

Technische Spezifikation des Datensatzes für das Modellvorhaben Genomsequenzierung § 64e SGB V

Beschreibung und Dokumentation

Versionsgeschichte

Nr.	Datum	Version	Beschreibung
1	24.03.2025	1.0	Technische Spezifikation des Datenschemas für das MV GenomSeq (Phase 0)
2	01.07.2025	1.1	Anpassung der Dokumentation an das überarbeitete Datenschema für KDK (Version 2.2) und GRZ (Version 1.2) für das MV GenomSeq (Phase 0) nach Kommentierung, Einfügung zusätzlicher erklärender Informationen in der Dokumentation
3	05.09.2025	1.2	Anpassung der Dokumentation an die Änderungen zum Research Consent im Datenschema für KDK (2.3) und GRZ (1.3)

Inhaltsverzeichnis

Versionsgeschichte	2
Hintergrund	4
Ziele des Dokuments	5
Beschreibung des Datenmodells	5
Hinweise zur Übermittlung der Daten	6
Spezifikation des Datenkranzes	8
Allgemeine Festlegungen	8
Kodiersysteme	8
Teildatensätze mit Beschreibungen	10
Submission:	10
OncologyCase:	16
OncologyMolecular:	25
OncologyPlan:	29
OncologyFollowUp:	35
RareDiseasesCase:	39
RareDiseasesMolecular:	43
RareDiseasesPlan:	45
RareDiseasesFollowUp:	48
grz-schema:	50

Hintergrund

Das Modellvorhaben Genomsequenzierung (MV GenomSeq) ist ein Modellvorhaben zur Verbesserung der Versorgung durch Etablierung von Genomsequenzierung in der Patientenversorgung an Universitätsklinika. Der Fokus des Modellvorhabens liegt dabei auf seltenen Erkrankungen, onkologischen Erkrankungen und hereditären Tumorprädispositionssyndromen.

Rechtsgrundlage für das MV GenomSeq ist der zum 01.04.2024 in Kraft getretene § 64e SGB V¹. Dieser Gesetzestext legt zusammen mit der Genomdatenverordnung (GenDV²) die Grundlage für die Implementierung des Modellvorhabens sowie für die Verarbeitung der dabei anfallenden Daten fest.

Voraussetzung für die Erstattung der in der Versorgung im Rahmen des Modellvorhabens anfallenden Kosten ist die Ablieferung von klinischen Daten und Genomdaten. Art und Umfang dieser Daten sind in der GenDV festgelegt. Die zu übermittelten Daten umfassen:

- I Technische Daten der Meldungen
- II Daten der Genomsequenzierung
- III Daten der Einwilligung und Teilnahmeerklärung
- IV Allgemeine Daten zum Modellvorhaben
- V Klinische Daten mit Bezug zur Teilnahme am Modellvorhaben
- VI Klinische Daten zu Vorbefunden
- VII Klinische Daten zur Nachverfolgung

Aufbauend auf den in der GenDV beschriebenen Datenkategorien wurde eine technische Spezifikation des Datenkranz für das MV GenomSeq erarbeitet. Diese orientiert sich an der klinischen Dokumentation bei den Leistungserbringern bzw. bei den am MV GenomSeq beteiligten Versorgungsnetzwerken. Die Spezifikation des Datenkranzes wurde in einem JSON-Schema modelliert, das zusammen mit diesem Dokument veröffentlicht wird, und orientiert sich - wo möglich - an den in den beitragenden Versorgungsnetzwerken verwendeten nationalen und internationalen Standards.

Die in diesem Dokument veröffentlichte technische Spezifikation und das Datenschema dienen der Übermittlung der Daten in Phase 0 des MV GenomSeq. Im Verlauf des MV GenomSeq wird die technische Spezifikation des Datenkranzes unter den in § 3 GenDV festgelegten Bedingungen weiterentwickelt. Dabei werden sowohl der aktuelle Stand der medizinischen Wissenschaft als auch international anerkannte, offene technische Standards Berücksichtigung finden.

¹ https://www.gesetze-im-internet.de/sgb_5/_64e.html

² <https://www.recht.bund.de/bgbl/1/2024/230/VO.html>

Ziele des Dokuments

Das vorliegende Dokument bildet die technische Spezifikation des Datenkranz des MV GenomSeq in Phase 0 ab. Es soll der Dokumentation der technischen Spezifikation der Datenkategorien und als Handreichung für Leistungserbringer, Genomrechenzentren und klinische Datenknoten bei der Übermittlung der Daten dienen.

Beschreibung des Datenmodells

Die Datenmodelle des MV GenomSeq sind als JSON-Schema in Github Repositorien (https://github.com/BfArM-MVH/MVGenomseq_KDK für KDK; https://github.com/BfArM-MVH/MVGenomseq_GRZ für GRZ) in der jeweilig gültigen Version veröffentlicht. Das Datenschema besteht aus mehreren Teilschemata, die die Datenkategorien nach GenDV abdecken.

Tabelle 1: Zuordnung Datenschema – Art und Umfang der Daten nach GenDV

	Datenschema	Anlage GenDV
Wiederholt verwendete Datenelemente	Coding	
	Identifizier	
	Substance	
Daten zur Übermittlung an die Klinischen Datenknoten	Submission	I. Technische Daten der Meldungen III. Daten der Einwilligung und Teilnahmeerklärung IV. Allgemeine Daten zum Modellvorhaben
	Oncology	
	OncologyCase	V. Klinische Daten mit Bezug zur Teilnahme am Modellvorhaben (1a-c) VI. Klinische Daten zu Vorbefunden
	OncologyMolecular	V. Klinische Daten mit Bezug zur Teilnahme am Modellvorhaben (1d)
	OncologyPlan	V. Klinische Daten mit Bezug zur Teilnahme am Modellvorhaben (1d)
	OncologyFollowUp	VII. Klinische Daten zur Nachverfolgung
	RareDiseases	

	RareDiseasesCase	V. Klinische Daten mit Bezug zur Teilnahme am Modellvorhaben (2a) VI. Klinische Daten zu Vorbefunden
	RareDiseasesMolecular	V. Klinische Daten mit Bezug zur Teilnahme am Modellvorhaben (2b)
	RareDiseasesPlan	V. Klinische Daten mit Bezug zur Teilnahme am Modellvorhaben (2b)
	RareDiseasesFollowUp	VII. Klinische Daten zur Nachverfolgung
Daten zur Übermittlung an die Genomrechenzentren	grz-schema	I. Technische Daten der Meldungen II. Daten der Genomsequenzierung III. Daten der Einwilligung und Teilnahmeerklärung

Hinweise zur Übermittlung der Daten

Im Rahmen des MV GenomSeq sind grundsätzlich alle spezifizierten Datenfelder zu übermitteln, soweit die Indikation und die spezifische Fallkonstellation dies zulassen. Datenfelder, die im Schema als verpflichtend gekennzeichnet sind, sind in jedem Falle zu übermitteln.

Teilelemente des Schemas für die klinischen Daten

Zur Übermittlung an die klinischen Datenknoten muss entweder das Schema "Oncology" verwendet werden (falls im Teil "Submission" der "diseaseType" "oncological" oder "hereditary" ist) oder das Schema "RareDisease" ("diseaseType" dann "rare"). Beide Schemata enthalten den gleichen "Submission"-Teil, dazu die jeweils spezifischen Teile für die Falldokumentation, die molekularen Befunde, die klinischen Empfehlungen und die periodischen Nachverfolgungen. Im Falle der Tumorprädispositionssyndrome (HT) muss immer das Schema „Oncology“ mit den entsprechenden verpflichtenden Angaben für die HT verwendet werden. Es ist dabei unerheblich, ob der HT Fall über den Bereich SE (z.B. am ZSE) oder über den Bereich OE eingeschlossen wird.

In den Fällen, in denen ein Einschluss in das MV GenomSeq erfolgt ist, aber keine Genomsequenzierung durchgeführt wurde (s. § 6 Absatz 4 des GKV-SV Vertrags³), sind einmalig das Teilschema "Submission" sowie für onkologische Erkrankungen und Hereditäre Tumorprädispositionssyndrome aus dem Teilschema "OncologyCase" der Teil „diagnosisOd“ bzw. für seltene Erkrankungen "RareDiseaseCase" der Teil „diagnosisRd“ abzuliefern. Um Inkonsistenzen bei der Übermittlung der Datensätze zu vermeiden, ist es erforderlich, bei jeder Meldung (Erstmeldung ("initial"), Verlaufsmeldung ("follow-up"), Nachmeldung ("addition"), Korrektur ("correction")) über einen klinischen Datenknoten bzw. das Genomrechenzentrum die gesamten Daten des Falls zu übermitteln (also z.B. nicht nur die Teile, die den Follow-up beschreiben).

³ Vertrag zur Durchführung eines Modellvorhabens zur umfassenden Diagnostik und Therapiefindung mittels einer Genomsequenzierung bei Seltenen und bei onkologischen Erkrankungen nach § 64e SGB V

Spezifikation des Datenkranzes

Allgemeine Festlegungen

- Für Boolesche Felder gilt: 0 = False = Nein, 1=True = Ja
- String-Felder haben keine Zeichenbegrenzung
- Identifier dienen dem Referenzieren innerhalb einer Submission und müssen innerhalb dieser eindeutig sein. Identifier sind in der Regel automatisch zu erzeugen, beispielsweise durch einfache Durchnummerierung. Bei einer erneuten Übermittlung des kompletten Datensatzes können die Identifier neu generiert werden.

Kodiersysteme

Im Datenschema werden verschiedene Terminologien und Klassifikationen verwendet. Die dabei zu nutzenden Kodiersysteme mit den entsprechenden Quellen sind in Tabelle 2 und an den entsprechenden Stellen in Datensatztabellen angegeben. In den Datensatztabellen finden sich auch wenn notwendig weitere Konkretisierungen und Beispiele.

