Codebuch Fragebogendefinition

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

12.12.2024 11:26

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

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

				4	ZSNE a	dult	
				5	ZSPT		
				6	ZLKGKF		
				7	ZSA		
				8	IMGAG		
	_		A has a har interior has a same high. To use the company of the co	┞			
	5	<pre>[forschung_einwill _desc]</pre>	Abschnittsüberschrift: Forschungseinwilligung	Fel @I @I @I	NSTANC	erung: ETABLE=fo ETABLE_HII ETABLE_AD	rschungseinwilligu DEINSTANCECOL DBTNLABEL='Neu
	6	[iii_daten_der_ein	Abschnittsüberschrift: Form Status	dro	pdown		
		willigung_und_teil	Complete?	0	Incomp	olete	
		<pre>nahmeerklaerung_co mplete]</pre>		1	Unverif	fied	
				2	Comple	ete	
1 -	del		emeine_daten_zum_modellvorhaben)	1.			
	7	[gender]	Geschlecht			Required	
					ale	Männlich	
					male	Weiblich	
				01	her	Divers	
				uı	nknown	Unbekanı	nt
	8	[birthdate]	Geburtsdatum 01-MM-YYYY	tex	ct (date_c	dmy), Requ	ired
	9	[ags]	Amtlicher Gemeindeschlüssel (5-	tex	t, Requi	red	
			stellig)	SI	MPLE:AC	GS_5 SIMP	PLE:AGS_5
	10	[grunderkrankung]	Grunderkrankung, kurze klinische Beschreibung und Fragestellung Fallkonferenz	1	tes, Requ dannotio		O_EXPORT
	11	[aufnahme_mvh]	Abschnittsüberschrift: Vorstellung des Versicherten zur Teilnahme am Modellvorhaben		sno, Req	uired	
			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	0	Ja Nein		
	12	[datum_fallkonfere nz]	Datum der Fallkonferenz Fallkonferenz 1	tex	ct (date_c	dmy), Requ	ired
		Zeige das Feld nur wenn: [aufnahme_mvh] <>					

13	[fallkonferenz_gru	Begründung der negativen	dropdown, R	•
	nd] Zeige das Feld nur	Entscheidung (keine Genomsequenzierung)	1 Zieldiagr 2 wahrsch	nostik empfohlen einlich
	wenn: [aufnahme_mvh] = ' 0' and [datum_fallko			omatische Erkrankung einlich häufige
	nferenz] <> "		Erkranku	
			4 wahrsch Ursache	einlich nicht genetisch
			5 anderer	Grund
14	[iv_allgemeine_dat	Abschnittsüberschrift: Form Status	dropdown	$\neg$
	<pre>en_zum_modellvorha ben_complete]</pre>	Complete?	0 Incomple	
			1 Unverifie	ed
			2 Complet	e
	-	Daten mit Bezug zur Teilnahme a		
del	lvorhaben (v_klini	sche_daten_mit_bezug_zur_teilnahme_	_am_model)	
15	[hpo_desc]	Abschnittsüberschrift: <i>Phänotypisierung</i>		_
16	[klin_datum_fallko nferenz]	Abschnittsüberschrift: <i>Entscheidung der</i> <i>multidisziplinären Fallkonferenz</i> Datum Fallkonferenz	text (date_dr	ny), Required
17	[diagnostik_empfeh	der Empfehlung zugrundeliegende	dropdown, R	Required
	lung]	Genomdiagnostik	1 Einzelge	nom
			2 Duogeno	- m
	Zeige das Feld nur		2 Daogene	
	Zeige das Feld nur wenn: [klin_datum_fallkonf erenz] <> "		3 Triogeno	
18	wenn: [klin_datum_fallkonf	Bewertung der genetischen Diagnostik		
18	wenn: [klin_datum_fallkonf erenz] <> "	Bewertung der genetischen Diagnostik	3 Triogeno	
18	<pre>wenn: [klin_datum_fallkonf erenz] &lt;&gt; "  [bewertung_gen_dia gnostik]  Zeige das Feld nur wenn: [klin_datum_fallkonf</pre>	Bewertung der genetischen Diagnostik	3 Triogeno	keine genetische
18	<pre>wenn: [klin_datum_fallkonf erenz] &lt;&gt; "  [bewertung_gen_dia gnostik]  Zeige das Feld nur wenn:</pre>	Bewertung der genetischen Diagnostik	3 Triogeno dropdown unsolved unclear	keine genetische Diagnosestellung Genetische Verdachtsdiagnose weiterführende
18	<pre>wenn: [klin_datum_fallkonf erenz] &lt;&gt; "  [bewertung_gen_dia gnostik]  Zeige das Feld nur wenn: [klin_datum_fallkonf</pre>	Bewertung der genetischen Diagnostik	3 Triogeno dropdown unsolved unclear 3	keine genetische Diagnosestellung Genetische Verdachtsdiagnose weiterführende genetische Diagnostik
18	<pre>wenn: [klin_datum_fallkonf erenz] &lt;&gt; "  [bewertung_gen_dia gnostik]  Zeige das Feld nur wenn: [klin_datum_fallkonf</pre>	Bewertung der genetischen Diagnostik	dropdown unsolved unclear 3 solved partially-	keine genetische Diagnosestellung Genetische Verdachtsdiagnose weiterführende genetische Diagnostik empfohlen Genetische Diagnose
18	<pre>wenn: [klin_datum_fallkonf erenz] &lt;&gt; "  [bewertung_gen_dia gnostik]  Zeige das Feld nur wenn: [klin_datum_fallkonf</pre>	Bewertung der genetischen Diagnostik  Abschnittsüberschrift: <i>Diagnose</i>	dropdown unsolved unclear 3 solved partially-	keine genetische Diagnosestellung Genetische Verdachtsdiagnose weiterführende genetische Diagnostik empfohlen Genetische Diagnose gesichert klinischer Phänotyp

