Codebuch Fragebogendefinition

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

06.11.2024 15:42

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.)
gebo	gen: Pseudonym	(pseudonym)	
1	[psn]	Pseudonym	text
2	[pseudonym_complet	Abschnittsüberschrift: Form Status	dropdown
	e]	Complete?	0 Incomplete
			1 Unverified
			2 Complete
			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
	gebo 1 2 gebo	Feldname gebogen: Pseudonym [psn] [pseudonym_complet e] gebogen: III Daten Der Inahmeerklaerung ([pat_id] [leistungserbringe]	# Feldname Hinweistext gebogen: Pseudonym (pseudonym) 1 [psn]

5	[forschung_einwill _desc]	Abschnittsüberschrift: Forschungseinwilligung	4 ZSNE adult 5 ZSPT 6 ZLKGKF 7 ZSA 8 IMGAG descriptive Feldannotierung:
			@INSTANCETABLE=forschungseinwilligu @INSTANCETABLE_HIDEINSTANCECOL @INSTANCETABLE_ADDBTNLABEL='Neu Einwilligung'
6	<pre>[iii_daten_der_ein willigung_und_teil nahmeerklaerung_co mplete]</pre>	Abschnittsüberschrift: Form Status Complete?	dropdown 0 Incomplete 1 Unverified 2 Complete
_	oogen: IV. Allgemeir ellvorhaben (iv_allg	ne Daten zum emeine_daten_zum_modellvorhaben)	
7	[gender]	Geschlecht	dropdown, Required male Männlich female Weiblich other Divers unknown Unbekannt
8	[birthdate]	Geburtsdatum 01-MM-YYYY	text (date_dmy), Required
9	[ags]	AGS	text, Required Feldannotierung: @CHARLIMIT=5
10	[grunderkrankung]	Grunderkrankung, kurze klinische Beschreibung und Fragestellung Fallkonferenz	notes, Required Feldannotierung: // NO_EXPORT
11	<pre>[datum_fallkonfere nz] Zeige das Feld nur wenn: [aufnahme_mvh] <> "</pre>	Abschnittsüberschrift: Vorstellung des Versicherten zur Teilnahme am Modellvorhaben Datum der Fallkonferenz Fallkonferenz 1	text (date_dmy), Required
12	2 [aufnahme_mvh]	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 1 Ja 0 Nein
13	[fallkonferenz_grund] Zeige das Feld nurwenn:	Begründung der negativen Entscheidung (keine Genomsequenzierung)	dropdown, Required 1 Zieldiagnostik empfohlen

06.11.2024, 15:42 2 von 11

	[aufnahme_mvh] = ' 0' and [datum_fallko nferenz] <> "		2 wahrscheinlich psychosomatische Erkrankung 3 wahrscheinlich häufige Erkrankung
			4 wahrscheinlich nicht genetische Ursache
			5 anderer Grund
14	[iv_allgemeine_dat en_zum_modellvorha ben_complete]	Abschnittsüberschrift: Form Status Complete?	dropdown 0 Incomplete 1 Unverified 2 Complete
		Daten mit Bezug zur Teilnahme a sche_daten_mit_bezug_zur_teilnahme_	
15	[hpo_desc]	Abschnittsüberschrift: <i>Phänotypisierung</i>	descriptive Feldannotierung: @INSTANCETABLE=hpo @INSTANCETABLE_HIDEINSTANCEC @INSTANCETABLE_ADDBTNLABEL= HPO Code'
16	<pre>[klin_datum_fallko nferenz]</pre>	Abschnittsüberschrift: Entscheidung der multidisziplinären Fallkonferenz Datum Fallkonferenz	text (date_dmy), Required
17	[diagnostik_empfeh lung] Zeige das Feld nur wenn: [klin_datum_fallkonf erenz] <> "	der Empfehlung zugrundeliegende Genomdiagnostik	dropdown, Required 1 Einzelgenom 2 Duogenom 3 Triogenom
18	[bewertung_gen_dia gnostik] Zeige das Feld nur wenn: [klin_datum_fallkonf erenz] <> "	Bewertung der genetischen Diagnostik	dropdown unsolved keine genetische Diagnosestellung unclear Genetische Verdachtsdiagnose 3 weiterführende genetische Diagnostik empfohlen solved Genetische Diagnose gesichert
			partially- klinischer Phänotyp solved nur partiell gelöst
19	[diag_icd10]	Abschnittsüberschrift: Diagnose	text
	Zeige das Feld nur wenn: [klin_datum_fallkonf	Diagnose ICD-10	BIOPORTAL:ICD10 BIOPORTAL:IC Feldannotierung: // Version?

20	[diag_icd10_ver] Zeige das Feld nur wenn: [klin_datum_fallkonf erenz] <> "	ICD10 Version	text Feldannotierung: @IF([diag_icd10_ver] = ",@SETVALUE='2024AA',")
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_studi e] Zeige das Feld nur wenn: [klin_datum_fallkonf erenz] <> "	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='Neu Studie'
27	<pre>[empf_hg_beratung] Zeige das Feld nur wenn: [klin_datum_fallkonf erenz] <> "</pre>	Abschnittsüberschrift: Empfehlung zur humangenetischen Beratung Empfehlung humangenetische Beratung	yesno, Required 1 Ja 0 Nein