Tabelle 2: Verwendete Terminologien und Kodiersysteme

Kategorie	Quelle
ICD-10-GM	https://www.bfarm.de/DE/Kodiersysteme/Services/Downloads/ node.html#anker-icd-10-gm-downloads
AlphaID SE	https://www.bfarm.de/DE/Kodiersysteme/Services/Downloads/ node.html#anker-alpha-id-downloads
ICD-O-3	https://www.bfarm.de/DE/Kodiersysteme/Services/Downloads/ node.html#vt-sprg-4
ORPHAcod nomenclature pack	https://www.orpha.net/en/disease
ATC-Codes	https://www.wido.de/publikationen-produkte/analytik/arzneimittel-klassifikation/
BRENDA Tissue Ontologie	https://www.ebi.ac.uk/ols4/ontologies/bto
HP Ontology	https://hpo.jax.org/data/ontology
OPS	https://www.bfarm.de/DE/Kodiersysteme/Services/Downloads/ node.html#vt-sprg-2

HGNC	https://www.genenames.org/download/archive/monthly/tsv/
Ensembl	https://ftp.ensembl.org/pub/current_gff3/homo_sapiens/
RefSeq (NCBI)	https://ftp.ncbi.nlm.nih.gov/gene/DATA/gene2refseq.gz
MISO	http://www.sequenceontology.org/miso

Teildatensätze mit Beschreibungen

Submission:

	Name (engl.)	Parameter-Name	Parameter -Typ	Wertemenge bzw. Format	Kard.	Beschreibung/Kommentare für Handreichung
submission: Technische Daten der Meldungen (zur Übermittlung an einen klinischen Datenknoten)						
	date	Datum der Meldung	String	date	1	Datum nach ISO 8601 (YYYY-MM-DD), Datum, an dem die vollständigen und QC-bestätigten Daten beim KDK vorliegen (z.B. durch Freigabe durch den LE)
	type	Typ der Meldung	Enum	{initial, followup, addition, correction, test}	1	Erstmeldung ("initial") = erste Meldung Verlaufsmeldung ("follow-up") = Verlaufsmeldung inklusive Daten nach VII Nachmeldung ("addition") = Meldungen fehlender Informationen Korrektur ("correction") = Meldungen zu Änderungen bereits übermittelter Daten Testmeldung ("test") = Testung technischer Prozesse der Datenübermittlung
	submitterId	Teilnehmer-Identifikationsnummer des übermittelnden Leistungserbringers	String		1	Teilnehmer-Identifikationsnummer des übermittelnden Leistungserbringers (entspricht dem Institutionskennzeichen gemäß §293 SGB V des übermittelnden Leistungserbringers)

	genomicDataCenterId	ID des GRZ im Format GRZXXXnnn	String		0...1	ID des GRZ im Format GRZXXXnnn, darf nur leer sein in Fällen ohne Sequenzierung (diagnosisOd.libraryType = "none")
	clinicalDataNodeId	ID des KDK im Format KDKXXXnnn	String		1	ID des KDK im Format KDKXXXnnn
	diseaseType	Indikation	Enum	{"oncological", "rare", "hereditary"}	1	Indikation
Daten der Einwilligung und Teilnahmeerklärung						
mvConsent: Einwilligung zur Teilnahme am Modellvorhaben						
	presentationDate	Datum der Aushändigung	String	date	0...1	Datum (im ISO 8601 Format JJJJ-MM-TT), an dem Patienten die Modellvorhaben-Teilnahmeerklärung vorgelegt wurde, soweit nicht identisch mit dem Datum der Unterzeichnung
	version	Version der Teilnahmeerklärung	String		1	Bezeichnung und Version der Teilnahmeerklärung zum MV GenomSeq, Bsp.: "PatInfo TE MV GenomSeq vers02"
scope: Einzelne Elemente der Zustimmung (Liste)						
	scope[].type	Zustimmung oder Ablehnung der Teilnahme	Enum	{"permit", "deny"}	1	Zustimmung oder Ablehnung der Teilnahme und Einwilligung, Es ist für jede unter Umfang der Einwilligung aufgeführten Optionen eine Angabe zu machen (permit oder deny). Die Einwilligung des Probanden am Modellvorhaben und Sequenzierung teilzunehmen ist, ist für den Einschluss und die Datenübermittlung erforderlich (mvSequencing:permit)

	scope[].date	Datum der Teilnahmeerklärung	String	date	1	Datum der Unterschrift der Modellvorhaben Einwilligung; im ISO 8601 Format JJJJ-MM-TT
	scope[].domain	Umfang der Einwilligung	Enum	{"mvSequencing", "reidentification", "caseIdentification"}	1	Umfang der Einwilligung bzw. des Widerrufs "mvSequencing": 4. Erklärung zur Teilnahme am Modellvorhaben und Einwilligung zur Genomsequenzierung, "caseIdentification": 4.1 Einwilligung zur Fallidentifizierung zum fachlichen Austausch unter Behandelnden, "reidentification": 4.2 Einwilligung zur Re-Identifizierung Ihrer Daten und zur Kontaktaufnahme bei einem neuen Befund in der Forschung
researchConsents (Liste)					1...N	Mehrere Einwilligungserklärungen möglich! Müssen den jeweiligen Datensätzen zugeordnet werden
	researchConsents[].presentationDate	Datum der Aushändigung	String	date	1	Datum, an dem die Forschungseinwilligung dem Patienten gezeigt wurde; im ISO 8601 Format JJJJ-MM-TT, soweit nicht identisch mit dem Datum der Unterzeichnung
	researchConsents[].schemaVersion	Version	Enum	2025.0.1	0...1	Schemaversion des de.medizininformatikinitiative.kerndatensatz.consent
	researchConsents[].scope	Umfang der Einwilligung	String	Scope of the research consent in MII JSON format, all details inside	0...1	Umfang der Einwilligung bzw. des Widerrufs https://www.medizininformatik-

						<a href="http://initiative.de/Kerndatensatz/KDS_Conse
nt_V2025/MII-IG-Modul-Consent.html">initiative.de/Kerndatensatz/KDS_Conse nt_V2025/MII-IG-Modul-Consent.html
	researchConsents[].no ScopeJustification	Begründung für fehlende Einwilligung	Enum	{"patient unable to consent", "patient refuses to sign consent", "patient did not return consent documents", "other patient-related reason", "consent information cannot be submitted by LE due to technical reason", "consent is not implemented at LE due to organizational issues"}	1	Angaben eines Grundes erforderlich, wenn kein FHIR Schema übermittelt werden kann. (Kardinalität researchConsents[].scope = 0) Hinweis: ab 1.1.2026 wird die Begründung als Teil der Qualitätskontrolle geprüft. Um die Implementierungsphase bei den LE zu erleichtern, werden Gründe, die die technische und organisatorische Implementierung bei LE betreffen, bis zu diesem Datum für eine bestandene QC akzeptiert.
Allgemeine Daten zum Modellvorhaben (zur Übermittlung an einen Klinischen Datenknoten)						
	coverageType	Krankenversicherun gsträger	Enum	{"GKV", "PKV", "BG", "SEL", "SOZ", "GPV", "PPV", "BEI", "SKT", "UNK"}	1	Art des Krankenversicherungsträgers <a href="http://fhir.de/ValueSet/versicherungsart-
de-basis">http://fhir.de/ValueSet/versicherungsart- de-basis (GKV=gesetzliche Krankenversicherung PKV=private Krankenversicherung BG=Berufsgenossenschaft SEL=Selbstzahler SOZ=Sozialamt GPV=gesetzliche Pflegeversicherung PPV=private Pflegeversicherung BEI=Beihilfe SKT=sonstiger Kostenträger UNK=unknown)

						<p>Bei Kombination PKV/BEI bitte BEI angeben.</p> <p>Für die Meldebestätigung gilt: Zur Zuordnung einer Meldebestätigung zum entsprechenden Krankenversicherungssystem (GKV, PKV, Privat mit Beihilfe) ist die zugehörige Versicherungsform anzugeben. Die übermittelten Angaben werden für die Meldebestätigung vom Plattformträger in die Kategorien (GKV, PKV, Privat mit Beihilfe, andere) zusammengefasst.</p>
	tanC	Vorgangsnummer	String	^[a-zA-F0-9]{64}\$	1	Ein einzigartiger 32-byte langer Code, dargestellt als Hex-String mit einer Länge von 64 Zeichen. Die tanC bezieht sich immer auf den Indexpatienten (abrechnungsrelevanter Fall). Für jede Meldung zum Fall ist eine neue Vorgangsnummer zu übermitteln.
	localCaseld	Lokale Fallbezeichnung zur lokalen Identifikation	String		0...1	Lokale Fallbezeichnung zur lokalen Identifikation, Optionale Angabe eines lokalen Fallbezeichners (nur in Phase 0). Die localCaseld für die Übermittlung an die KDK darf nicht mit localCaseld zur Übermittlung an das GRZ identisch sein
	gender	Geschlecht	Enum	{male, female, other, unknown}	1	Angabe des Geschlechts (soziales Geschlecht)

	birthDate	Geburtsdatum	Datum kurz	date	1	Geburtsdatum als Monat und Jahr, Datum (kurz) nach ISO 8601 (JJJJ-MM)
	addressAGS	Amtlicher Gemeindeschlüssel	String[5]	12345 Bundesland (2 Stellen), Regierungsbezirk (1 Stelle), Kreis (2 Stellen)	1	5 Stellen des Amtlichen Gemeindeschlüssels http://fhir.de/StructureDefinition/destatis/ags leer = unbekannt oder kein Wohnsitz in Deutschland
	decisionToInclude	Entscheidung der multidisziplinären Fallkonferenz zur molekulargenetischen Diagnostik	Bool	0,1	1	Entscheidung der multidisziplinären Fallkonferenz zur molekulargenetischen Diagnostik
	molecularBoardDecisionDate	Datum der Fallkonferenz	Date	date	1	Datum, an dem die Fallkonferenz (vgl. §64 Vertrag Anlage 3 Punkt 1.3, 2.3 bzw. 3.3) stattgefunden hat, im ISO 8601 Format JJJJ-MM-TT
	rejectionJustification	Grund der negativen Entscheidung	Enum	{"targetedDiagnosticRecommended", "probablyPsychosomaticIllness", "probablyCommonDisease", "probablyNoGeneticCause", "otherReason"}	0...1	nur für Seltene Erkrankungen ist zusätzlich der Grund bei einer negativen Entscheidung zur Aufnahme anzugeben

OncologyCase:

