

Empfehlungen aus genomDE zur Änderung des Referentenentwurfs der Verordnung zum Modellvorhaben Genomsequenzierung – MVGenomV

basierend auf einem Beschluss des Steuerungsgremiums von genomDE zu notwendigen Änderungen vom 8. April 2024

Diese Empfehlungen zur notwendigen Änderung des Referentenentwurfes der oben genannten Verordnung sind auf breiter Basis durch die an genomDE teilnehmenden klinischen Netzwerke und Fachgesellschaften erarbeitet worden. Nach einem Kick Off-Termin am 22. März 2024 hat eine kleine Schreibgruppe von Spezialistinnen Vorschläge zur Änderung entwickelt. In indikationsspezifischen Task Forces wurden die Änderungsnotwendigkeiten aus der jeweiligen Sicht am 25., 26. und 27. März 2024 erfasst und diskutiert. Die Vertreter der Netzwerke und Fachgesellschaften haben am 4. April 2024 über die Änderungsnotwendigkeiten diskutiert. Eine fast finale Fassung wurde einem großen Kreis von Beteiligten an genomDE in einer gemeinsamen, internen Arbeitsgruppensitzung der AGs 1 (Versorgungsintegration), 2 (Sequenzierung), 3 (Informatik) und 6 (Bioinformatik) am 8. April 2024 vorgestellt. An dieser Sitzung nahmen auch der Verband Universitätsklinika Deutschland (VUD) und der GKV-Spitzenverband (GKV SV) als Gäste teil. Nach einer Überarbeitung der Empfehlungen im Anschluss an die Sitzung hat am 8. April 2024 das Steuerungsgremium die finale Fassung angenommen.

Empfehlung zur Änderung des Referentenentwurfes der MVGenomV

Stand: 8. April 2023

Inhalt

<u>Änderungsvorschläge zum Text des Referentenentwurfes der MVGenomV</u>	<u>3</u>
<u>Vorschlag einer neugefassten Anlage (zu § 2) Art und Umfang der Daten</u>	<u>8</u>
<u>Begründungen zu Änderungen in der neugefassten Anlage (zu § 2) gegenüber dem Referentenentwurf aus genomDE</u>	<u>15</u>

Änderungsvorschläge zum Text des Referentenentwurfes der MVGenomV

grau Empfehlungen aus genomDE zu Anpassungen

§2 Absatz (1)

REFERENTENENTWURF:

3. an einen klinischen Datenknoten nach § 64e Absatz 10b des Fünften Buches Sozialgesetzbuch (klinischer Datenknoten) [...]

c) die Angaben und Daten nach der Anlage Abschnitt I und III bis VI.

EMPFEHLUNG genomDE:

3. an einen klinischen Datenknoten nach § 64e Absatz 10b des Fünften Buches Sozialgesetzbuch (klinischer Datenknoten) [...]

c) die Angaben und Daten nach der Anlage Abschnitt I und **III bis VII**.

BEGRÜNDUNG:

Anpassungen aufgrund der neuen Datenstruktur in der Anlage.

§3 Absatz (3)

REFERENTENENTWURF:

Der Plattformträger beteiligt bei der Überprüfung nach Absatz 1 den Beirat nach § 64e Absatz 9a des Fünften Buches Sozialgesetzbuch (Beirat), für den Bereich onkologischer Erkrankungen die Arbeitsgemeinschaft Deutscher Tumorzentren und die Gesellschaft der epidemiologischen Krebsregister in Deutschland sowie für den Bereich seltene Erkrankungen die Deutsche Gesellschaft für Humangenetik.

EMPFEHLUNG genomDE:

Der Plattformträger beteiligt bei der Überprüfung nach Absatz 1 den Beirat nach § 64e Absatz 9a des Fünften Buches Sozialgesetzbuch (Beirat), für den Bereich onkologischer Erkrankungen die **nach § 64e Absatz 3 2. Satz benannten Netzwerke**, die Arbeitsgemeinschaft Deutscher Tumorzentren und die Gesellschaft der epidemiologischen Krebsregister in Deutschland sowie für den Bereich seltene Erkrankungen die Deutsche Gesellschaft für Humangenetik.