	[klin_datum_fallkonf erenz] <> "		
20	[diag_icd10_ver] Zeige das Feld nur wenn: [klin_datum_fallkonf erenz] <> "	ICD10 Version	text Feldannotierung: @IF([diag_icd10_ver] = ",@SETVALUE='2025',")
21	[diag_orphacode] Zeige das Feld nur wenn: [klin_datum_fallkonf erenz] <> "	Diagnose Orphanet (ORPHAcode)	text BIOPORTAL:ORDO BIOPORTAL:ORDO
22	[diag_orphacode_ver] Zeige das Feld nurwenn: [klin_datum_fallkonferenz] <> "	ORPHAcode Version	text Feldannotierung: @IF([diag_orphacode_ver] = ",@SETVALUE='4.5',")
23	[diag_se_code] Zeige das Feld nur wenn: [klin_datum_fallkonf erenz] <> "	[Alpha]-ID-SE-Code	text
24	[diag_gmfcs] Zeige das Feld nur wenn: [klin_datum_fallkonf erenz] <> "	Diagnose GMFCS	dropdown  1
25	[empfehlung_studie] Zeige das Feld nur wenn: [klin_datum_fallkonferenz] <> "	Abschnittsüberschrift: Empfehlung zu der Teilnahme an einer klinischen Studie Empfehlung zu der Teilnahme an einer klinischen Studie	yesno, Required  1 Ja 0 Nein
26	[studie_desc] Zeige das Feld nur wenn: [klin_datum_fallkonf erenz] <> " and [em pfehlung_studie] = ' 1'	Studien	descriptive Feldannotierung: @INSTANCETABLE=studien @INSTANCETABLE_HIDEINSTANCECOL @INSTANCETABLE_ADDBTNLABEL='Ne Studie'
27	[empf_hg_beratung] Zeige das Feld nur wenn: [klin_datum_fallkonf	Abschnittsüberschrift: Empfehlung zur humangenetischen Beratung Empfehlung humangenetische Beratung	yesno, Required  1 Ja 0 Nein

