

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

12.12.2024 15:35

| 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: Pseudonym (pseudonym) | | | | | | | | | | |
| | 1 | [psn] | Pseudonym | text | | | | | | |
| | 2 | [pseudonym_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: I Technische Daten Der Meldungen (i_technische_daten_der_meldungen) | | | | | | | | | | |
| | 3 | [meldungen_desc] | | descriptive Feldannotierung: // CASE_MANAGEMENT @INSTANCETABLE=meldungen @INSTANCETABLE_HIDEINSTANCECOL @INSTANCETABLE_ADDBTNLABEL='Ne Meldung' | | | | | | |
| | 4 | [i_technische_date n_der_meldungen_co mplete] | Abschnittsüberschrift: <i>Form Status</i> Complete? | dropdown <table><tr><td>0</td><td>Incomplete</td></tr></table> | 0 | Incomplete | | | | |
| 0 | Incomplete | | | | | | | | | |

| | | | | | |
|--|--|--|--|---|------------|
| | | | | 1 | Unverified |
| | | | | 2 | Complete |

Fragebogen: III. Daten der Einwilligung und Teilnahmeerklärung (iii_daten_der_einwilligung_und_teilnahmeerklärung)

| | | | | | | | | | | | | | | | | | | | |
|----|--|---|--|---|---------------|---|------|---|------------------|---|------------|---|------|---|--------|---|-----|---|-------|
| 5 | [pat_id] | Abschnittsüberschrift: <i>Teilnahme Modellvorhaben</i> Versicherter (Patienten-Identifikationsnummer bzw. Pseudonym) | text, Required | | | | | | | | | | | | | | | | |
| 6 | [leistungserbringer] | Leistungserbringer | dropdown, Required <table border="1"> <tr><td>1</td><td>ZSE A-Zentrum</td></tr> <tr><td>2</td><td>arcT</td></tr> <tr><td>3</td><td>ZSNE pädiatrisch</td></tr> <tr><td>4</td><td>ZSNE adult</td></tr> <tr><td>5</td><td>ZSPT</td></tr> <tr><td>6</td><td>ZLKGKF</td></tr> <tr><td>7</td><td>ZSA</td></tr> <tr><td>8</td><td>IMGAG</td></tr> </table> | 1 | ZSE A-Zentrum | 2 | arcT | 3 | ZSNE pädiatrisch | 4 | ZSNE adult | 5 | ZSPT | 6 | ZLKGKF | 7 | ZSA | 8 | IMGAG |
| 1 | ZSE A-Zentrum | | | | | | | | | | | | | | | | | | |
| 2 | arcT | | | | | | | | | | | | | | | | | | |
| 3 | ZSNE pädiatrisch | | | | | | | | | | | | | | | | | | |
| 4 | ZSNE adult | | | | | | | | | | | | | | | | | | |
| 5 | ZSPT | | | | | | | | | | | | | | | | | | |
| 6 | ZLKGKF | | | | | | | | | | | | | | | | | | |
| 7 | ZSA | | | | | | | | | | | | | | | | | | |
| 8 | IMGAG | | | | | | | | | | | | | | | | | | |
| 7 | [datum_teilnahme] | Abschnittsüberschrift: <i>Teilnahmeerklärung</i> Datum der Teilnahmeerklärung | text (date_dmy), Required Feldannotierung: // CASE_MANAGEMENT | | | | | | | | | | | | | | | | |
| 8 | [version_teilnahme] Zeige das Feld nur wenn: [datum_teilnahme] <> " | Version der Teilnahmeerklärung | text, Required Feldannotierung: // CASE_MANAGEMENT @DEFAULT='BfArM 26.08.2024' | | | | | | | | | | | | | | | | |
| 9 | [particip_4] Zeige das Feld nur wenn: [datum_teilnahme] <> " | Erklärung zur Teilnahme am Modellvorhaben und Einwilligung zur Genomsequenzierung | radio, Required <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 | | | | | | | | | | | | | | | | | | |
| 10 | [particip_4_1] Zeige das Feld nur wenn: [datum_teilnahme] <> " | Einwilligung zur Fallidentifizierung zum fachlichen Austausch unter Behandlern | radio, Required <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 | | | | | | | | | | | | | | | | | | |
| 11 | [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 border="1"> <tr><td>1</td><td>Ja</td></tr> <tr><td>0</td><td>Nein</td></tr> </table> Feldannotierung: // | 1 | Ja | 0 | Nein | | | | | | | | | | | | |
| 1 | Ja | | | | | | | | | | | | | | | | | | |
| 0 | Nein | | | | | | | | | | | | | | | | | | |

