

# NARSE Datensatz

Stand 12.01.2024

## Medizinische Daten

	<b>Datenelement</b>	<b>Format</b>	<b>Pflicht</b>	<b>Kommentar</b>
<b>Einwilligung</b>	Einwilligungsdatum	Datum (YYYY-MM-DD)	X	
	Einwilligung Datennutzung	Ja / Nein	X	
	Einwilligung Datennutzung international (EU)	Ja / Nein		Wenn Einwilligung Datennutzung = Ja
	Einwilligung Rekontaktierung für Forschungszwecke oder Vernetzung	Ja / Nein		Wenn Einwilligung Datennutzung = Ja
	Einwilligung Erfassung genetischer Informationen	Ja / Nein		Wenn Einwilligung Datennutzung = Ja
	Einwilligung Fallbesprechung	Ja / Nein		Wenn Einwilligung Datennutzung = Ja
<b>Formale Kriterien</b>	Einschlussdatum	Datum (YYYY-MM-DD)	X	
	Gesicherte Diagnose(n): ORPHAcodes	ORPHAcodes		Mehrfacheingabe
	Gesicherte Diagnose(n): ICD Code	ICD Code (ICD-10-GM-2020 hinterlegt)		Mehrfacheingabe
	Gesicherte Diagnose(n): ICD Version	Freitext		Mehrfacheingabe
	Verdachtsdiagnose(n): ORPHAcodes	ORPHAcodes		Mehrfacheingabe
	Verdachtsdiagnose(n): ICD Code	ICD Code (ICD-10-GM-2020 hinterlegt)		Mehrfacheingabe
	Verdachtsdiagnose(n): ICD Version	Freitext		Mehrfacheingabe
<b>Persönlicher und Familiärer Hintergrund</b>	Alterskategorie	Unbekannt / Säugling (<1 Jahr) / Kleinkind (>1 bis <6 Jahre) / Schulkind (>6 bis <12 Jahre) / Jugendliche*r (>12 bis <18 Jahre) / Erwachsene*r (≥18 bis <50 Jahre) / Erwachsene*r (≥50 Jahre) / Ungeboren / Verstorben	X	
	Geschlecht	Weiblich / Männlich / Unbestimmt / Divers / Unbekannt	X	
	Aktueller Status: Datum	Datum (YYYY-MM-DD)		Mehrfacheingabe
	Aktueller Status: Status	Lebend / Tot / Nicht weiterverfolgt		Mehrfacheingabe
	Sterbealter	Zahl (0<=x<=100) in Jahren		Wenn Status = Tot
	An SE verstorben	Ja / Nein / Unbekannt		Wenn Status = Tot
	Andere Todesursache	Freitext		Wenn An SE verstorben = Nein
	Mutter von dieser SE betroffen	Ja / Nein / Unbekannt	X	
	Mutter verstorben	Ja / Nein / Unbekannt		
	Sterbealter der Mutter	Zahl (0<=x<=100) in Jahren		
	Vater von dieser SE betroffen	Ja / Nein / Unbekannt	X	
	Vater verstorben	Ja / Nein / Unbekannt		
	Sterbealter des Vaters	Zahl (0<=x<=100) in Jahren		
Geschwister von dieser SE betroffen	Ja / Nein / Unbekannt	X		
Betroffene Geschwister: Alter	Zahl (0<=x<=100) in Jahren			

<b>Anamnese &amp; Diagnostik</b>	Betroffene Geschwister: Geschlecht	Weiblich / Männlich / Unbestimmt / Divers / Unbekannt	
	Kinder von dieser SE betroffen	Ja / Nein / Unbekannt / Nicht zutreffend	X
	Betroffene Kinder: Alter	Zahl (0<=x<=100) in Jahren	
	Betroffene Kinder: Geschlecht	Weiblich / Männlich / Unbestimmt / Divers / Unbekannt	
	Alter bei ersten Symptomen: Auswahl der Altersangabe	Unbekannt / Alter / Bei Geburt / Pränatal	X
	Alter bei ersten Symptomen: Alter	Zahl (0<=x<=100) in Jahren + Monaten	Wenn Auswahl = Alter
	Alter bei Diagnose: Auswahl der Altersangabe	Unbekannt / Alter / Bei Geburt / Pränatal	X
	Alter bei Diagnose: Alter	Zahl (0<=x<=100) in Jahren + Monaten	Wenn Auswahl = Alter
	Absicherung der Diagnose	Durch molekulargenetische Untersuchung gesicherte Diagnose / Klinische Verdachtsdiagnose wahrscheinlich durch Phänotyp (HPO), aber keine genetische Diagnose / Genetische Diagnose, aber Phänotyp (HPO) nicht passend / Sonstiges / Unbekannt	X
	Sonstige Absicherung der Diagnose	Freitext	Wenn Absicherung der Diagnose = Sonstiges
	Genetisch gesicherte Diagnose	Ja / Nein / Unbekannt	X
	Genetische Diagnose: Betroffenes Gen	Freitext	Wenn Genetisch gesicherte Diagnose = Ja Mehrfacheingabe
	Genetische Diagnose: Genvariante	Freitext	Wenn Genetisch gesicherte Diagnose = Ja Mehrfacheingabe
	Gesicherte Diagnose anhand spezifischer Biomarker	Ja / Nein / Unbekannt	X
	Biomarker Befund	Freitext	Wenn Diagnose anhand Biomarker = Ja Mehrfacheingabe
	Klinisch gesicherte Diagnose	Ja / Nein / Unbekannt	X
Phänotyp: HPO Term	HPO Code	Wenn Klinisch gesicherte Diagnose = Ja Mehrfacheingabe	
Spezifische Therapie	Keine / Pharmakotherapie / Gentherapie / mRNA Therapie / Antikörpertherapie / CAR-T-Zelltherapie / Stammzelltransplantation / Stoffwechseltherapie / Sonstiges / Unbekannt	X	
Sonstige spezifische Therapie	Freitext	Wenn spezifische Therapie = Sonstiges	

## Identifizierende Daten

<b>Datenelement</b>	<b>Format</b>
Vorname(n)	
Nachname(n)	
Geburtsname	optional
Geburtsdatum	
Geburtsort	
Adresse (Straße, Hausnummer, PLZ, Wohnort)	optional
E-Mail-Adresse	optional

Telefonnummer

optional