

Fragebögen	
Fragebogen	Fragebogenname
Pseudonym	pseudonym
I Technische Daten Der Meldungen	i_technische_daten_der_meldungen
III. Daten der Einwilligung und Teilnahmeerklärung	iii_daten_der_einwilligung_und_teilnahmeerklärung
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: Pseudonym (pseudonym)																											
1	[psn]	Pseudonym	text																								
2	[fallfuehrendes_ze ntrum]	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 border="1"> <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 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																														
Fragebogen: I Technische Daten Der Meldungen (i_technische_daten_der_meldungen)																															
4	[meldungen_desc]		descriptive Feldannotierung: // CASE_MANAGEMENT @INSTANCETABLE=meldungen @INSTANCETABLE_HIDEINSTANCECOL @INSTANCETABLE_ADDBTNLABEL='Neu Meldung'																												
5	[i_technische_date_n_der_meldungen_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																														
Fragebogen: III. Daten der Einwilligung und Teilnahmeerklärung (iii_daten_der_einwilligung_und_teilnahmeerklärung)																															
6	[pat_id]	Abschnittsüberschrift: <i>Teilnahme Modellvorhaben</i> Versicherter (Patienten-Identifikationsnummer bzw. Pseudonym)	text, Required																												
7	[leistungserbringer]	Leistungserbringer	dropdown, Required <table border="1"> <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: Teilnahmeerklärung 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 <table><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							
12	[particip_4_1] Zeige das Feld nur wenn: [datum_teilnahme] <> "	Einwilligung zur Fallidentifizierung zum fachlichen Austausch unter Behandlern	radio, Required <table><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							
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 <table><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							
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 <table><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							
16	[kuendigung_austausch] Zeige das Feld nur wenn: [datum_kuendigung_te] <> "	Kündigung der Einwilligung zur Fallidentifizierung zum fachlichen Austausch unter Behandlern	radio <table><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							

17	<div>[kuendigung_kontakt]</div> <div>Zeige das Feld nur wenn: [datum_kuendigung_te] <> "</div>	Kündigung der Einwilligung zur Re-Identifizierung der Versichertendaten und zur Kontaktaufnahme bei einem neuen Befund in der Forschung	radio <div><table><tr><td>1</td><td>Ja</td></tr><tr><td>0</td><td>Nein</td></tr></table></div> <div>Feldannotierung: // CASE_MANAGEMENT</div>	1	Ja	0	Nein		
1	Ja								
0	Nein								
18	<div>[forschung_einwill_desc]</div>	Abschnittsüberschrift: <i>Forschungseinwilligung</i>	descriptive <div>Feldannotierung: @INSTANCETABLE=forschungseinwilligung @INSTANCETABLE_HIDEINSTANCECOL @INSTANCETABLE_ADDBTNLABEL='Neu Einwilligung'</div>						
19	<div>[fallart]</div>	Fallart	radio, Required <div><table><tr><td>ambulant</td><td>ambulant</td></tr><tr><td>stationaer</td><td>stationaer kritisch krank</td></tr></table></div>	ambulant	ambulant	stationaer	stationaer kritisch krank		
ambulant	ambulant								
stationaer	stationaer kritisch krank								
20	<div>[iii_daten_der_einwilligung_und_teilnahmeerklaerung_complete]</div>	Abschnittsüberschrift: <i>Form Status</i> Complete?	dropdown <div><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></div>	0	Incomplete	1	Unverified	2	Complete
0	Incomplete								
1	Unverified								
2	Complete								

Fragebogen: IV. Allgemeine Daten zum Modellvorhaben (iv_allgemeine_daten_zum_modellvorhaben)