| | | | | | | | | | | | | |
|--|--------------|---|---|--|--------------|--------------|--------|------------|-------|----------|---------|-----------|
| | | | | CASE_MANAGEMENT | | | | | | | | |
| | 12 | [datum_kuendigung_te] | Datum der Kündigung der Teilnahmeerklärung | text (date_dmy) Feldannotierung: // CASE_MANAGEMENT | | | | | | | | |
| | 13 | [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 | | | | | | | | | | | |
| | 14 | [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 | | | | | | | | | | | |
| | 15 | [kuendigung_kontakt] 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><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 | [forschung_einwill_desc] | Abschnittsüberschrift: <i>Forschungseinwilligung</i> | descriptive Feldannotierung: @INSTANCETABLE=forschungseinwilligt @INSTANCETABLE_HIDEINSTANCECOL @INSTANCETABLE_ADDBTNLABEL='Neu Einwilligung' | | | | | | | | |
| | 17 | [iii_daten_der_einwilligung_und_teilnahmeerklaerung_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: IV. Allgemeine Daten zum Modellvorhaben (iv_allgemeine_daten_zum_modellvorhaben) | | | | | | | | | | | | |
| | 18 | [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 | | | | | | | | | | | |
| | 19 | [birthdate] | Geburtsdatum <i>01-MM-YYYY</i> | text (date_dmy), Required | | | | | | | | |
| | 20 | [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 | | | | | | | | | | | |

| | | | | | | | | | | | | | | |
|---|--|---|--|--|---|--------------------------|---|--|---|-----------------------------------|---|---|---|---------------|
| | 21 | [grunderkrankung] | Grunderkrankung, kurze klinische Beschreibung und Fragestellung Fallkonferenz | notes, Required Feldannotierung: // NO_EXPORT | | | | | | | | | | |
| | 22 | [aufnahme_mvh] | Abschnittsüberschrift: Vorstellung des Versicherten zur Teilnahme am Modellvorhaben Entscheidung der multidisziplinären Fallkonferenz im Bereich der Diagnostik zur Aufnahme des Versicherten in das Modellvorhaben FK prüft, ob Indikation für Genomseq. gegeben ist oder nicht | 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 | | | | | | | | | | | | | |
| | 23 | [datum_fallkonferenz] | Datum der Fallkonferenz Fallkonferenz 1 | text (date_dmy), Required | | | | | | | | | | |
| | | Zeige das Feld nur wenn: [aufnahme_mvh] <> " | | | | | | | | | | | | |
| | 24 | [fallkonferenz_grund] | 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 | | | | | | | | | | | | | |
| | | Zeige das Feld nur wenn: [aufnahme_mvh] = '0' and [datum_fallkonferenz] <> " | | | | | | | | | | | | |
| | 25 | [iv_allgemeine_datum_zum_modellvorhaben_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: V. Klinische Daten mit Bezug zur Teilnahme am**Modellvorhaben (v_klinische_daten_mit_bezug_zur_teilnahme_am_model)**

| | | | | | | | | | | |
|---|-------------|--|--|---|---|-------------|---|----------|---|-----------|
| | 26 | [hpo_desc] | Abschnittsüberschrift: <i>Phänotypisierung</i> | descriptive Feldannotierung: @INSTANCETABLE=hpo @INSTANCETABLE_HIDEINSTANCECOL @INSTANCETABLE_ADDBTNLABEL='Neu HPO Code' | | | | | | |
| | 27 | [klin_datum_fallko nferenz] | Abschnittsüberschrift: <i>Entscheidung der multidisziplinären Fallkonferenz</i> Datum Fallkonferenz | text (date_dmy), Required | | | | | | |
| | 28 | [diagnostik_empfeh lung] Zeige das Feld nur wenn: [klin_datum_fallkonf ferenz] <> " | 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 | | | | | | | | | |