2	<pre>Zeige das Feld nur wenn: [klin_datum_fallkonf erenz] <> "</pre>	Abschnittsüberschrift: Empfehlung zur diagnostischen Re-Evaluation Empfehlung Re-Evaluation	yesno, Required 1 Ja 0 Nein
29	P [empf_therapie] Zeige das Feld nur wenn: [klin_datum_fallkonf erenz] <> "	Abschnittsüberschrift: Empfehlung einer Therapie Therapieempfehlung	yesno, Required 1 Ja 0 Nein
31	Zeige das Feld nur wenn: [klin_datum_fallkonf erenz] <> " and [em pf_therapie] = '1'		descriptive Feldannotierung: @INSTANCETABLE=therapieempfehlung @INSTANCETABLE_HIDEINSTANCECOL @INSTANCETABLE_ADDBTNLABEL='Neu Therapieempfehlung'
3	<pre>1 [empf_klinisches_m an] Zeige das Feld nur wenn: [klin_datum_fallkonf erenz] <> "</pre>	Abschnittsüberschrift: weitere Empfehlung zum klinischen Management Empfehlungen klinisches Management	yesno, Required 1 Ja 0 Nein
3.	Zeige das Feld nur wenn: [klin_datum_fallkonf erenz] <> " and [em pf_klinisches_man] = '1'		descriptive Feldannotierung: @INSTANCETABLE=klinisches_manager @INSTANCETABLE_HIDEINSTANCECOL @INSTANCETABLE_ADDBTNLABEL='Net Empfehlung'
3:	<pre>3 [v_klinische_daten _mit_bezug_zur_tei lnahme_am_model_co mplete]</pre>	Abschnittsüberschrift: Form Status Complete?	dropdown 0 Incomplete 1 Unverified 2 Complete
Fragel	bogen: VI. Klinische	Daten zu Vorbefunden (vi_klinisc	:he_daten_zu_vorbefunden)
34	4 [gen_vorbefunde_de sc]	Abschnittsüberschrift: fallrelevante, genetische Vorbefunde	descriptive Feldannotierung: @INSTANCETABLE=genetische_vorbefu @INSTANCETABLE_HIDEINSTANCECOL @INSTANCETABLE_ADDBTNLABEL='Neu genetischer Vorbefund'
3:	[anzahl_stat_behan dlungen]	Abschnittsüberschrift: fallrelevante Vortherapie Anzahl der stationären Behandlungen in den letzten fünf Jahren	text (integer), Required
30	6 [dauer_stat_vorthe rapie]	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	e Daten zur ische_daten_zur_nachverfolgung)	
39	[wiedervorst_desc]	Abschnittsüberschrift: Dokumentation Wiedervorstellungen	descriptive Feldannotierung: @INSTANCETABLE=wiedervorstellung: @INSTANCETABLE_ADDBTNLABEL='New 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] <> "</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] <> "</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 JSON	notes, Required

	sch] <> "		
47	<pre>[datum_einwillig_f _wid]</pre>	Datum des Widerrufs der Forschung- Einwilligung	text (date_dmy)
48	[umfang_einwillig_f_wid] Zeige das Feld nur wenn: [datum_einwillig_f_wid] <> "	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)		
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	<pre>[hpo_complete]</pre>	Abschnittsüberschrift: Form Status Complete?	dropdown 0 Incomplete 1 Unverified 2 Complete
ragebo	ogen: Studien (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	gen: Therapieem	pfehlungen (therapieempfehlunger	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)
	59	[therapie_beschrei bung]	Beschreibung der empfohlenen Therapie	text, Required	
	60	[variante1]	Abschnittsüberschrift: zugrundeliegende genetische Variante(n) Variante 1	text Feldannotierung @FORMINSTANC	
	61	[variante2]	Variante 2	text Feldannotierung @FORMINSTANG	
	62	[variante3]	Variante 3	text Feldannotierung @FORMINSTANG	
	63	[variante4]	Variante 4	text Feldannotierung @FORMINSTANG	
	64	[variante5]	Variante 5	text Feldannotierung @FORMINSTANC	
	65	[therapieempfehlun gen_complete]	Abschnittsüberschrift: Form Status Complete?	dropdown 0 Incomplete 1 Unverified 2 Complete	
Frag	gebo	ogen: Varianten (\	/arianten)		
	66	[variante]	Variante	text, Required	
	67	[lok_variante]	Lokalisation der Variante	dropdown, Requ	ired Coding Region
				splicing-region	Splicing Region

			regulatory- region	Regulatory Region
			intronic	Intronic
			intergenic	Intergenic
68	[typ_variante]	Тур	dropdown, Re 1 Kausale Va 2 Zusatzbef 3 Verdachts	ariante
69	[varianten_complet e]	Abschnittsüberschrift: Form Status Complete?	dropdown 0 Incomplet 1 Unverified 2 Complete	1
rageb	ogen: Klinisches M	anagement (klinisches_manageme	ent)	
70	[klinisches_manage ment]	Beschreibung klinisches Management	dropdown, Re disease- specific- ambulatory- care	quired 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
rageb	ogen: Genetische \	/orbefunde (genetische_vorbefund	e)	
72	[art_diagnostik]	Art der Diagnostik		testung
			5 Exomanal 6 andere	yse

	73	[datum_diagnostik]	Datum der Diagnostik	text (date_dmy), Required
	74	[ergebnis_diagnost	Ergebnis der Diagnostik	dropdown
		ik]		1 Phänotyp nicht komplett geklärt
				2 Strukturvariante mit unklarem Bruchpunkt
				3 heterozygote Variante bei genetischer Erkrankung
				4 keine pathogene Variante detektiert
				5 sonstige
	75	[genetische_vorbef	Abschnittsüberschrift: Form Status	dropdown
		<pre>unde_complete]</pre>	Complete?	0 Incomplete
				1 Unverified
				2 Complete
Fra	gebo	gen: Wiedervorst	ellungen (wiedervorstellungen)	
	76	[datum_wiedervors t]	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 1 2 II 3 III 4 IV 5 V
	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

06.11.2024, 15:42