21	[gender]	Geschlecht	dropdown, Required <table><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	[birthdate]	Geburtsdatum 01-MM-YYYY	text (date_dmy), Required								
23	[ags]	Amtlicher Gemeindeschlüssel (5-stellig)	text, Required <table><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	[aufnahme_mvh]	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><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	[datum_fallkonferenz] 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_mvh] = '0' and [datum_fallkonferenz] <> ''</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] <> ''</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] <> ''</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	<p>[icd10_no_code]</p> <p>Zeige das Feld nur wenn: [klin_datum_fallkonferenz] <> "</p>	<p>Abschnittsüberschrift: <i>Diagnose</i></p> <p>ICD-10: Code für Erkrankung noch nicht definiert</p>	checkbox	1	icd10_no_code__1	Code für Erkrankung noch nicht definiert
33	<p>[diag_icd10]</p> <p>Zeige das Feld nur wenn: [klin_datum_fallkonferenz] <> " and [icd10_no_code(1)] = '0'</p>	Diagnose ICD-10	text, Required	SIMPLE:ICD-10-GM	SIMPLE:ICD-10-GM	
34	<p>[diag_icd10_ver]</p> <p>Zeige das Feld nur wenn: [klin_datum_fallkonferenz] <> " and [icd10_no_code(1)] = '0'</p>	ICD10 Version	text, Required Feldannotierung: @IF([diag_icd10_ver] = ",@SETVALUE='2025',")			
35	<p>[orphacode_no_code]</p> <p>Zeige das Feld nur wenn: [klin_datum_fallkonferenz] <> "</p>	ORPHAcode: Code für Erkrankung noch nicht definiert	checkbox	1	orphacode_no_code__1	Code für Erkrankung noch nicht definiert
36	<p>[orphacode_undiagnostiziert]</p> <p>Zeige das Feld nur wenn: [klin_datum_fallkonferenz] <> " and [orphacode_no_code(1)] = '0'</p>	ORPHAcode: undiagnostiziert	checkbox	1	orphacode_undiagnostiziert__1	u
37	<p>[diag_orphacode]</p> <p>Zeige das Feld nur wenn: [klin_datum_fallkonferenz] <> " and [orphacode_no_code(1)] = '0' and [orphacode_undiagnostiziert(1)] = '0'</p>	Diagnose Orphanet (ORPHAcode)	text, Required	BIOPORTAL:ORDO	BIOPORTAL:ORDO	

38	<p>[diag_orphacode_ver]</p> <p>Zeige das Feld nur wenn: [klin_datum_fallkonferenz] <> " and [orphacode_no_code(1)] = '0' and [orphacode_undiagnostiziert(1)] = '0'</p>	ORPHAcode Version	text, Required Feldannotierung: @IF([diag_orphacode_ver] = "",@SETVALUE='4.6',")										
39	<p>[se_no_code]</p> <p>Zeige das Feld nur wenn: [klin_datum_fallkonferenz] <> "</p>	[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	<p>[diag_se_code]</p> <p>Zeige das Feld nur wenn: [klin_datum_fallkonferenz] <> " and [se_no_code(1)] = '0'</p>	[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	<p>[diag_gmfcs]</p> <p>Zeige das Feld nur wenn: [klin_datum_fallkonferenz] <> "</p>	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	<p>[empfehlung_studie]</p> <p>Zeige das Feld nur wenn: [klin_datum_fallkonferenz] <> "</p>	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	<p>[studie_desc]</p> <p>Zeige das Feld nur wenn: [klin_datum_fallkonferenz] <> " and [empfehlung_studie] = '1'</p>	Studien	descriptive Feldannotierung: @INSTANCETABLE=studien @INSTANCETABLE_HIDEINSTANCECOL @INSTANCETABLE_ADDBTNLABEL='Neu Studie'										
44	<p>[empf_hg_beratung]</p> <p>Zeige das Feld nur wenn: [klin_datum_fallkonferenz] <> "</p>	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>>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>upToFifteen</td><td>bis zu 15</td></tr><tr><td>upToFifty</td><td>bis zu 50</td></tr><tr><td>moreThanFifty</td><td>>50</td></tr><tr><td>unknown</td><td>unbekannt</td></tr></table>	none	keine	upToFive	bis zu 5	upToFifteen	bis zu 15	upToFifty	bis zu 50	moreThanFifty	>50	unknown	unbekannt
none	keine														
upToFive	bis zu 5														
upToFifteen	bis zu 15														
upToFifty	bis zu 50														
moreThanFifty	>50														
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_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: Forschungseinwilligungen (forschungseinwilligungen)