	Name (engl.)	Parameter-Name	Parameter -Typ	Wertemenge bzw. Format	Kard.	Beschreibung/Kommentare für Handreichung
diagnosisOd					1	
	mainDiagnosis{.code/.version}	Hauptdiagnose	Coding: Code + System + Version	ICD-10-GM code for the main diagnosis Code-Typ "category" in BfArm/Dimdi-Katalog (ClaML)	1	Haupttumordiagnose, die für den Einschluss in das MVGenomSeq relevant ist. Bei mehreren Diagnosen muss eine Diagnose unter Hauptdiagnose angegeben werden. Alle anderen Diagnosen unter "Weitere onkologische Diagnosen"
	mainDiagnosis.date	Datum der Diagnose	String	date	1	Datum der Hauptdiagnose im ISO 8601 Format JJJJ-MM-TT. Wenn Tag unbekannt -> 15. des Monats
	additionalDiagnoses		Array		0...N	
	additionalDiagnoses[] {.code/.version}	Weitere onkologische Diagnosen	Coding: Code + System + Version	ICD-10-GM, ORPHA or AlphaID code for additional diagnoses Code-Typ "category" in BfArm/Dimdi-Katalog (ClaML)	1	Angabe weiterer onkologischer Diagnosen, insbesondere Dokumentation als weiter onkologische Diagnose bei hereditären Tumorprädispositionssyndromen (HT), Das Feld ist für OE optional, bei HT verpflichtend. Bei HT zusätzliche Dokumentation ORPHAcode (https://www.orpha.net/en/disease) oder AlphaID (https://www.bfarm.de/DE/Kodiersysteme/Services/Downloads/_node.html#ank)

						er-alpha-id-downloads), soweit es einen entsprechenden Code gibt. Undiagnostizierte Erkrankungen sind mit ORPHAcod ORPHA:616874 zu kodieren.
	additionalDiagnoses[]. date	Datum der Diagnose	String	date	1	Datum der weiteren Diagnosen im ISO 8601 Format JJJJ-MM-TT. Wenn Tag unbekannt -> 15. des Monats
	ecogPerformanceStatusScore	ECOG-Status	Enum	{0, 1, 2, 3, 4, 5, unknown, notApplicable}	1	ECOG-Status zum Zeitpunkt des Einschlusses in das Modellvorhaben
	germlineDiagnosisConfirmed	Keimbahndiagnosen	Bool	0,1	1	Bei Diagnose eines hereditären Tumorprädispositionssyndroms als Teil der OE ist verpflichtend anzugeben. Bei reinen OE Fällen muss 0 ausgewählt werden
	germlineDiagnoses{code/.version}	Keimbahndiagnosen (Liste)	Coding: Code + System + Version	ICD-10-GM Code-Typ "category" in BfArm/Dimdi-Katalog (ClAML)	0..N	Bei Diagnose eines hereditären Tumorprädispositionssyndroms als Teil der OE ist verpflichtend anzugeben mit ICD10 und ORPHAcod (https://www.orpha.net/en/disease) oder AlphaID (https://www.bfarm.de/DE/Kodiersysteme/Services/Downloads/_node.html#anker-alpha-id-downloads), soweit es einen entsprechenden Code gibt. Undiagnostizierte Erkrankungen sind mit ORPHA:616874 zu kodieren. Es ist ein Code erforderlich, wenn bei

						germlineDiagnosisConfirmed: 1 ausgewählt wurde
	hpoTerms[]	HPO (Liste)	Coding: Code + System + Version + Text	HP Ontology (Code)	0...N	Bei Diagnose eines hereditären Tumorprädispositionssyndroms als Teil der OE, wenn vorhanden angeben (optional) Beispiel: "code": "HP:0001250", "text": "Patient experiences frequent nocturnal seizures.", "system": http://purl.obolibrary.org/obo/hp.owl , "display": "Seizure"
	histology{.code/.version}	Histologiebefund ICD-O-3	Coding: Code + System + Version	ICD-O-3-M	1	Histologiebefund aktuell kodiert nach ICD-O-3
	topography{.code/.version}	Topographiebefund ICD-O-3	Coding: Code + System + Version	ICD-O-3-T	1	Topographiebefund aktuell kodiert nach ICD-O-3
	grading	Differenzierungsgrad	Enum	{"0", "1", "2", "3", "4", "5", "X", "L", "M", "H", "B", "U", "T"}	0...1	Gibt den Differenzierungsgrad des Tumors entsprechend der aktuellen TNM-Auflage an, Bei der Klassifikation sind die einschlägigen Regeln der Literatur (TNM) zu beachten. {0 = primär erworbene Melanose ohne zelluläre Atypien (nur beim malignen Melanom der Konjunktiva) 1 = gut differenziert 2 = mäßig differenziert

						3 = schlecht differenziert 4 = undifferenziert 5 = nur für C61, TNM8 X = nicht bestimmbar L = low grade (G1 oder G2) M = intermediate grade (G2 oder G3) H = high grade (G3 oder G4) B = Borderline U = unbekannt T = trifft nicht zu}
	tnmClassifications[].(code/system)	TNM-Schlüssel	Coding: Code + System + Version	Ein Array von TNM Komponenten (T, N, M) jeweils als SNOMED CT codiert.	0, 3	TNM für Entscheidung Primärtherapie relevant (auswerterelevanter TNM), Es ist je ein Code für T, N und M anzugeben Verwendetes TNM System: AJCC oder UICC Wenn möglich TNM nach UICC verwenden Beispiel für T-Kategorie nach AJCC https://build.fhir.org/ig/HL7/fhir-mCODE-ig/ValueSet-mcode-tnm-primary-tumor-category-vs.html
	additionalClassification		Array		0...N	
	additionalClassification[].system	Alt-Schlüssel-Typ-Version	String	Schlüsselbezeichner+Version (Beispiel: FIGO), unknown	0...N	Behandelt Fälle in denen anderer Klassifikationssysteme (z.B. FIGO) verwendet werden oder bei denen das TNM-Klassifikationssystem (AJCC oder UICC) unbekannt ist. Dies bietet eine Alternative zur SNOMED-CT-Kodierung

						von TNM. Es sind in diesem Fall das verwendete System und der dazugehörige Schlüssel (bzw. Code, Identifier) zum Diagnosezeitpunkt anzugeben
	additionalClassification [].key	Alt-Schlüssel	String	Schlüssel	0...N	Behandelt Fälle in denen anderer Klassifikationssysteme (z.B. FIGO) verwendet werden oder bei denen das TNM-Klassifikationssystem (AJCC oder UICC) unbekannt ist. Dies bietet eine Alternative zur SNOMED-CT-Kodierung von TNM. Es sind in diesem Fall das verwendete System und der dazugehörige Schlüssel (bzw. Code, Identifier) zum Diagnosezeitpunkt anzugeben
	libraryType	Library Typ	Enum	{"panel", "wes", "wgs", "wgs_lr", "none"}	1	Angabe zum Library Typ der im Modellvorhaben durchgeführten Sequenzierung. Wenn keine Sequenzierung stattgefunden hat, ist "none" anzugeben.
	diagnosticAssessment	Bewertung der genetischen Diagnostik	Enum	{noGeneticDiagnosis, suspectedGeneticDiagnosis, furtherGeneticDiagnosticRecommended, confirmedGeneticDiagnosis, partialGeneticDiagnosis}	0...1	Bewertung der im Modellvorhaben durchgeführten genetischen Diagnostik, nur für hereditäre Prädispositionssyndrome/Erbliche Tumore
priorDiagnostic					0...N	

	type	Art der Diagnostik	Enum	{exome, genomeLongRead, genomeShortRead, panel, single, array, karyotyping, other, none}	1	Diagnostik, die vor dem MV Genomseq, durchgeführt wurde (Vorbefunde)
	date	Datum der Diagnostik	String	date	0...1	Datum der Diagnostik (Vorbefunde), ISO 8601 Format JJJJ-MM-TT
	complexVariants	Liste komplexer Alterationen	Array		0...N	bei komplexen Alterationen: Beschreibung der Alteration, z.B. Fusion
simpleVariants (Liste)					0...N	klinisch relevante Ergebnisse der Diagnostik
	gene.display	Gensymbol (HGNC)	String	BRAF	1	HGNC Feldname: Approved symbol
	gene.code	HGNC ID	String	zB HGNC:1100	1	HGNC ID
	transcript	ID Transkript (Ensembl/RefSeq)	Coding: Code + System	Ensembl / RefSeq zB "ENST00000644379"	0...1	ID Transkript (Ensembl/RefSeq), Alle gültigen Codes eines beliebigen Ensemble Release sind zulässig
	dnaChange	HGVSc (Veränderung auf DNA-Ebene)	String	zB "c.173_187del"	1	HGVSc (Veränderung auf DNA-Ebene)
	proteinChange	HGVSp (Veränderung auf Protein-Ebene)	String	zB "p.V600E"	0...1	HGVSp (Veränderung auf Protein-Ebene)
	variantTypes[]	Liste Typ/Effekt der Alteration	Coding: Code + System	Attributwerte aus Sequence-ontology: http://www.sequenceontology.org/miso	1...N	Typ der Alteration. Die Attributwerte sollten aus der Sequenz-Ontologie abgeleitet werden. Die zulässigen Codes finden Sie in der spezifischen Untergruppe unter "sequence_variant" auf http://www.sequenceontology.org/miso ,

						(Include codes from where concept is-a SO:0001536)
priorProcedures (Liste)		fallrelevante, systemische Vortherapie			0...N	
	treatmentType	Procedure.extension :Stellung	Enum	{O, A, N, I, S}	1	Gibt an, in welchem Bezug zu einer operativen Therapie die fallrelevante, systemische Vortherapie steht. {O = ohne Bezug zur operativen Therapie A = adjuvant N = neoadjuvant I = intraoperativ S = Sonstiges}
	intention	Procedure.extension :Intention	Enum	{K, P, S, X}	0...1	Gibt an, mit welcher Intention die fallrelevante, systemische Vortherapie geplant wurde. {K = kurativ P = palliativ S = Sonstiges X = keine Angabe}
	substances[.code/.system/.version)	Wirkstoffklasse oder Wirkstoff	Coding[Wirkstoff]: Code + System + Version	ATC-Code	0...N	Wirkstoffklasse oder Wirkstoff, der fallrelevanten systemischen Therapie, wenn möglich Angabe des konkreten Wirkstoffs, bei Kombinationstherapien sind alle Wirkstoffe anzugeben, Wirkstoffklassen sind mindestens auf ATC Ebene 2 anzugeben (z.B. L03), Wirkstoffe sind auf ATC Ebene 5 anzugeben

	substances[].name	Wirkstoff	String	Name falls kein ATC-Code	0...N	Falls kein ATC-Code für den Wirkstoff existiert, nur Wirkstoffname angeben
	therapyStartDate	Startdatum	String	date	1	Startdatum der fallrelevante, systemische Vortherapie im ISO 8601 Format JJJJ-MM-TT. Wenn Tag unbekannt -> 15. des Monats
	therapyEndDate	Enddatum	String	date	0...1	Enddatum der fallrelevante, systemische Vortherapie im ISO 8601 Format JJJJ-MM-TT. Wenn Tag unbekannt -> 15. des Monats
	terminationReasonOBDS	Onko_Systemische_Therapie_Ende_Grund	Enum	{E, R, W, A, P, S, V, T, U}	0...1	Gibt den Grund an, warum die fallrelevante, systemische Vortherapie beendet wurde. {E = reguläres Ende R = reguläres Ende mit Dosisreduktion W = reguläres Ende mit Substanzwechsel A = Abbruch wegen Nebenwirkungen P = Abbruch wegen Progress S = Abbruch aus sonstigen Gründen V= Patient verweigert weitere Therapie T= Patient verstorben U = unbekannt}
	therapyResponseDate	Datum Response	String	date	0...1	Datum der Dokumentation des Therapieansprechens im ISO 8601 Format JJJJ-MM-TT
	therapyResponse	Therapieansprechen	Enum	{PD, SD, PR, CR}	0...1	Therapieansprechen der fallrelevante, systemische Vortherapie (PD: Progression, SD: Stabile Erkrankung,

