

# NARSE Datensatz

Version 1.2, Stand 30.01.2025

## Medizinische Daten

	Datenelement	Format	Pflicht	Kommentar
Formale Kriterien	Einschlussdatum	Datum (YYYY-MM-DD)	X	
	Diagnose Seltene Erkrankung(en): ORPHAcod	ORPHAcod (Katalog angebunden)	X	Mehrfacheingabe
	Diagnose Seltene Erkrankung(en): ICD Version	Auswahlmenü	X	Mehrfacheingabe
	Diagnose Seltene Erkrankung(en): ICD Code	ICD Code (Kataloge hinterlegt)	X	Mehrfacheingabe
	Diagnose Seltene Erkrankung(en): Diagnosesicherheit	Gesicherte Diagnose / Verdachtsdiagnose / Unbekannt	X	Mehrfacheingabe
Persönlicher und Familiärer Hintergrund	Alterskategorie bei Einschluss	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)	X	
	Biologisches Geschlecht bei Geburt	Weiblich / Männlich / Anderes / Unbekannt	X	
	Administratives Geschlecht bei Einschluss	Weiblich / Männlich / Divers / Offen / Unbekannt		
	Aktueller Status: Datum	Datum (YYYY-MM-DD)		Mehrfacheingabe
	Aktueller Status: Status	Lebend / Verstorben / Nicht weiterverfolgt		Mehrfacheingabe
	Sterbealter	Zahl (0<=x<=100) in Jahren		Wenn Status = Verstorben
	An SE verstorben	Ja / Nein / Unbekannt		Wenn Status = Verstorben
	Andere Todesursache	Freitext		Wenn An SE verstorben = Nein
	Betroffene Familienangehörige: Verwandtschaftsbeziehung	Vater / Mutter / Bruder / Schwester / Sohn / Tochter		Mehrfacheingabe
	Betroffene Familienangehörige: Seltene Erkrankung	Ja, die gleiche seltene Erkrankung / Ja, eine andere seltene Erkrankung / Ja, die gleiche und eine andere seltene Erkrankung / Unbekannt		Mehrfacheingabe
Betroffene Familienangehörige: Verstorben?	Ja / Nein / Unbekannt		Mehrfacheingabe	

Anamnese & Diagnostik	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
	Diagnosestellung	(Molekular-)Genetik / klinischer Phänotyp / Bildgebung / Histopathologie / Neugeborenen-screening (Stoffwechsel) / Neugeborenen-screening (genetisch) / Labordiagnostik / Sonstiges / Unbekannt	X	Mehrfachauswahl
	Sonstige Absicherung der Diagnose	Freitext		Wenn Diagnosestellung = Sonstiges
	(Molekular-)Genetische Diagnose: Betroffenes Gen	Freitext		Wenn Diagnosestellung = (Molekular-)Genetik, Mehrfacheingabe, nur mit Einwilligung
	(Molekular-)Genetische Diagnose: Genvariante	Freitext		Wenn Diagnosestellung = (Molekular-)Genetik, Mehrfacheingabe, nur mit Einwilligung
	Labordiagnostik: Laborparameter	Freitext		Wenn Diagnosestellung = Labordiagnostik, Mehrfacheingabe
	Phänotyp: HPO Term	HPO Code (Katalog angebunden)		Wenn Diagnosestellung = klinischer Phänotyp, Mehrfacheingabe
	Therapiestatus	Keine / Pharmakotherapie / Genterapie / mRNA Therapie / Antikörpertherapie / CAR-T-Zelltherapie / Stammzelltransplantation / Stoffwechseltherapie / Sonstiges / Unbekannt	X	Mehrfachauswahl
	Sonstige spezifische Therapie	Freitext		Wenn Therapiestatus = Sonstiges

### Identifizierende Daten

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

## Einwilligungsdaten

<b>Datenelement</b>	<b>Format</b>
Einwilligungsdatum	Datum (YYYY-MM-DD)
Einwilligung Datennutzung	Ja / Nein
Einwilligung Datennutzung international (EU)	Ja / Nein, optional
Einwilligung Re-Kontaktierung für Informationszwecke	Ja / Nein, optional
Einwilligung Re-Kontaktierung für Vernetzung	Ja / Nein, optional
Einwilligung Erfassung genetischer Informationen	Ja / Nein, optional
Einwilligung Fallbesprechung	Ja / Nein, optional