67	[datum_einwillig_f orsch]	Datum der Forschung-Einwilligung	text (date_dmy)				
68	[researchconsentpr esentationdate]	Datum der Aushändigung	text (date_dmy) Feldannotierung: // CASE_MANAGEMENT				
69	[vers_einwillig_fo rsch] Zeige das Feld nur wenn: [datum_einwillig_for sch] <> "	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	[datum_einwillig_f _wid]	Abschnittsüberschrift: <i>Widerruf</i> Datum des Widerrufs der Forschung- Einwilligung	text (date_dmy)				

71	[umfang_einwillig_f_wid] Zeige das Feld nur wenn: [datum_einwillig_f_wid] <> "	Umfang des Widerrufs der Forschung-Einwilligung <i>JSON</i>	notes, Required								
72	[forschungseinwilligungen_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: HPO (hpo)											
73	[hpo]	Phänotypisierung auf der Grundlage der HPO	text, Required <table><tr><td>BIOPORTAL:HP</td><td>BIOPORTAL:HP</td></tr></table>	BIOPORTAL:HP	BIOPORTAL:HP						
BIOPORTAL:HP	BIOPORTAL:HP										
74	[version_hpo]	Version HP Ontology	text, Required Feldannotierung: @DEFAULT='2025-03-03'								
75	[beginn_symptome]	Beginn Symptome {beginn_symptome_nb} <i>01-MM-YYYY</i>	text (date_dmy), Required								
76	[beginn_symptome_nb] Zeige das Feld nur wenn: [beginn_symptome] = "	Nicht bekannt	checkbox <table><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_										
77	[hpo_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: Studien (studien)											
78	[studien_register]	Studien-Register	dropdown <table><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										
79	[studienname]	Studienname	text								
80	[studien_id]	Studien-ID	text								
81	[studie_variante1]	Abschnittsüberschrift: <i>zugrundeliegende genetische Variante(n)</i> Variante 1	text Feldannotierung: @FORMINSTANCE=varianten								

82	[studie_variante2]	Variante 2	text Feldannotierung: @FORMINSTANCE=varianten													
83	[studie_variante3]	Variante 3	text Feldannotierung: @FORMINSTANCE=varianten													
84	[studie_variante4]	Variante 4	text Feldannotierung: @FORMINSTANCE=varianten													
85	[studie_variante5]	Variante 5	text Feldannotierung: @FORMINSTANCE=varianten													
86	[studien_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															
Fragebogen: Therapieempfehlungen (therapieempfehlungen)																
87	[therapie_art]	Art der empfohlenen Therapie	dropdown, Required <table border="1"> <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)															
88	[therapie_beschreibung]	Beschreibung der empfohlenen Therapie	dropdown <table border="1"> <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> <tr> <td>5</td> <td>Prophylaxe</td> </tr> <tr> <td>6</td> <td>Früherkennung</td> </tr> </table>		1	medikamentös_systemisch	2	medikamentös_zielgerichtet	3	medikamentös_Prävention	4	Gentherapie	5	Prophylaxe	6	Früherkennung
1	medikamentös_systemisch															
2	medikamentös_zielgerichtet															
3	medikamentös_Prävention															
4	Gentherapie															
5	Prophylaxe															
6	Früherkennung															

			<table><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>	7	Kombinationstherapie	8	Ernährung	9	andere				
7	Kombinationstherapie												
8	Ernährung												
9	andere												
89	[strategyother] Zeige das Feld nur wenn: [therapie_beschreibung] = '9'	Beschreibung der empfohlenen Therapie (andere)	text										
90	[variante1]	Abschnittsüberschrift: zugrundeliegende genetische Variante(n) Variante 1	text Feldannotierung: @FORMINSTANCE=varianten										
91	[variante2]	Variante 2	text Feldannotierung: @FORMINSTANCE=varianten										
92	[variante3]	Variante 3	text Feldannotierung: @FORMINSTANCE=varianten										
93	[variante4]	Variante 4	text Feldannotierung: @FORMINSTANCE=varianten										
94	[variante5]	Variante 5	text Feldannotierung: @FORMINSTANCE=varianten										
95	[therapieempfehlung_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												
Fragebogen: Varianten (varianten)													
96	[variante]	Variante	text, Required										
97	[lok_variante]	Lokalisation der Variante	dropdown, Required <table><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												
98	[typ_variante]	Typ	dropdown, Required <table><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												
99	[varianten_complet e]	Abschnittsüberschrift: Form Status Complete?	dropdown <table><tr><td>0</td><td>Incomplete</td></tr></table>	0	Incomplete								
0	Incomplete												