						PR: Partielle Remission, CR: Komplette Remission)
--	--	--	--	--	--	---

OncologyMolecular:

	Name (engl.)	Parameter-Name	Parameter -Typ	Wertemenge bzw. Format	Kard.	Beschreibung/Kommentare für Handreichung
molecularReportOd						
smallVariants					0...N	
	identifier	ID	String	Eindeutiger Bezeichner	1	
	genomicSource	Quelle	Enum	{somatic, germline}	1	Quelle des genetischen Materials
	gene.display	Gensymbol (HGNC)	String	BRAF	1	HGNC Feldname: Approved symbol
	gene.code	HGNC ID	String	zB HGNC:1100	1	HGNC ID im Format HGNC:n
	transcriptId	ID Transkript (Ensembl/RefSeq)	Coding: Code + System	Ensembl / RefSeq zB "ENST00000644379"	0...1	
	dnaChange	HGVSc (Veränderung auf DNA-Ebene)	String	zB "c.173_187del"	1	
	proteinChange	HGVSp (Veränderung auf Protein-Ebene)	String	zB "p.V600E"	0...1	
	chromosome	Chromosome	Enum	{1, 2, ..., 22, X, Y, MT}	1	
	startPosition	Position	Integer	GRCh38 coordinate VCF- style	1	
	endPosition	Position	Integer	GRCh38 coordinate VCF- style	1	
	ref	Ref	String	ref sequence VCF-style	1	
	alt	Alt	String	alt/observed sequence VCF-style	1	

	localization	Lokalisation der molekularen Alteration	Enum	{coding, inRegulatoryElements, notInCodingAndNotInRegulatoryElements}	1	
	LOH	Loss of heterozygosity	Bool	0,1	0...1	
copyNumberVariants		Kopienzahlveränderungen (ein Gen betreffend)			0...N	
	identifier	ID	String	Eindeutiger Bezeichner	1	
	genomicSource	Quelle	Enum	{somatic, germline}	1	
	cnvType	Typ	Enum	{"completeLoss","heterozygousLoss","loss","lowLevelGain","highLevelGain","gain"}	1	
	gene.display	Gensymbol (HGNC)	String	zB BRAF	0..1	falls nur ein Gen betreffend, HGNC Feldname: Approved symbol
	gene.code	HGNC ID	String	zB HGNC:1100	0...1	falls nur ein Gen betreffend, HGNC ID im Format HGNC:n
	chromosome	Chromosom	Enum	{1, 2, ..., 22, X, Y}	0...1	Chromosom
	endPosition	Chromosom Endposition	Integer	HG38-Position	0...1	falls größer
	startPosition	Chromosom Startposition	Integer	HG38-Position	0...1	falls größer
	localization	Lokalisation der molekularen Alteration	Enum	{coding, inRegulatoryElements, notInCodingAndNotInRegulatoryElements}	1	
structuralVariants					0...N	
	identifier	ID	String	Eindeutiger Bezeichner	1	

	genomicSource	Quelle	Enum	{somatic, germline}	1	
	geneA.display	Gensymbol	String	zB BRAF	1	Gibt das 5' Gen an, HGNC Feldname: Approved symbol
	geneA.code	HGNC ID	String	zB HGNC:1100	1	HGNC ID im Format HGNC:n
	geneB.display	Gensymbol	String	Gensymbol (HGNC), zB HGNC:1100	1	Gibt das 3' Gen an, HGNC Feldname: Approved symbol
	geneB.code	HGNC ID	String	HGNC ID	1	HGNC ID im Format HGNC:n
	structureType	Variantentyp	Enum	{"translocation", "translocationWithNonCodingRegion", "inversion", "deletionOfGeneSegments", "duplicationOfGeneSegments"}	1	
	description	Beschreibung	String	HGVS/ISCN: https://hgvs-nomenclature.org/stable/recommendations/DNA/complex/	0...1	
	sequenceType	Methode	Enum	{DNA, RNA}	1	
	localization	Lokalisation der molekularen Alteration	Enum	{coding, inRegulatoryElements, notInCodingAndNotInRegulatoryElements}	1	
expressionVariants		Expression (mRNA)			0...N	
	identifizier	ID	String	Eindeutiger Bezeichner	1	
	gene.display	Gensymbol	String	zB BRAF	1	HGNC Feldname: Approved symbol
	gene.code	HGNC ID	String	zB HGNC:1100	1	HGNC ID im Format HGNC:n
	expressionType	Wert	Enum	{noExpression, normalExpression,	1	

				highExpression, lowExpression}		
	reference	Bewertungsgrundlag e	String	z.B. Referenzkohorte aus 400 Patienten	1	
complexBiomarkers					0...N	
	identifier	ID	String	Eindeutiger Bezeichner	1	
	ploidy	Ploidie	Integer		0...N	
	tmb	TMB	Float	mut/MB	0...1	
	hrdHigh	HRD	Bool	erhöht ja/nein	0...1	
	lstHigh	LST	Bool	erhöht ja/nein	0...1	
	taiHigh	TAI	Bool	erhöht ja/nein	0...1	
sbsSignatures					0...N	
	identifier	ID	String	Eindeutiger Bezeichner	1	
	version	SBS version	String	COSMIC SBS Signaturen Version	0...1	
	name	SBS signature	String	e.g. SBS 6	1...N	

OncologyPlan:

	Name (engl.)	Parameter-Name	Parameter -Typ	Wertemenge bzw. Format	Kard.	Beschreibung/Kommentare für Handreichung
carePlanOd					1	
	molecularBoardDecisionDate	Datum der Fallkonferenz	String	date	1	Datum der MTB Fallkonferenz (vgl. §64 Vertrag Anlage 3 Punkt 2.5 bzw 3.5), im ISO 8601 Format JJJJ-MM-TT.
	studyRecommended	Empfehlung zu der Teilnahme an einer klinischen Studie	Bool	0,1	1	Empfehlung zu der Teilnahme an einer klinischen Studie
	counsellingRecommended	Empfehlung Humangenetische Beratung	Bool	0,1	1	Empfehlung Humangenetische Beratung
	reEvaluationRecommended	Empfehlung diagnostische Re-Evaluation	Bool	0,1	1	Empfehlung diagnostische Re-Evaluation
	interventionRecommended	Empfehlung für eine Operation	Bool	0,1	1	Empfehlung für eine Operation
suitableInterventions (Liste)					0...N	
	interventionIsRiskReducing	Zweck der Operation	Bool	0,1	1	Gibt an, mit welchem Ziel die Operation geplant wurde.
	interventionIsTherapeutic	Zweck der Operation	Bool	0,1	1	
	Type.code	Art der Operation	Coding: Code + Version	OPS	1	Gibt an, welche Operation durchgeführt werden soll, in der Regel sind Codes aus Kapitel 5 des OPS anzugeben,

						OPS mit der höchstmöglichen Genauigkeit angeben
	Type.name	Art der Operation	String		1	Bezeichnung der Operation
	otherRecommendations (Liste)	andere therapeutische Empfehlungen	Enum	WW, AS, WS, OP, ST, KW, SO	0...N	WW = Watchful Waiting, AS = Active Surveillance, WS = Wait and see, OP = Operation, ST = Strahlentherapie, KW = keine weitere tumorspezifische Therapie empfohlen, SO = Sonstiges, Liste von Enumerationen: z.B. {OP, ST, SO}
recommendedSystemicTherapies (Liste)					0...N	
	identifizier	Eindeutiger Bezeichner	String		1	
	type	Empfehlung systemische Therapie (außerhalb einer klinischen Studie)	Enum	{inLabel, offLabel, compassionateUse, unknown, secPreventive}	1	Empfehlung systemische Therapie (außerhalb einer klinischen Studie)
	substances[].code/.version	Wirkstoffklasse oder Wirkstoff	Coding[Wirkstoff]: Code + System + Version	ATC-Code	1...N	Wirkstoffklasse oder Wirkstoff, der systemischen Therapie, wenn möglich Angabe des konkreten Wirkstoffs, bei Kombinationstherapien sind alle Wirkstoffe anzugeben, Wirkstoffklassen sind mindestens auf ATC Ebene 2 anzugeben (z.B. L03), Wirkstoffe sind auf ATC Ebene 5 anzugeben.
	substances[].name	Empfohlener Wirkstoff_Name	String	"Name"	0...N	Falls kein ATC-Code für den Wirkstoff existiert, nur Wirkstoffname angeben. Falls nur eine Empfehlung für eine