12.12.2024, 11:26 4 von 11

	erenz] <> "		
28	[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
29	[empf_therapie] Zeige das Feld nur wenn: [klin_datum_fallkonf erenz] <> "	Abschnittsüberschrift: Empfehlung einer Therapie Therapieempfehlung	yesno, Required  1 Ja  0 Nein
30	[therapie_desc] Zeige das Feld nur wenn: [klin_datum_fallkonf erenz] <> " and [em pf_therapie] = '1'		descriptive Feldannotierung: @INSTANCETABLE=therapieempfehlui @INSTANCETABLE_HIDEINSTANCECOL @INSTANCETABLE_ADDBTNLABEL='Notice Therapieempfehlung'
31	<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
32	<pre>[klin_manag_desc] Zeige das Feld nur wenn: [klin_datum_fallkonf erenz] &lt;&gt; " and [em pf_klinisches_man] = '1'</pre>		descriptive Feldannotierung: @INSTANCETABLE=klinisches_manage @INSTANCETABLE_HIDEINSTANCECOL @INSTANCETABLE_ADDBTNLABEL='Ne Empfehlung'
33	<pre>[v_klinische_daten     mit_bezug_zur_tei     lnahme_am_model_co mplete]</pre>	Abschnittsüberschrift: Form Status Complete?	dropdown  0 Incomplete  1 Unverified  2 Complete
ragebo	ogen: VI. Klinische	Daten zu Vorbefunden (vi_klinisc	che_daten_zu_vorbefunden)
34	[gen_vorbefunde_desc]	Abschnittsüberschrift: fallrelevante, genetische Vorbefunde	descriptive Feldannotierung: @INSTANCETABLE=genetische_vorbefi @INSTANCETABLE_HIDEINSTANCECOL @INSTANCETABLE_ADDBTNLABEL='Negenetischer Vorbefund'
35	<pre>[anzahl_stat_behan dlungen]</pre>	Abschnittsüberschrift: fallrelevante Vortherapie Anzahl der stationären Behandlungen in den letzten fünf Jahren	text (integer), Required
36	<pre>[dauer_stat_vorthe rapie]</pre>	Geschätzte Dauer der stationären fallrelevante Vortherapie in Tagen	text (integer), Required

37	<pre>[datum_kontakt_zs e]</pre>	Monat und Jahr des ersten Kontakts mit einem spezialisierten Zentrum für Seltene Erkrankungen 01-MM-YYYY	text (date_dmy), Required
38	<pre>[vi_klinische_date n_zu_vorbefunden_c omplete]</pre>	Abschnittsüberschrift: Form Status Complete?	dropdown  0 Incomplete  1 Unverified  2 Complete
_	ogen: VII. Klinische erfolgung (vii klin	e Daten zur iische_daten_zur_nachverfolgung)	
39	[wiedervorst_desc]	Abschnittsüberschrift: <i>Dokumentation</i> Wiedervorstellungen	descriptive Feldannotierung: @INSTANCETABLE=wiedervorstellunge @INSTANCETABLE_ADDBTNLABEL='Ne Wiedervorstellung' @INSTANCETABLE_HIDEINSTANCECOL
40	[vitalstatus]	Abschnittsüberschrift: Allgemeiner Status zur klinischen Nachverfolgung Vitalstatus beim letzten Kontakt	dropdown, Required  1 alive 2 dead
41	<pre>[datum_kontakt] Zeige das Feld nur wenn: [vitalstatus] &lt;&gt; "</pre>	Datum des letzten Kontakts	text (date_dmy), Required
42	[datum_verstorben] Zeige das Feld nur wenn: [vitalstatus] = '2'	Sterbemonat und Sterbejahr 01-MM-YYYY	text (date_dmy)
43	<pre>[vii_klinische_dat en_zur_nachverfolg ung_complete]</pre>	Abschnittsüberschrift: Form Status Complete?	dropdown  0 Incomplete  1 Unverified  2 Complete
Fragebo	ogen: Forschungse	inwilligungen (forschungseinwillig	gungen)
44	<pre>[datum_einwillig_f orsch]</pre>	Datum der Forschung-Einwilligung	text (date_dmy)
45	<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
46	[umfang_einwillig] Zeige das Feld nur wenn: [datum_einwillig_for	Umfang der Forschung-Einwilligung <i>JSON</i>	notes, Required

	sch] <> ''		
47	<pre>[datum_einwillig_f     _wid]</pre>	Datum des Widerrufs der Forschung- Einwilligung	text (date_dmy)
48	<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
49	[forschungseinwill igungen_complete]	Abschnittsüberschrift: Form Status Complete?	dropdown  0 Incomplete  1 Unverified  2 Complete
ragebo	ogen: HPO (hpo)		1
50	[hpo]	Phänotypisierung auf der Grundlage der HPO	text, Required  BIOPORTAL:HP BIOPORTAL:HP
51	[version_hpo]	Version HP Ontology	text, Required Feldannotierung: @DEFAULT='2.2'
52	[beginn_symptome]	Beginn Symptome 01-MM-YYYY	text (date_dmy), Required
53	[hpo_complete]	Abschnittsüberschrift: Form Status  Complete?	dropdown  0 Incomplete  1 Unverified  2 Complete
ragebo	ogen: <b>Studien</b> (stu	dien)	
54	[studien_register]	Studien-Register	dropdown  1 NCT  2 DRKS  3 Eudra-CT  4 other  Feldannotierung: // mehr Studien?
55	[studienname]	Studienname	text
56	[studien_id]	Studien-ID	text
57	[studien_complete]	Abschnittsüberschrift: Form Status Complete?	dropdown  0 Incomplete  1 Unverified  2 Complete
ragebo	ogen: Therapieem		n)
58	[therapie_art]	Art der empfohlenen Therapie	dropdown, Required symptomatic- Symptomatische

