abschnittsüberschrift: <i>Form Status</i> Complete?	dropdown <table><tr><td>0</td><td>Incomplete</td></tr><tr><td>1</td><td>Unverified</td></tr><tr><td>2</td><td>Complete</td></tr></table>		0	Incomplete	1	Unverified	2	Complete										
0	Incomplete																			
1	Unverified																			
2	Complete																			
Fragebogen: <b>Genetische Vorbefunde</b> (genetische_vorbefunde)																				
104	[art_diagnostik]	Art der Diagnostik	dropdown, Required <table><tr><td>1</td><td>Array</td></tr><tr><td>2</td><td>Einzelgentestung</td></tr><tr><td>3</td><td>Panel</td></tr><tr><td>4</td><td>Chromosomenanalyse</td></tr><tr><td>5</td><td>Exomanalyse</td></tr><tr><td>6</td><td>andere</td></tr><tr><td>7</td><td>genome-short-read</td></tr><tr><td>8</td><td>genome-long-read</td></tr></table>		1	Array	2	Einzelgentestung	3	Panel	4	Chromosomenanalyse	5	Exomanalyse	6	andere	7	genome-short-read	8	genome-long-read
1	Array																			
2	Einzelgentestung																			
3	Panel																			
4	Chromosomenanalyse																			
5	Exomanalyse																			
6	andere																			
7	genome-short-read																			
8	genome-long-read																			
105	[genomicstudytype]	Frühere Diagnostik	dropdown, Required <table><tr><td>single</td><td>Single</td></tr><tr><td>duo</td><td>Duo</td></tr><tr><td>trio</td><td>Trio</td></tr></table>		single	Single	duo	Duo	trio	Trio										
single	Single																			
duo	Duo																			
trio	Trio																			
106	[datum_diagnostik]	Datum der Diagnostik	text (date_dmy), Required																	
107	[ergebnis_diagnost ik]	Ergebnis der Diagnostik	dropdown <table><tr><td>1</td><td>Phänotyp nicht komplett geklärt</td></tr><tr><td>2</td><td>Strukturvariante mit unklarem Bruchpunkt</td></tr></table>		1	Phänotyp nicht komplett geklärt	2	Strukturvariante mit unklarem Bruchpunkt												
1	Phänotyp nicht komplett geklärt																			
2	Strukturvariante mit unklarem Bruchpunkt																			

			<table><tr><td>3</td><td>heterozygote Variante bei genetischer Erkrankung</td></tr><tr><td>4</td><td>keine pathogene Variante detektiert</td></tr><tr><td>5</td><td>sonstige</td></tr></table>	3	heterozygote Variante bei genetischer Erkrankung	4	keine pathogene Variante detektiert	5	sonstige				
3	heterozygote Variante bei genetischer Erkrankung												
4	keine pathogene Variante detektiert												
5	sonstige												
108	[genetische_vorbefunde_complete]	Abschnittsüberschrift: <i>Form Status</i> Complete?	dropdown <table><tr><td>0</td><td>Incomplete</td></tr><tr><td>1</td><td>Unverified</td></tr><tr><td>2</td><td>Complete</td></tr></table>	0	Incomplete	1	Unverified	2	Complete				
0	Incomplete												
1	Unverified												
2	Complete												
<b>Fragebogen: Wiedervorstellungen (wiedervorstellungen)</b>													
109	[datum_wiedervorst]	Datum	text (date_dmy), Required										
110	[hpo_wiedervorst]	Phänotypisierung auf der Grundlage der HPO	text Feldannotierung: @FORMINSTANCE=hpo										
111	[hpo_wiedervorst_aend]	Änderung des HPO	dropdown, Required <table><tr><td>1</td><td>neu hinzugekommen</td></tr><tr><td>2</td><td>verbessert</td></tr><tr><td>3</td><td>verschlechtert</td></tr><tr><td>4</td><td>weggefallen</td></tr><tr><td>5</td><td>unverändert</td></tr></table>	1	neu hinzugekommen	2	verbessert	3	verschlechtert	4	weggefallen	5	unverändert
1	neu hinzugekommen												
2	verbessert												
3	verschlechtert												
4	weggefallen												
5	unverändert												
112	[gmfcs_wiedervorst_aend]	GMFCS	dropdown <table><tr><td>1</td><td>I</td></tr><tr><td>2</td><td>II</td></tr><tr><td>3</td><td>III</td></tr><tr><td>4</td><td>IV</td></tr><tr><td>5</td><td>V</td></tr></table>	1	I	2	II	3	III	4	IV	5	V
1	I												
2	II												
3	III												
4	IV												
5	V												
113	[diagnose_wiedervorst]	Diagnosestellung erfolgt	yesno, Required <table><tr><td>1</td><td>Ja</td></tr><tr><td>0</td><td>Nein</td></tr></table>	1	Ja	0	Nein						
1	Ja												
0	Nein												
114	[ergaenz_wiedervorst]	Ergänzende Daten zum Verlauf der Erkrankung	text, Required										
115	[wiedervorstellung_en_complete]	Abschnittsüberschrift: <i>Form Status</i> Complete?	dropdown <table><tr><td>0</td><td>Incomplete</td></tr><tr><td>1</td><td>Unverified</td></tr><tr><td>2</td><td>Complete</td></tr></table>	0	Incomplete	1	Unverified	2	Complete				
0	Incomplete												
1	Unverified												
2	Complete												