						Wirkstoffklasse gemacht wird, hier 'NA' angeben (Kard. 1...N).
	evidenceLevel	Evidenzgrad	Enum	{m1A, m1B, m1C, m2A, m2B, m2C, m3, m4, undefined}	1	Evidenzgraduierung für das MTB laut Anlage 5 GKV-SV Vertrag, Der Evidenzlevel einer Kombinationstherapien bezieht sich auf die Wirkstoffkombination und ist unabhängig von ggf. vorliegenden Evidenzen für eine Einzeltherapie mit einem der Wirkstoffe.
	evidenceLevelDetails	Zusatzverweise_Evidenzgraduierung	Array[Enum]	{is, iv, Z, Z(FDA),R}	0...N	Zusatzverweise zur Evidenzgraduierung, is (in situ Daten aus Untersuchungen am Pat.-Material) unterstützen den Evidenzgrad, z.B. EL m1A is (IHC), iv (in vitro Daten/in vivo Modelle derselben Tumorentität unterstützen den Evidenzgrad, z.B. EL m2A iv (PDX), Z: Zusatzverweis für Zulassungsstatus (Z= EMA Zulassung liegt vor, Z(FDA)= nur FDA Zulassung vorhanden, R (Resistenzmarker)
	priority	Priorisierung	Integer		1	Priorisierung der Therapie, falls mehrere Therapien empfohlen werden, 1 ist die höchste Priorität
	variants[].reference	der empfohlenen Therapie zugrundeliegende genetische Variante(n)	Array[String]	Referenz auf Varianten in molecularReportOd	0...N	Variante(n), die der Therapieempfehlung zugrunde liegen

	therapeuticStrategy	Art der Therapie	Enum	{"CH","HO","IM","ZS","CI","CZ","CIZ","IZ","SZ","SO"}	1	Gibt an, welche Art der Therapie durchgeführt wurde. CH = Chemotherapie, HO = Hormontherapie, IM = Immun-/Antikörpertherapie, ZS = zielgerichtete Substanzen, CI = Chemo- + Immun-/Antikörpertherapie, CZ = Chemotherapie + zielgerichtete Substanzen, CIZ = Chemo- + Immun-/Antikörpertherapie + zielgerichtete Substanzen, IZ = Immun-/Antikörpertherapie + zielgerichtete Substanzen, SZ = Stammzelltransplantation (inklusive Knochenmarktransplantation), SO = Sonstiges}
recommendedStudies					0...N	Studien-Register und Studien-ID sind zusammen anzugeben, wenn bekannt. Bei mehreren Studien sind mehrere Angaben vorgesehen. Bei bekannter Studienempfehlung ohne konkrete bekannte Studien-ID ist "ja aber Studie nicht bekannt" auszuwählen. Bei keiner Studienempfehlung ist das Feld freizulassen
	identifier	Eindeutiger Bezeichner	String		1	
	register	Studien-Register	Enum	{"NCT","DRKS","Eudra-CT/CTIS","other","yesButStudyIsUnknown"}	1	Bezeichnung des Studienregisters, in dem die Studie registriert ist, falls die Studie in mehreren Registern registriert

						ist: 1.Priorität: NCT (= clinicaltrial.gov) 2.Priorität: Eudra-CT/CTIS
	name	Studienname	String		1	Name der Studie
	id	Studien-ID	String	...	1	ID der Studie aus dem Studienregister
	substances[].code	Wirkstoffklasse oder Wirkstoff	Coding[Wirkstoff]: Code + System + Version	ATC-Code	0...N	Wirkstoffklasse oder Wirkstoff, der systemischen Therapie, wenn möglich Angabe des konkreten Wirkstoffs, bei Kombinationstherapien sind alle Wirkstoffe anzugeben, Wirkstoffklassen sind mindestens auf ATC Ebene 2 anzugeben (z.B. L03), Wirkstoffe sind auf ATC Ebene 5 anzugeben.
	substances[].name	Empfohlener Wirkstoff_Name	String	"Name"	0...N	Falls kein ATC-Code für den Wirkstoff existiert, nur Wirkstoffname angeben. Falls nur eine Empfehlung für eine Wirkstoffklasse gemacht wird, hier 'NA' angeben.
	evidenceLevel	Evidenzgrad	Enum	{m1A, m1B, m1C, m2A, m2B, m2C, m3, m4, undefined}	1	Evidenzgraduierung für das MTB laut Anlage 5 GKV-SV Vertrag,
	evidenceLevelDetails	Zusatzverweise_Evidenzgraduierung	Enum	{is, iv, Z, Z(FDA), R}	0...N	Zusatzverweise zur Evidenzgraduierung, is (in situ Daten aus Untersuchungen am Pat.-Material) unterstützen den Evidenzgrad, z.B. EL m1A is (IHC), iv (in vitro Daten/in vivo Modelle derselben Tumorentität unterstützen den Evidenzgrad, z.B. EL m2A iv (PDX), Z: Zusatzverweis für Zulassungsstatus (Z= EMA Zulassung liegt vor Z(FDA)= nur

						FDA Zulassung vorhanden, R (Resistenzmarker)
	priority	Priorisierung	Integer		1	Priorisierung der Studie, falls mehrere Studien empfohlen werden, 1 ist die höchste Priorität
	variants[]	der empfohlenen Therapie zugrundeliegende genetische Variante(n)	String	Referenz auf Varianten in molecularReportOd	0...N	Variante(n), die der Studienempfehlung zugrunde liegen, anzugeben für jede Studienempfehlung
preventiveMeasures					0...N	pro careplanOD
	identifizier	Eindeutiger Bezeichner	String		1	
	type	Art der Untersuchung	String	e.g. Breast Imaging (MRI, MGR, US) Colonoscopy Esophago-gastro-duodenoscopy	1	nur für hereditäre Tumorprädispositionssyndrome/ Erbliche Tumore: Empfehlung präventiver Maßnahmen bzw. Untersuchungen

OncologyFollowUp:

	Name (engl.)	Parameter-Name	Parameter -Typ	Wertemenge bzw. Format	Kard.	Beschreibung/Kommentare für Handreichung
followUpOd					1...N	Umsetzung der Therapieempfehlung, Für jeden der mehreren Follow-Ups wird ein neues Objekt mit dem aktuellen Stand angelegt
	followUpDate	Datum	String	date	1	Datum des Follow-Up im ISO 8601 Format JJJJ-MM-TT.
	metachroneDiagnoses	Metachrone Tumore	Bool	0,1	1	Wurden Metachrone Tumore festgestellt
	additionalDiagnoses		Array		0...N Kard. 0: wenn metac hrone Diagn oses= 0, Kard. 1...N: wenn metac hrone Diagn	

					oses = 1	
	additionalDiagnoses[].code/.version}	Weitere onkologische Diagnosen	Coding: Code + System + Version	ICD-10-GM code Code-Typ "category" in BfArm/Dimdi-Katalog (ClaML)	1	Diagnose Code und Version für metachrone und andere Tumore
	additionalDiagnoses[].date	Datum der Diagnose	String	date	1	Datum der Diagnose im ISO 8601 Format JJJJ-MM-TT
	phenotypes[].code	Phänotypisierung auf der Grundlage der HPO	Coding: Code + System + Version + Text	HP Ontology (Code)	0...N	Bei Diagnose eines hereditären Tumorprädispositionssyndroms als Teil der OE, wenn vorhanden angeben (optional) Beispiel: "code": "HP:0001250", "text": "Patient experiences frequent nocturnal seizures.", "system": http://purl.obolibrary.org/obo/hp.owl , "display": "Seizure"
	phenotypes[].change	Änderung des HPO	Enum	{newlyAdded, improved, degraded, noLongerObserved, unchanged}	0...1	Änderung des HPO, Bei Diagnose eines hereditären Tumorprädispositionssyndroms als Teil der OE, wenn vorhanden angeben (optional)
	ecogPerformanceStatusScore	ECOG Performance Status	Enum	{0,1,2,3,4,5, unknown, notApplicable}	1	ECOG Performance Status beim Follow-Up
	vitalStatus	Vitalstatus	Enum	{living,deceased}	1	Vitalstatus
	lastContactDate	Datum des letzten Kontakts	String	date	0...1	Datum des letzten Kontakts im ISO 8601 Format JJJJ-MM-TT

	deathDate	Sterbetag, Sterbemonat und Sterbejahr	String	date	0...1	Sterbetag, Sterbemonat und Sterbejahr im ISO 8601 Format JJJJ-MM-TT
therapies					0...N	pro followUpOd
	reference	Bezug zur Therapie	String	Identifizier der recommendedSystemicTherapies, recommendedStudies oder eigener Identifier.	1	Identifizier der in OncologyPlan angegebenen recommendedSystemicTherapies oder recommendedStudies. Wenn sich auf keine Empfehlung bezogen wird, ist ein eigener Identifier als Referenz anzugeben.
	therapyStartDate	Datum Start der Therapie	String	date	1	Datum Start der Therapie, im ISO 8601 Format JJJJ-MM-TT.
	therapyEndDate	Datum Ende der Therapie	String	date	0...1	Datum Ende der Therapie, im ISO 8601 Format JJJJ-MM-TT.
	terminationReasonOBDS	Grund für den Therapieabbruch	Enum	{E, R, W, A, P, S, V, T, U}	0...1	Gibt den Grund an, warum die fallrelevante, systemische Vortherapie beendet wurde. {E = reguläres Ende R = reguläres Ende mit Dosisreduktion W = reguläres Ende mit Substanzwechsel A = Abbruch wegen Nebenwirkungen P = Abbruch wegen Progress S = Abbruch aus sonstigen Gründen V= Patient verweigert weitere Therapie T= Patient verstorben U = unbekannt}

	substances[].code/.version	Wirkstoff	Coding[Wirkstoff]: Code + System + Version	ATC-Code	0...N	Wirkstoff mit dem therapiert wurde (soweit bekannt), Wirkstoffe sind auf ATC Ebene 5 anzugeben
	substances[].name	Empfohlener Wirkstoff_Name	String	"Name"	0...N	Falls kein ATC-Code existiert, nur Wirkstoffname angeben
	therapyResponse	Therapieansprechen	Enum	{PD, SD, PR, CR,}	0...1	Therapieansprechen (PD: Progression, SD: Stabile Erkrankung, PR: Partielle Remission, CR: Komplette Remission)
	therapyResponseDate	Datum der Erhebung	String	date	0...1	Datum der Erhebung des Therapieansprechens im ISO 8601 Format JJJJ-MM-TT.
	therapyResponseSource	Datenquelle	String		0...1	Welch Datenquelle liegt der Bewertung des Therapieansprechens zu Grunde
preventiveMeasures					0...N	pro followUpOd
	reference	Bezug zur Maßnahme	String	Identifizier der preventiveMeasures	1	
	preventiveMeasureDate	Datum der Untersuchung	String	date	1	Datum der Untersuchung im ISO 8601 Format JJJJ-MM-TT.
	preventiveMeasureResult	Ergebnis der Untersuchung	Enum	{noFindings, malignoma, unclear}	1	Ergebnis der Untersuchung
	type	Details	String		0...1	Zusätzliche Informationen zur Art der Maßnahme