| | | | | | | | | | | | | | |
|------------------|--|---|--|------------------|-----------------------------------|---------|------------------------------|---|--|--------|-------------------------------|------------------|---|
| 29 | <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 | | | | | | | | | | | | |
| 30 | <div>[diag_icd10]</div> <div>Zeige das Feld nur wenn: [klin_datum_fallkonferenz] <> "</div> | Abschnittsüberschrift: <i>Diagnose</i> Diagnose ICD-10 | text <table><tr><td>SIMPLE:ICD-10-GM</td><td>SIMPLE:ICD-10-GM</td></tr></table> | SIMPLE:ICD-10-GM | SIMPLE:ICD-10-GM | | | | | | | | |
| SIMPLE:ICD-10-GM | SIMPLE:ICD-10-GM | | | | | | | | | | | | |
| 31 | <div>[diag_icd10_ver]</div> <div>Zeige das Feld nur wenn: [klin_datum_fallkonferenz] <> "</div> | ICD10 Version | text Feldannotierung: @IF([diag_icd10_ver] = ",@SETVALUE='2025',") | | | | | | | | | | |
| 32 | <div>[diag_orphacode]</div> <div>Zeige das Feld nur wenn: [klin_datum_fallkonferenz] <> "</div> | Diagnose Orphanet (ORPHAcode) | text <table><tr><td>BIOPORTAL:ORDO</td><td>BIOPORTAL:ORDO</td></tr></table> | BIOPORTAL:ORDO | BIOPORTAL:ORDO | | | | | | | | |
| BIOPORTAL:ORDO | BIOPORTAL:ORDO | | | | | | | | | | | | |
| 33 | <div>[diag_orphacode_ver]</div> <div>Zeige das Feld nur wenn: [klin_datum_fallkonferenz] <> "</div> | ORPHAcode Version | text Feldannotierung: @IF([diag_orphacode_ver] = ",@SETVALUE='4.5',") | | | | | | | | | | |
| 34 | <div>[diag_se_code]</div> <div>Zeige das Feld nur wenn: [klin_datum_fallkonferenz] <> "</div> | [Alpha]-ID-SE-Code | text | | | | | | | | | | |
| 35 | <div>[diag_gmfcs]</div> <div>Zeige das Feld nur wenn: [klin_datum_fallkonferenz] <> "</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 | | | | | | | | | | | | |

| | | | | | | | |
|----|---|--|---|---|----|---|------|
| 36 | [empfehlung_studie] Zeige das Feld nur wenn: [klin_datum_fallkonferenz] <> " | 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 | | | | | | |
| 37 | [studie_desc] Zeige das Feld nur wenn: [klin_datum_fallkonferenz] <> " and [empfehlung_studie] = '1' | Studien | descriptive Feldannotierung: @INSTANCETABLE=studien @INSTANCETABLE_HIDEINSTANCECOL @INSTANCETABLE_ADDBTNLABEL='Neu Studie' | | | | |
| 38 | [empf_hg_beratung] Zeige das Feld nur wenn: [klin_datum_fallkonferenz] <> " | 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 | | | | | | |
| 39 | [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 | | | | | | |
| 40 | [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 | | | | | | |
| 41 | [therapie_desc] Zeige das Feld nur wenn: [klin_datum_fallkonferenz] <> " and [empf_therapie] = '1' | | descriptive Feldannotierung: @INSTANCETABLE=therapieempfehlung @INSTANCETABLE_HIDEINSTANCECOL @INSTANCETABLE_ADDBTNLABEL='Neu Therapieempfehlung' | | | | |
| 42 | [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 | | | | | | |
| 43 | [klin_manag_desc] Zeige das Feld nur wenn: [klin_datum_fallkonferenz] <> " and [empf_klinisches_man] = '1' | | descriptive Feldannotierung: @INSTANCETABLE=klinisches_managem @INSTANCETABLE_HIDEINSTANCECOL @INSTANCETABLE_ADDBTNLABEL='Neu Empfehlung' | | | | |