			<table border="1"> <tr> <td>1</td> <td>Unverified</td> </tr> <tr> <td>2</td> <td>Complete</td> </tr> </table>	1	Unverified	2	Complete														
1	Unverified																				
2	Complete																				
Fragebogen: Klinisches Management (klinisches_management)																					
100	[klinisches_management]	Beschreibung klinisches Management	text Feldannotierung: @READONLY																		
101	[klinisches_management_dr]	Beschreibung klinisches Management (Auswahl)	dropdown <table border="1"> <tr> <td>diseaseSpecificAmbulatoryCare</td> <td>Indik. Ambul.</td> </tr> <tr> <td>universityAmbulatoryCare</td> <td>Andere</td> </tr> <tr> <td>localCrd</td> <td>Eigene</td> </tr> <tr> <td>otherCrd</td> <td>Andere</td> </tr> <tr> <td>otherAmbulatoryCare</td> <td>Andere</td> </tr> <tr> <td>gp</td> <td>Hausarzt</td> </tr> <tr> <td>specialist</td> <td>Niedrig</td> </tr> </table>	diseaseSpecificAmbulatoryCare	Indik. Ambul.	universityAmbulatoryCare	Andere	localCrd	Eigene	otherCrd	Andere	otherAmbulatoryCare	Andere	gp	Hausarzt	specialist	Niedrig				
diseaseSpecificAmbulatoryCare	Indik. Ambul.																				
universityAmbulatoryCare	Andere																				
localCrd	Eigene																				
otherCrd	Andere																				
otherAmbulatoryCare	Andere																				
gp	Hausarzt																				
specialist	Niedrig																				
102	[klinisches_management_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																				
Fragebogen: Genetische Vorbefunde (genetische_vorbefunde)																					
103	[art_diagnostik]	Art der Diagnostik	dropdown, Required <table border="1"> <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> <tr> <td>9</td> <td>keine</td> </tr> </table>	1	Array	2	Einzelgentestung	3	Panel	4	Chromosomenanalyse	5	Exomanalyse	6	andere	7	genome-short-read	8	genome-long-read	9	keine
1	Array																				
2	Einzelgentestung																				
3	Panel																				
4	Chromosomenanalyse																				
5	Exomanalyse																				
6	andere																				
7	genome-short-read																				
8	genome-long-read																				
9	keine																				
104	[genomicstudytype]	Frühere Diagnostik	dropdown, Required <table border="1"> <tr> <td>single</td> <td>Single</td> </tr> <tr> <td>duo</td> <td>Duo</td> </tr> <tr> <td>trio</td> <td>Trio</td> </tr> <tr> <td>keine</td> <td>keine</td> </tr> </table>	single	Single	duo	Duo	trio	Trio	keine	keine										
single	Single																				
duo	Duo																				
trio	Trio																				
keine	keine																				
105	[datum_diagnostik]	Datum der Diagnostik	text (date_dmy), Required																		
106	[ergebnis_diagnostik]	Ergebnis der Diagnostik	dropdown <table border="1"> <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><tr><td>6</td><td>keine</td></tr></table>	3	heterozygote Variante bei genetischer Erkrankung	4	keine pathogene Variante detektiert	5	sonstige	6	keine		
3	heterozygote Variante bei genetischer Erkrankung												
4	keine pathogene Variante detektiert												
5	sonstige												
6	keine												
107	[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												
Fragebogen: Wiedervorstellungen (wiedervorstellungen)													
108	[datum_wiedervorst]	Datum	text (date_dmy), Required										
109	[hpo_wiedervorst]	Phänotypisierung auf der Grundlage der HPO	text Feldannotierung: @FORMINSTANCE=hpo										
110	[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												
111	[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												
112	[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												
113	[ergaenz_wiedervorst]	Ergänzende Daten zum Verlauf der Erkrankung	text, Required										
114	[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												