RareDiseasesCase:

	Name (engl.)	Parameter-Name	Parameter- Typ	Wertemenge bzw. Format	Kard.	Beschreibung/Kommentare für Handreichung
diagnosisRd					1	
	phenotypes[].code+text	Phänotypisierung auf der Grundlage der HPO	Coding: Code + System + Version + Text	HP Ontology (Code)	1...N	Phänotypisierung auf der Grundlage der HPO Beispiel: "code": "HP:0001250", "text": "Patient experiences frequent nocturnal seizures.", "system": http://purl.obolibrary.org/obo/hp.owl , "display": "Seizure"
	symptomOnsetDate	Beginn Symptome	String	date	1	Monat und Jahr des Beginns des ersten aufgetretenen HPO-kodierten Symptoms, Datum (kurz) nach ISO 8601 (JJJJ-MM), wenn nicht bekannt: 1800-01
	molecularBoardDecisionDate	Datum Fallkonferenz	String	date	1	Datum der Fallkonferenz (vgl. §64 Vertrag Anlage 3 Punkt 1.3) im ISO 8601 Format JJJJ-MM-TT.
	diagnosticExtent	Empfehlung Diagnostik	Enum	{singleGenome, duoGenome, trioGenome}	1	Empfehlung der Art der Diagnostik
	libraryType	Library Typ	Enum	{"panel", "wes", "wgs", "wgs_lr", "none"}	1	Angabe zum Library Typ der im Modellvorhaben durchgeführten Sequenzierung. Wenn keine Sequenzierung stattgefunden hat, ist "none" anzugeben.

diagnosticAssessment	Bewertung der genetischen Diagnostik	Enum	{noGeneticDiagnosis, suspectedGeneticDiagnosis, furtherGeneticDiagnosticRecommended, confirmedGeneticDiagnosis, partialGeneticDiagnosis}	1	Bewertung der durchgeführten genetischen Diagnostik
diagnoses[]	Diagnosen	Coding: Code + System + Version	ICD10 mandatory, ORPHACode mandatory, Alpha ID mandatory	3...N	ICD10 verpflichtend, ORPHACode verpflichtend, Alpha-ID verpflichtend, AlphaID: https://www.bfarm.de/DE/Kodiersysteme/Services/Downloads/node.html#anker-alpha-id-downloads , OrphaCode: https://www.orpha.net/en/disease Dokumentation ORPHACode/ AlphaID, soweit es einen entsprechenden Code gibt, sonst noMatchingCodeExists:true (Hinweis: sollte kein ORPHACode existieren, ist die Beantragung eines Codes zu prüfen und ggf.einzuleiten) Undiagnostizierte Erkrankungen sind mit ORPHA:616874 zu kodieren.
noMatchingCodeExists	Code für Erkrankung noch nicht definiert	Boolean	0,1	0...1	Angabe, falls kein ORPHACode existiert. (Hinweis: sollte kein ORPHACode existieren, ist die Beantragung eines Codes zu prüfen und ggf. einzuleiten)
diagnosisGMFCS	Diagnose GMFCS	Enum	{I - V}	0...1	Angabe des GMFCS soll altersentsprechend angewendet

						werden, leer: falls nicht anwendbar Es ist die Version GMFCS E & Ü zu verwenden, (https://www.netzwerk-cerebralparese.de/wp-content/uploads/2022/05/GMFCS_Therapiekurven_3_2014.pdf)
priorRd					0...N	
	genomicTestType	Art der Diagnostik	Enum	{exome, genomeLongRead, genomeShortRead, panel, single, array, karyotyping, other, none}	1	Diagnostik, die vor dem MV GenomSeq, durchgeführt wurde (Vorbefunde)
	genomicStudyType	Frühere Diagnostik	Enum	{single, duo, trio}	1	Art der früheren Diagnostik
	diagnosticDate	Datum der Diagnostik	String	date	0...1	Datum der Diagnostik (Vorbefunde), im ISO 8601 Format JJJJ-MM-TT.
	diagnosticResult	Ergebnis der Diagnostik	Enum	{phenotypeNotCompletely Clarified, structuralVariantWithUncle arBreakpoint, unclearVariantInGeneticDi sease, noPathogenicVariantDetec ted, other}	1	Ergebnis der Diagnostik (Vorbefunde)
	hospitalizationPeriods	Anzahl der stationären Behandlungen in den letzten fünf Jahren	Enum	none, upToFive, upToTen, upToFifteen, moreThanFifteen, unknown	1	Anzahl der stationären Behandlungen in den letzten fünf Jahren

	hospitalizationDuration	Geschätzte Dauer der stationären fallrelevante Vortherapie in Tagen	Enum	none, upToFive, upToFifteen, upToFifty, moreThanFifty, unknown	1	Geschätzte Dauer der stationären fallrelevante Vortherapie in Tagen
	zseContactDate	Monat und Jahr des ersten Kontakts mit einem spezialisierten Zentrum für Seltene Erkrankungen	String	date	1	Monat und Jahr des ersten Kontakts mit einem spezialisierten Zentrum für Seltene Erkrankungen, Datum (kurz) nach ISO 8601 (JJJJ-MM)

RareDiseasesMolecular:

	Name (engl.)	Parameter-Name	Parameter -Typ	Wertemenge bzw. Format	Kard.	Beschreibung/Kommentare für Handreichung
molecularReportRd						
variants				For all variants	1...N	
	identifier	ID	String		1	
	genes[].code	Gene(s)	String	HGNC:ID	0...N	HGNC ID im Format HGNC:n
	localization	Localization	Enum	{codingRegion, splicingRegion, regulatoryRegion, intronic, intergenic}	0...N	<u>s. SE-Model</u>
	gDNAchange	gDNA change	String	HGVS	0...1	
	cDNAchange	cDNA change	String	HGVS	0...1	
	proteinChange	Protein change	String	HGVS	0...1	
	acmgClass	ACMG Class	String	{0, 1, 2, 3, 4, 5}	0...1	<u>s. SE-Model</u>
	acmgCriteria	ACMG Criteria	Array		0...N	<u>s. SE-Model</u>
	acmgCriteria[].value	Value	String	{PVS1, PS1, PS2, PS3, PS4, PM1, PM2, PM3, PM4, PM5, PM6, PP1, PP2, PP3, PP4, PP5, BA1, BS1, BS2, BS3, BS4, BP1, BP2, BP3, BP4, BP5, BP6, BP7}	1	
	acmgCriteria[].modifier	Modifier	String	{ <u>pvs</u> , <u>ps</u> , <u>pm</u> , <u>pp</u> , <u>ba</u> , <u>bs</u> , <u>bp</u> , <u>bm</u> }	0...1	
	zygosity	Zygosity	Enum	{heterozygous, homozygous, compHet,	0...1	<u>s. SE-Model</u>

				hemi, homoplasmic, heteroplasmic}		
	segregationAnalysis	Segregation Analysis	Enum	{notPerformed, deNovo, fromFather, fromMother, fromMotherAndFather}	0...1	s. SE-Model
	modeOfInheritance	Mode of inheritance	Enum	{dominant, recessive, XLinked, mitochondrial, unclear}	0...1	s. SE-Model
	diagnosticSignificance	Significance for case	Enum	{primary, incidental, candidate}	0...1	s. SE-Model
	externalId	ClinVar ID	String	Variant ID in ClinVar	0...1	
	publications	Publications	String[]	PubMed ID (or DOI?)	0...N	
StructuralVariant					0...N	
	description	ISCN Description	String	ISCN	0...1	
SmallVariant					0...N	
	chromosome	Chromosome	Enum	{1, 2, ..., 22, X, Y, MT}	1	
	startPosition	Position	Integer	GRCh38 coordinate VCF-style	1	
	endPosition	Position	Integer	GRCh38 coordinate VCF-style	1	
	ref	Ref	String	ref sequence VCF-style	1	
	alt	Alt	String	alt/observed sequence VCF-style	1	
CopynumberVariant					0...N	
	chromosome	Chromosome	Enum	{1, 2, ..., 22, X, Y, MT}	1	
	startPosition	Start Position	Integer	GRCh38 coordinate VCF-style	1	
	endPosition	End Position	Integer	GRCh38 coordinate VCF-style	1	
	type	Type	Code	{gain, loss}	1	s. SE-Model

RareDiseasesPlan:

	Name (engl.)	Parameter-Name	Parameter -Typ	Wertemenge bzw. Format	Kard.	Beschreibung/Kommentare für Handreichung
carePlanRd					1	
	molecularBoardDecisionDate	Datum der Fallkonferenz	String	date	1	Datum der Fallkonferenz (vgl. §64 Vertrag Anlage 3 Punkt 1.5), im ISO 8601 Format JJJJ-MM-TT.
	studyRecommended	Empfehlung zu der Teilnahme an einer klinischen Studie	Bool	0,1	1	Empfehlung zu der Teilnahme an einer klinischen Studie
	counsellingRecommended	Empfehlung humangenetische Beratung	Bool	0,1	1	Empfehlung humangenetische Beratung
	reEvaluationRecommended	Empfehlung Re-Evaluation	Bool	0,1	1	Empfehlung Re-Evaluation
	therapyRecommended	Therapieempfehlung	Bool	0,1	1	Therapieempfehlung
	clinicalManagementRecommended	Empfehlungen klinisches Management	Bool	0,1	1	Empfehlungen eines klinischen Managements
	clinicalManagementDescriptions	Beschreibung klinisches Management	Array[String]	"diseaseSpecificAmbulatoryCare", "universityAmbulatoryCare", "localCrd", "otherCrd", "otherAmbulatoryCare", "gp", "specialist"	0...N	Beschreibung des klinischen Managements {diseaseSpecificAmbulatoryCare: Indikatorerkrankungsspezifische Ambulanz universityAmbulatoryCare:Andere Hochschulambulanz localCrd:Eigenes ZSE