| | | | | | | | | | |
|---|---|--|---|---|------------|---|------------|---|----------|
| 44 | [v_klinische_daten_mit_bezug_zur_teilnahme_am_model_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: VI. Klinische Daten zu Vorbefunden (vi_klinische_daten_zu_vorbefunden) | | | | | | | | | |
| 45 | [gen_vorbefunde_desc] | Abschnittsüberschrift: <i>fallrelevante, genetische Vorbefunde</i> | descriptive Feldannotierung: @INSTANCETABLE=genetische_vorbefunde @INSTANCETABLE_HIDEINSTANCECOL=1 @INSTANCETABLE_ADDBTNLABEL='Neu genetischer Vorbefund' | | | | | | |
| 46 | [anzahl_stat_behandlungen] | Abschnittsüberschrift: <i>fallrelevante Vorthherapie</i> Anzahl der stationären Behandlungen in den letzten fünf Jahren | text (integer), Required | | | | | | |
| 47 | [dauer_stat_vorthherapie] | Geschätzte Dauer der stationären fallrelevante Vorthherapie in Tagen | text (integer), Required | | | | | | |
| 48 | [datum_kontakt_zeit] | Monat und Jahr des ersten Kontakts mit einem spezialisierten Zentrum für Seltene Erkrankungen 01-MM-YYYY | text (date_dmy), Required | | | | | | |
| 49 | [vi_klinische_daten_zu_vorbefunden_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: VII. Klinische Daten zur Nachverfolgung (vii_klinische_daten_zur_nachverfolgung) | | | | | | | | | |
| 50 | [wiedervorst_desc] | Abschnittsüberschrift: <i>Dokumentation Wiedervorstellungen</i> | descriptive Feldannotierung: @INSTANCETABLE=wiedervorstellungen @INSTANCETABLE_ADDBTNLABEL='Neue Wiedervorstellung' @INSTANCETABLE_HIDEINSTANCECOL=1 | | | | | | |
| 51 | [vitalstatus] | Abschnittsüberschrift: <i>Allgemeiner Status zur klinischen Nachverfolgung</i> Vitalstatus beim letzten Kontakt | dropdown, Required <table border="1"> <tr><td>1</td><td>alive</td></tr> <tr><td>2</td><td>dead</td></tr> </table> | 1 | alive | 2 | dead | | |
| 1 | alive | | | | | | | | |
| 2 | dead | | | | | | | | |
| 52 | [datum_kontakt] Zeige das Feld nur wenn: [vitalstatus] <> '' | Datum des letzten Kontakts | text (date_dmy), Required | | | | | | |
| 53 | [datum_verstorben] Zeige das Feld nur wenn: [vitalstatus] = '2' | Sterbemonat und Sterbejahr 01-MM-YYYY | text (date_dmy) | | | | | | |

| | | | | | | | | | | | | |
|---|------------------|--|---|--|---|----------------|---|------------------|---|-------------|---|-------------|
| | 54 | [vii_klinische_data_zur_nachverfolgung_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: Meldungen (meldungen) | | | | | | | | | | | | |
| | 55 | [datum_meldung] | Datum der Meldung | text (date_dmy), Required Feldannotierung: // CASE_MANAGEMENT | | | | | | | | |
| | 56 | [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 | | | | | | | | | | | |
| | 57 | [meldungen_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: Forschungseinwilligungen (forschungseinwilligungen) | | | | | | | | | | | | |
| | 58 | [datum_einwillig_forsch] | Datum der Forschung-Einwilligung | text (date_dmy) | | | | | | | | |
| | 59 | [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 | | | | | | | | | | | |
| | 60 | [umfang_einwillig] Zeige das Feld nur wenn: [datum_einwillig_forsch] <> " | Umfang der Forschung-Einwilligung JSON | notes, Required | | | | | | | | |
| | 61 | [datum_einwillig_f_wid] | Datum des Widerrufs der Forschung-Einwilligung | text (date_dmy) | | | | | | | | |
| | 62 | [umfang_einwillig_f_wid] Zeige das Feld nur wenn: [datum_einwillig_f_wid] <> " | Umfang des Widerrufs der Forschung-Einwilligung JSON | notes, Required | | | | | | | | |