			therapy	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)
5	59 [therapie_beschrei	Beschreibung der empfohlenen Therapie	text, Required	
6	60 [variante1]	Abschnittsüberschrift: zugrundeliegende genetische Variante(n)  Variante 1	text Feldannotierung @FORMINSTANG	
6	61 [variante2]	Variante 2	text Feldannotierung @FORMINSTANG	5. 5.
6	62 [variante3]	Variante 3	text Feldannotierung @FORMINSTANG	
6	63 [variante4]	Variante 4	text Feldannotierung @FORMINSTANG	
6	64 [variante5]	Variante 5	text Feldannotierung @FORMINSTANG	-
6	65 [therapieempfehlun gen_complete]	Abschnittsüberschrift: Form Status Complete?	dropdown  0 Incomplete  1 Unverified  2 Complete	
Frage	ebogen: Varianten (	varianten)		
	66 [variante]	Variante	text, Required	
6	67 [lok_variante]	Lokalisation der Variante	dropdown, Requ	uired
			coding-region	Coding Region
			splicing-region	Splicing Region

				regulatory- region	Regulatory Region
				intronic	Intronic
				intergenic	Intergenic
	68	[typ_variante]	Тур	dropdown, Re	
				2 Zusatzbef	
				3 Verdachts	
			11 1 1 1 1 1 1 1 1 1 1 1 1 1 1 1 1 1 1 1		variance
	69	<pre>[varianten_complet e]</pre>	Abschnittsüberschrift: Form Status Complete?	dropdown	
			Complete:	0 Incomplet	<del>- </del>
				1 Unverified	_
				2 Complete	
Fra	gebo	ogen: Klinisches M	anagement (klinisches_manageme	nt)	
	70	[klinisches_manage	Beschreibung klinisches Management	dropdown, Re	quired
		ment]		disease- specific- ambulatory- care	Indikatorerkrankungss Ambulanz
				university- ambulatory- care	Andere Hochschulamb
				local-crd	Eigenes ZSE
				other-crd	Anderes ZSE
				other- ambulatory- care	Andere Ambulanz
				gp	Hausarzt
				specialist	Niedergelassener Fach
	71	<pre>[klinisches_manage ment_complete]</pre>	Abschnittsüberschrift: Form Status Complete?	dropdown  0 Incomplet  1 Unverified  2 Complete	1
Fra	gebo	ogen: Genetische \	orbefunde (genetische_vorbefund	e)	
	72	[art_diagnostik]	Art der Diagnostik	dropdown, Re	quired
				1 Array	
				2 Einzelgent	testung
				2 Einzelgent 3 Panel	testung
				3 Panel	estung
				3 Panel	omenanalyse

	73	[datum_diagnostik]	Datum der Diagnostik	text (date_dmy), Required	
	74 75	<pre>[ergebnis_diagnost ik]  [genetische_vorbef</pre>	Ergebnis der Diagnostik  Abschnittsüberschrift: Form Status	dropdown  1 Phänotyp nicht komplett geklärt  2 Strukturvariante mit unklarem Bruchpunkt  3 heterozygote Variante bei genetischer Erkrankung  4 keine pathogene Variante detektiert  5 sonstige  dropdown	
		unde_complete]	Complete?	0 Incomplete 1 Unverified 2 Complete	
Frag			ellungen (wiedervorstellungen)	tout (data day) Daysin I	
	76	<pre>[datum_wiedervors t]</pre>	Datum	text (date_dmy), Required	
	77	[hpo_wiedervorst]	Phänotypisierung auf der Grundlage der HPO	text Feldannotierung: @FORMINSTANCE=hpo	
	78	<pre>[hpo_wiedervorst_a end]</pre>	Änderung des HPO	dropdown, Required  1 neu hinzugekommen  2 verbessert  3 verschlechtert  4 weggefallen	
	79	[gmfcs_wiedervorst _aend]	GMFCS	dropdown  1	
	80	[diagnose_wiedervorst]	Diagnosestellung erfolgt	yesno, Required  1 Ja 0 Nein	
	81	[ergaenz_wiedervor st]	Ergänzende Daten zum Verlauf der Erkrankung	text, Required	
	82	[wiedervorstellung en_complete]	Abschnittsüberschrift: Form Status Complete?	dropdown  0 Incomplete  1 Unverified  2 Complete	

11 von 11

12.12.2024, 11:26