						otherCrd:Anderes ZSE otherAmbulatoryCare:Andere Ambulanz gp:Hausarzt specialist: Niedergelassener Facharzt, bzw. ambulante spezialfachärztliche Versorgung
recommendedStudies					0...N	pro careplanRD
	identifizier	Eindeutiger Bezeichner	String		1	Studien-System und Studien-ID sind zusammen anzugeben, wenn bekannt. Bei mehreren Studien sind mehrere Angaben vorgesehen. Bei bekannter Studienempfehlung ohne konkrete bekannte Studien-ID ist "ja aber Studie nicht bekannt" auszuwählen. Bei keiner Studienempfehlung ist das Feld freizulassen
	register	Studien-Register	Enum	{"NCT", "DRKS", "Eudra-CT/CTIS", "other", "yesButStudyIsUnknown"}	1	Bezeichnung des Studienregisters, in dem die Studie registriert ist, falls die Studie in mehreren Registern registriert, ist: 1.Priorität: NCT (= clinicaltrial.gov) 2.Priorität: Eudra-CT/CTIS
	name	Studiename	String		1	Name der Studie
	id	Studien-ID	String	...	1	ID der Studie aus dem Studienregister
	variants[]	der empfohlenen Studie zugrundeliegende genetische Variante(n)	String	Referenz auf Varianten in molecularReportRD	0...N	Variante(n), die der Studienempfehlung zugrunde liegen, anzugeben für jede Studienempfehlung
recommendedTherapies					0...N	pro careplanRD

	identifier	Eindeutiger Bezeichner	String		1	
	type	Art der empfohlenen Therapie	Enum	{causal, symptomatic}	1	Art der empfohlenen Therapie
	strategy	Beschreibung der empfohlenen Therapie	Enum	{"systemicMedication", "targetedMedication", "preventionMedication", "geneTherapy", "prophylactic", "earlyDetection", "combination", "nutrition", "other"}	1	Beschreibung der empfohlenen Therapie
	strategyOther	Beschreibung der empfohlenen Therapie_andere	String		0...1	Beschreibung der empfohlenen Therapie_andere
	strategyCombination	Beschreibung der empfohlenen Therapie_combination	String		0...1	Beschreibung der empfohlenen Therapie_Art der Kombination
	variants[]	der empfohlenen Therapie zugrundeliegende genetische Variante(n)	String	Referenz auf Varianten in molecularReportRD	0...N	Variante(n), die der Therapieempfehlung zugrunde liegen

RareDiseasesFollowUp:

	Name (engl.)	Parameter-Name	Parameter- Typ	Wertemenge bzw. Format	Kard.	Beschreibung/Kommentare für Handreichung
followUpRd					1...N	Für jeden der mehreren Follow-Up wird ein neues Objekt mit dem aktuellen Stand angelegt
	followUpDate	Datum	String	date	1	Datum des Follow-Up, im ISO 8601 Format JJJJ-MM-TT.
	phenotypes[].code	Phänotypisierung auf der Grundlage der HPO	Coding: Code + System + Version + Text	HP Ontology (Code)	1	Phänotypisierung auf der Grundlage der HPO Beispiel: "code": "HP:0001250", "text": "Patient experiences frequent nocturnal seizures.", "system": http://purl.obolibrary.org/obo/hp.owl ,"display": "Seizure"
	phenotypes[].change	Änderung des HPO	Enum	{newlyAdded, improved, degraded, noLongerObserved, unchanged}	1	Änderung des HPO
	gmfcs	GMFCS	Enum	{I - V}	0...1	Angabe altersentsprechend, leer falls nicht anwendbar Version: Expanded und revised: https://www.netzwerk-cerebralparese.de/wp-content/uploads/2022/05/GMFCS_Therapiekurven_3_2014.pdf

	diagnosisEstablished	Diagnosestellung erfolgt	Bool	0,1	1	Ist eine Diagnosestellung erfolgt
	diseaseProgression	Ergänzende Daten zum Verlauf der Erkrankung	String		0...1	Ergänzende Daten zum Verlauf der Erkrankung
	vitalStatus	Vitalstatus beim letzten Kontakt	Enum	{"living","deceased"}	1	Vitalstatus
	deathDate	Sterbemonat und Sterbejahr	String	date	0...1	Sterbemonat und Sterbejahr, Datum (kurz) nach ISO 8601 (JJJJ-MM)

grz-schema:

	Name (engl.)	Parameter-Name	Parameter-Typ	Wertemenge bzw. Format	Kard.	Beschreibung/Kommentare für Handreichung
submission						
	submissionDate	Datum der Submission	String	date	1	Datum der Einreichung im ISO 8601-Format JJJJ-MM-TT
	submissionType	Art der Submission	Enum	{"initial", "followup", "addition", "correction", "test"}	1	Erstmeldung ("initial") = erste Meldung Verlaufs meldung ("follow-up") = Verlaufs meldung inklusive Daten nach VII Nachmeldung ("addition") = Meldungen fehlender Informationen Korrektur ("correction") = Meldungen zu Änderungen bereits übermittelter Daten Testmeldung ("test") = Testung technischer Prozesse der Datenübermittlung
	tanG	Die tanG Nummer der Genomdaten des Indexpatienten, die erstattet wird	String	^[a-zA-F0-9]{64}\$	1	Ein einzigartiger 32-byte langer Code, dargestellt als Hex-String mit einer Länge von 64 Zeichen. Die tanG bezieht sich immer auf den Indexpatienten (abrechnungsrelevanter Fall). Für jede Meldung zum Fall ist eine neue Vorgangsnummer zu übermitteln.
	localCaseld	Lokale Fallbezeichnung zur lokalen Identifikation	String		1	Lokale Fallbezeichnung zur lokalen Identifikation, Die localCaseld für die Übermittlung an das GRZ darf nicht mit

						localCaseld zur Übermittlung an den KDK identisch sein
	coverageType	Krankenversicherungsträger	Enum	{"GKV", "PKV", "BG", "SEL", "SOZ", "GPV", "PPV", "BEI", "SKT", "UNK"}	1	<p>Art des Krankenversicherungsträgers</p> <p>http://fhir.de/ValueSet/versicherungsart-de-basis (GKV=gesetzliche Krankenversicherung PKV=private Krankenversicherung BG=Berufsgenossenschaft SEL=Selbstzahler SOZ=Sozialamt GPV=gesetzliche Pflegeversicherung PPV=private Pflegeversicherung BEI=Beihilfe SKT=sonstiger Kostenträger UNK=unknown)</p> <p>Bei Kombination PKV/BEI bitte BEI angeben.</p> <p>Für die Meldebestätigung gilt: Zur Zuordnung einer Meldebestätigung zum entsprechenden Krankenversicherungssystem (GKV, PKV, Privat mit Beihilfe) ist die zugehörige Versicherungsform anzugeben. Die übermittelten Angaben werden für die Meldebestätigung vom Plattformträger in die Kategorien (GKV, PKV, Privat mit Beihilfe, andere) zusammengefasst.</p>

submitterId	Institutionskennzeichen des Einreichers gemäß §293 SGB V	String		1	Institutionskennzeichen des Einreichers gemäß §293 SGB V
genomicDataCenterId	ID des GRZ im Format GRZXXXnnn	String		1	ID des GRZ im Format GRZXXXnnn
clinicalDataNodeId	ID des KDK im Format KDKXXXnnn	String		1	ID des KDK im Format KDKXXXnnn
diseaseType	Indikation	Enum	{"oncological", "rare", "hereditary"}	1	Indikation
genomicStudyType	Art der Diagnostik	Enum	{"single", "duo", "trio"}	1	Art der Diagnostik: Einzelgenom, Duogenom, Triogenom
genomicStudySubtype		Enum	{"tumor-only", "tumor+germline", "germline-only"}		Unterart der Diagnostik: Tumor-only, Tumor+Keimbahn, Keimbahn-only
labName	labName	String	"Name"	1	Bezeichnung oder Name des Labors, das die Sequenzierung durchführt
donors (Liste)					
donorPseudonym	donorPseudonym	String		1	Eine vom Leistungserbringer vergebene eindeutige Kennung für jeden Spender einer Einzel-, Duo- oder Trio-Sequenzierung; das donorPseudonym muss vom Leistungserbringer bei Änderungen der Einwilligungen durch einen der Spender identifizierbar sein. Für Index-Patienten verwenden Sie "index"
gender	Geschlecht	Enum	{male, female, other, unknown}	1	Angabe des Geschlechts (soziales Geschlecht)

	relation	Verwandschaftsgrad bei Duogenom oder Triogenom	Enum	{"mother", "father", "brother", "sister", "child", "index", "other"}	1	Angabe zum Verwandschaftsgrad, gehört jeweils zu dem entsprechenden Genom
mvConsent (pro Donor)						
	presentationDate	Datum der Aushändigung	String	date	0...1	Datum (im ISO 8601 Format JJJJ-MM-TT), an dem Patienten die Modellvorhaben-Teilnahmeerklärung vorgelegt wurde, soweit nicht identisch mit dem Datum der Unterzeichnung
	version	Version der Teilnahmeerklärung	String		1	Bezeichnung und Version der Teilnahmeerklärung zum MV GenomSeq, Bsp: "PatInfo TE MV GenomSeq vers02"
scope: Einzelne Elemente der Zustimmung (Liste)						
	scope[].type	Zustimmung oder Ablehnung der Teilnahme	Enum	{"permit", "deny"}	1	Zustimmung oder Ablehnung der Teilnahme und Einwilligung, Es ist für jede unter Umfang der Einwilligung aufgeführten Optionen eine Angabe zu machen (permit oder deny). Die Einwilligung des Probanden am Modellvorhaben und Sequenzierung teilzunehmen ist, ist für den Einschluss und die Datenübermittlung erforderlich (mvSequencing:permit)
	scope[].date	Datum der Teilnahmeerklärung	String	date	1	Datum der Unterschrift der Modellvorhaben Einwilligung; im ISO 8601 Format JJJJ-MM-TT
	scope[].domain	Umfang der Einwilligung	Enum	{"mvSequencing", "reidentification", "caseIdentification" }	1	Umfang der Einwilligung bzw. des Widerrufs "mvSequencing": 4. Erklärung zur