| | | | | | | | | | | | | |
|--|---|--|--|--|---------------------|---|---------------------------------------|---|---|----------|---|-------|
| | 63 | [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) | | | | | | | | | | | | |
| | 64 | [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 | | | | | | | | | | | |
| | 65 | [version_hpo] | Version HP Ontology | text, Required Feldannotierung: @DEFAULT='2.2' | | | | | | | | |
| | 66 | [beginn_symptome] | Beginn Symptome 01-MM-YYYY | text (date_dmy), Required | | | | | | | | |
| | 67 | [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) | | | | | | | | | | | | |
| | 68 | [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 | | | | | | | | | | | |
| | 69 | [studienname] | Studienname | text | | | | | | | | |
| | 70 | [studien_id] | Studien-ID | text | | | | | | | | |
| | 71 | [studien_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: Therapieempfehlungen (therapieempfehlungen) | | | | | | | | | | | | |
| | 72 | [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></table> | symptomatic-therapy | Symptomatische nicht-medikamentöse Therapie (Fördermaßnahmen) | symptomatic-medication-administration | Symptomatische medikamentöse Therapie (bspw. antispastische Medikation) | | | | |
| 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) | | | | | | | | | | |
| | 73 | [therapie_beschreibung] | Beschreibung der empfohlenen Therapie | text, Required | | | | | | | | | | | |
| | 74 | [variante1] | Abschnittsüberschrift: zugrundeliegende genetische Variante(n) Variante 1 | text Feldannotierung: @FORMINSTANCE=varianten | | | | | | | | | | | |
| | 75 | [variante2] | Variante 2 | text Feldannotierung: @FORMINSTANCE=varianten | | | | | | | | | | | |
| | 76 | [variante3] | Variante 3 | text Feldannotierung: @FORMINSTANCE=varianten | | | | | | | | | | | |
| | 77 | [variante4] | Variante 4 | text Feldannotierung: @FORMINSTANCE=varianten | | | | | | | | | | | |
| | 78 | [variante5] | Variante 5 | text Feldannotierung: @FORMINSTANCE=varianten | | | | | | | | | | | |
| | 79 | [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) | | | | | | | | | | | | | | | |
| | 80 | [variante] | Variante | text, Required | | | | | | | | | | | |
| | 81 | [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 | | | | | | | | | | | | | | |
| | 82 | [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 | | | | | | | | | | | | | | |