						Teilnahme am Modellvorhaben und Einwilligung zur Genomsequenzierung, "caseIdentification": 4.1 Einwilligung zur Fallidentifizierung zum fachlichen Austausch unter Behandelnden, "reIdentification": 4.2 Einwilligung zur Re-Identifizierung Ihrer Daten und zur Kontaktaufnahme bei einem neuen Befund in der Forschung
researchConsents (Liste, proDonor)					1...N	
	researchConsents[].presentationDate	Datum der Aushändigung	String	date	1	Datum, an dem die Forschungseinwilligung dem Patienten gezeigt wurde; im ISO 8601 Format JJJJ-MM-TT, soweit nicht identisch mit dem Datum der Unterzeichnung
	researchConsents[].schemaVersion	Version	Enum	2025.0.1	0...1	Schemaversion des de.medizininformatikinitiative.kerndatensatz.consent
	researchConsents[].scope	Umfang der Einwilligung	String	Scope of the research consent in MII JSON format, all details inside	0...1	Umfang der Einwilligung bzw. des Widerrufs https://www.medizininformatik-initiative.de/Kerndatensatz/KDS_Consent_V2025/MI-IG-Modul-Consent.html
	researchConsents[].noScopeJustification	Begründung für fehlende Einwilligung	Enum	{"patient unable to consent", "patient refuses to sign consent", "patient did not return consent documents", "other patient-related	1	Angaben eines Grundes erforderlich, wenn kein FHIR Schema übermittelt werden kann. (Kardinalität researchConsents[].scope = 0) Hinweis: ab 1.1.2026 wird die Begründung als Teil der

				reason","consent information cannot be submitted by LE due to technical reason", "consent is not implemented at LE due to organizational issues"}		Qualitätskontrolle geprüft. Um die Implementierungsphase bei den LE zu erleichtern, werden Gründe, die die technische und organisatorische Implementierung bei LE betreffen, bis zu diesem Datum für eine bestandene QC akzeptiert.
labData (Liste, pro Donor)						
	labDataName	Name oder ID des Biospecimen, z.B. "Blut DNA normal"	String	"Name"	1	Name oder ID des Biospecimen, z.B. "Blut DNA normal"
	tissueOntology	s.u.	Object		1	s.u.
	tissueOntology.name	Herkunftsgewebe_O ntologien	String	"Name"	1	BRENDA Tissue Ontologie, https://www.ebi.ac.uk/ols4/ontologies/bto , oder ICD-O-3 Topographie
	tissueOntology.version	Herkunftsgewebe_O ntologie_Version	String	"Version"	1	BRENDA Tissue Ontologie, https://www.ebi.ac.uk/ols4/ontologies/bto , oder ICD-O-3 Topographie
	tissueTypeId	Herkunftsgewebe (ID)	String	Tissue ID according to the ontology in use	1	BRENDA Tissue Ontologie, https://www.ebi.ac.uk/ols4/ontologies/bto , oder ICD-O-3 Topographie
	tissueTypeName	Herkunftsgewebe (Description)	String	Tissue name according to the ontology in use	1	BRENDA Tissue Ontologie, https://www.ebi.ac.uk/ols4/ontologies/bto , oder ICD-O-3 Topographie
	sampleDate	Datum der Probe	Datum	YYYY-MM-DD	1	Datum nach ISO 8601 (JJJJ-MM-DD)
	sampleConservation	Probenkonservierung	Enum	{fresh-tissue, cryo-frozen, ffpe, other unknown}	1	Art der Probenkonservierung
	sequenceType	Art der Probe	Enum	{dna, rna}	1	Art der Probenkonservierung
	sequenceSubtype	Gewebstyp bei OE	Enum	{germline, somatic, other, unknown}	1	gehört jeweils zu dem entsprechenden Genom

fragmentationMethod	Typ der Fragmentierung	Enum	{sonication, enzymatic, none, other, unknown}	1	Typ der Fragmentierung
libraryType	Library type	Enum	{panel, panel_lr, wes, wes_lr, wgs, wgs_lr, wxs, wxs_lr, other, unknown}	1	Art der Sequenzierung (wxs=RNASeq)
libraryPrepkit	Library Präparationskit_Bezeichnung	String	"Name + version"	1	Bezeichnung des Library Präparationskit + Versionsnummer
libraryPrepkitManufacturer	Library Präparationskit_Hersteller	Enum	{Illumina, Agilent, Twist, NEB, other}	1	Hersteller des Library Präparationskit
sequencerModel	Sequenziergerät_Bezeichnung	String	"Name + version"	1	Bezeichnung des Sequenziergeräts
sequencerManufacturer	Sequenziergerät_Hersteller	String	"Name"	1	Hersteller des Sequenziergeräts
kitName	Flow cell bzw. Sequenzierkit_Bezeichnung	String	"Name + version"	1	Bezeichnung der Flow cell bzw. des Sequenzierkits + Versionsnummer
kitManufacturer	Flow cell bzw. Sequenzierkit_Hersteller	String	"Name"	1	Hersteller der Flow cell bzw. des Sequenzierkit
enrichmentKitManufacturer	Anreicherungskit_Hersteller	Enum	{Illumina, Agilent, Twist, NEB, other, unknown, none}	1	Hersteller des Anreicherungskit
enrichmentKitDescription	Anreicherungskit_Bezeichnung	String	"Name + version"	1	Bezeichnung des Anreicherungskit + Versionsnummer
barcode	Barcode Information	String	"Sequenz", "na"	1	Falls bekannt Sequenzinformation des Barcodes (Angabe in 5'-3' Orientierung), sonst unknown

	sequencingLayout	Single- oder Paired-End-Sequenzierung	Enum	{single-end, paired-end, reverse, other}	1	Layout der Sequenzierung
	tumorCellCount	Tumorzellgehalt (%)	Array	["count", "method"]	0...N	erforderlich, soweit anwendbar
	tumorCellCount[].count	Tumorzellgehalt in %	Float	[0-100]	1	Tumorzellgehalt in %
	tumorCellCount[].method	Methode Tumorzellgehalt	Enum	{pathology, bioinformatics, other, unknown}	1	Methodik, mit der der Tumorzellgehalt bestimmt wurde
sequenceData (zu den jeweiligen labData)						
	bioinformaticsPipelineName	bioinformaticsPipelineName	String		1	Name der verwendeten Bioinformatik-Pipeline (Netzwerk oder Leistungserbringer spezifisch)
	bioinformaticsPipelineVersion	bioinformaticsPipelineVersion	String		1	Version der verwendeten Bioinformatik-Pipeline (Netzwerk oder Leistungserbringer spezifisch)
	referenceGenome	Referenzgenom	Enum	{"GRCh37", "GRCh38"}	1	"Reference genome used according to the Genome Reference Consortium (https://www.ncbi.nlm.nih.gov/grc)"
	percentBasesAboveQualityThreshold	percentBasesAboveQualityThreshold	Object	[0-100]	1	Anteil Basen mit Q30 (long-read Q20) und höher in Prozent (in ungefilterten Rohdaten), Die Grenzwerte müssen der Vorgaben des Dokuments (https://www.bfarm.de/SharedDocs/Downloads/DE/Forschung/modellvorhaben-genomsequenzierung/Qs-durch-GRZ.pdf?__blob=publicationFile) entsprechen.
	percentBasesAboveQualityThreshold.minimumQuality	the minimum quality score threshold	Float	[0-inf]	1	s.o.

	percentBasesAboveQualityThreshold.percent	percentage of bases that meet or exceed the minimum quality score	Float	[0-100]	1	s.o.
	meanDepthOfCoverage	meanDepthOfCoverage	Float	[0-inf]	1	Mittlere Sequenziertiefe (ungefilterte Rohdaten), Die Grenzwerte müssen der Vorgaben des Dokuments (https://www.bfarm.de/SharedDocs/Downloads/DE/Forschung/modellvorhaben-genomsequenzierung/Qs-durch-GRZ.pdf?blob=publicationFile) entsprechen.
	minCoverage	minCoverage	Float	[0-inf]	1	minimale Coverage, Die Grenzwerte müssen der Vorgaben des Dokuments (https://www.bfarm.de/SharedDocs/Downloads/DE/Forschung/modellvorhaben-genomsequenzierung/Qs-durch-GRZ.pdf?blob=publicationFile) entsprechen.
	targetedRegionsAboveMinCoverage	targetedRegionsAboveMinCoverage	Float	[0-1]	1	Abdeckung der Zielregion, Die Grenzwerte müssen der Vorgaben des Dokuments (https://www.bfarm.de/SharedDocs/Downloads/DE/Forschung/modellvorhaben-genomsequenzierung/Qs-durch-GRZ.pdf?blob=publicationFile) entsprechen.
	nonCodingVariants	Nichtkodierende Varianten	Bool	0,1	1	[1] wenn nichtkodierende Regionen betrachtet wurden,[0] wenn ausschließlich die coding DNA Sequenz

						(CDS) betrachtet wurde, für Panel-Seq und WES ist als Standard 0 anzugeben
	callerUsed	Verwendeter Caller	Array	["name", "version"]	1	Name und Version des verwendeten Callers, bei mehreren Callern können Namen und Versionen durch Kommata getrennt gelistet werden, Beispiel: „BezeichnungCaller1““Version“, „BezeichnungCaller2““Version“, ...“
	callerUsed.name	Name des Caller	String		1	s.o.
	callerUsed.version	Version des Caller	String		1	s.o.
files (liste, pro sequenceData)						
	filePath	Pfadname	String	"Dateiname"	1	Path relative to the submission files directory, e.g.: 'patient_001/patient_001_dna.fastq.gz' if the file is located in <submission root>/files/patient_001/patient_001_dna.fastq.gz
	fileType	Dateityp	Enum	"bam", "vcf", "bed", "fastq"	1	"Typ der Datei; wenn BED-Datei eingereicht wird, ist nur eine Datei zulässig
	checksumType	Checksumme-Type	Enum	{sha256}	1	Checksumme-Type (=SHA256)
	fileChecksum	File-Checksum	String	^[a-fA-F0-9]{64}\$	1	SHA256-Checksum der übertragenen Datei
	fileSizeInBytes	Dateigröße	Float	[0-inf]	1	Dateigröße in Bytes
	readOrder	Indiziert die read order für paired-end reads	Enum	["R1", "R2"]	0...1	Indiziert die read order für paired-end reads
	readLength	Read Länge	Integer	[0-inf]	0...1	Read Länge, die Grenzwerte müssen der Vorgaben des Dokuments (https://www.bfarm.de/SharedDocs/Dow

						nloads/DE/Forschung/modellvorhaben-genomsequenzierung/Qs-durch-GRZ.pdf?__blob=publicationFile , Im Falle der Long-Read-Sequenzierung die gerundete durchschnittliche Leselänge, Verpflichtende Angabe bei Übermittlung von .bam- und .fastq- Dateien
	flowcellId	flowcellId	String		0...1	indiziert die Flowcell
	laneId	laneId	String		0...1	indiziert die Squenzierbahn