| | | | | | | | | | | | | | | | | | |
|--|--|--|--|----------------------------------|-------------------------------------|----------------------------|--|-----------|--|-----------|-------------------------------------|-----------------------|-----------------|----|----------|------------|-------------------------|
| 83 | [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: Klinisches Management (klinisches_management) | | | | | | | | | | | | | | | | | |
| 84 | [klinisches_manage ment] | Beschreibung klinisches Management | dropdown, Required <table><tr><td>disease-specific-ambulatory-care</td><td>Indikatorerkrankungsspe Ambulanz</td></tr><tr><td>university-ambulatory-care</td><td>Andere Hochschulambu</td></tr><tr><td>local-crd</td><td>Eigenes ZSE</td></tr><tr><td>other-crd</td><td>Anderes ZSE</td></tr><tr><td>other-ambulatory-care</td><td>Andere Ambulanz</td></tr><tr><td>gp</td><td>Hausarzt</td></tr><tr><td>specialist</td><td>Niedergelassener Fachar</td></tr></table> | disease-specific-ambulatory-care | Indikatorerkrankungsspe Ambulanz | university-ambulatory-care | Andere Hochschulambu | local-crd | Eigenes ZSE | other-crd | Anderes ZSE | other-ambulatory-care | Andere Ambulanz | gp | Hausarzt | specialist | Niedergelassener Fachar |
| disease-specific-ambulatory-care | Indikatorerkrankungsspe Ambulanz | | | | | | | | | | | | | | | | |
| university-ambulatory-care | Andere Hochschulambu | | | | | | | | | | | | | | | | |
| local-crd | Eigenes ZSE | | | | | | | | | | | | | | | | |
| other-crd | Anderes ZSE | | | | | | | | | | | | | | | | |
| other-ambulatory-care | Andere Ambulanz | | | | | | | | | | | | | | | | |
| gp | Hausarzt | | | | | | | | | | | | | | | | |
| specialist | Niedergelassener Fachar | | | | | | | | | | | | | | | | |
| 85 | [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: Genetische Vorbefunde (genetische_vorbefunde) | | | | | | | | | | | | | | | | | |
| 86 | [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></table> | 1 | Array | 2 | Einzelgentestung | 3 | Panel | 4 | Chromosomenanalyse | 5 | Exomanalyse | 6 | andere | | |
| 1 | Array | | | | | | | | | | | | | | | | |
| 2 | Einzelgentestung | | | | | | | | | | | | | | | | |
| 3 | Panel | | | | | | | | | | | | | | | | |
| 4 | Chromosomenanalyse | | | | | | | | | | | | | | | | |
| 5 | Exomanalyse | | | | | | | | | | | | | | | | |
| 6 | andere | | | | | | | | | | | | | | | | |
| 87 | [datum_diagnostik] | Datum der Diagnostik | text (date_dmy), Required | | | | | | | | | | | | | | |
| 88 | [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><tr><td>3</td><td>heterozygote Variante bei genetischer Erkrankung</td></tr><tr><td>4</td><td>keine pathogene Variante detektiert</td></tr></table> | 1 | Phänotyp nicht komplett geklärt | 2 | Strukturvariante mit unklarem Bruchpunkt | 3 | heterozygote Variante bei genetischer Erkrankung | 4 | keine pathogene Variante detektiert | | | | | | |
| 1 | Phänotyp nicht komplett geklärt | | | | | | | | | | | | | | | | |
| 2 | Strukturvariante mit unklarem Bruchpunkt | | | | | | | | | | | | | | | | |
| 3 | heterozygote Variante bei genetischer Erkrankung | | | | | | | | | | | | | | | | |
| 4 | keine pathogene Variante detektiert | | | | | | | | | | | | | | | | |

| | | | | | | | | | | | | | | | |
|--|-------------------|------------------------------------|--|--|----------|---|-------------------|---|------------|---|----------------|---|-------------|---|---|
| | | | | 5 | sonstige | | | | | | | | | | |
| | 89 | [genetische_vorbefunde_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: Wiedervorstellungen (wiedervorstellungen) | | | | | | | | | | | | | | | |
| | 90 | [datum_wiedervorst] | Datum | text (date_dmy), Required | | | | | | | | | | | |
| | 91 | [hpo_wiedervorst] | Phänotypisierung auf der Grundlage der HPO | text Feldannotierung: @FORMINSTANCE=hpo | | | | | | | | | | | |
| | 92 | [hpo_wiedervorst_aend] | Änderung des HPO | dropdown, Required <table border="1"> <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> </table> | | 1 | neu hinzugekommen | 2 | verbessert | 3 | verschlechtert | 4 | weggefallen | | |
| 1 | neu hinzugekommen | | | | | | | | | | | | | | |
| 2 | verbessert | | | | | | | | | | | | | | |
| 3 | verschlechtert | | | | | | | | | | | | | | |
| 4 | weggefallen | | | | | | | | | | | | | | |
| | 93 | [gmfcs_wiedervorst_aend] | GMFCS | dropdown <table border="1"> <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 | | | | | | | | | | | | | | |
| | 94 | [diagnose_wiedervorst] | Diagnosestellung erfolgt | 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 | | | | | | | | | | | | | | |
| | 95 | [ergaenz_wiedervorst] | Ergänzende Daten zum Verlauf der Erkrankung | text, Required | | | | | | | | | | | |
| | 96 | [wiedervorstellung_en_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 | | | | | | | | | | | | | | |