BEGRÜNDUNG:

Anpassungen zur Konkretisierung der Rechte der beteiligten Netzwerke bei der Ausgestaltung.

§4 Absatz (3) Satz 4

REFERENTENENTWURF:

Die Bekanntgabe der Funktionsfähigkeit der Stellen nach Satz 2 erfolgt jeweils aktualisiert durch den Plattformträger auf der Internetseite des Bundesinstituts für Arzneimittel und Medizinprodukte.

EMPFEHLUNG genomDE:

Die Bekanntgabe der Funktionsfähigkeit der Stellen nach **Satz 3** erfolgt jeweils aktualisiert durch den Plattformträger auf der Internetseite des Bundesinstituts für Arzneimittel und Medizinprodukte.

Empfehlung zur Änderung des Referentenentwurfes der MVGenomV

Stand: 8. April 2023

BEGRÜNDUNG:

Technisch fehlerhafter Bezug im Referentenentwurf.

§6 Absatz (1) und (2)

REFERENTENENTWURF:

(1) Der Plattformträger stellt die Qualität der nach § 2 zu erhebenden Angaben und Daten sicher. Dazu legt der Plattformträger die Anforderungen und Verfahren, für die Qualitätsprüfung und Qualitätssicherung der in einem Genomrechenzentrum und einem klinischen Datenknoten zu speichernden Daten fest und überprüft regelmäßig die Umsetzung dieser Verfahren.

(2) Der Plattformträger beteiligt bei der Festlegung der Anforderungen und Verfahren nach Absatz 1 den Beirat.

EMPFEHLUNG genomDE:

(1) Der Plattformträger stellt die Qualität der nach § 2 zu erhebenden Angaben und Daten sicher. Dazu legt der Plattformträger die Anforderungen und Verfahren, für die Qualitäts- und **Vollständigkeitsprüfung** und Qualitätssicherung der in einem Genomrechenzentrum und einem klinischen Datenknoten zu speichernden Daten fest und überprüft regelmäßig die Umsetzung dieser Verfahren.

(2) Der Plattformträger beteiligt bei der Festlegung der Anforderungen und Verfahren nach Absatz 1 den Beirat **einvernehmlich sowie die nach § 64e Absatz 3 2. Satz genannten Netzwerke.**

BEGRÜNDUNG:

zu (1): Anpassungen zu den Verpflichtungen der Datenlieferung (zB optional vs. verpflichtend und follow-up).

zu (2): Anpassungen zur Konkretisierung der Rechte der Netzwerke bei der Ausgestaltung.

§7 Absatz 2

REFERENTENENTWURF:

(2) Auf Grundlage der nach Absatz 1 Satz 2 übermittelten Daten erstellt der Plattformträger eine Meldebestätigung und übermittelt diese gemeinsam mit der Vorgangsnummer nach § 64e Absatz 10 Satz 1 Nummer 2 und 3 des Fünften Buches Sozialgesetzbuch an den jeweiligen Leistungserbringer.

EMPFEHLUNG genomDE:

(2) Auf Grundlage der nach Absatz 1 Satz 2 übermittelten Daten erstellt der Plattformträger eine Meldebestätigung und übermittelt diese gemeinsam mit der Vorgangsnummer nach § 64e Absatz 10 Satz 1 Nummer 2 und 3 des Fünften Buches Sozialgesetzbuch an den jeweiligen Leistungserbringer. **So lange der Plattformträger die Meldebestätigung den Leistungserbringern noch nicht übermitteln kann, rechnen die Leistungserbringer die Leistungen nach Abschluss der Genomsequenzierung und Vorliegen der sich daraus ergebenden Therapieempfehlung mit den Kostenträgern ab. Die Leistungserbringer sind verpflichtet, die Daten entsprechend der Vorgaben nach § 4 Absatz 3 Satz 3 nachträglich zu übermitteln.**

BEGRÜNDUNG:

Mit der Ergänzung wird klargestellt, dass die Leistungserbringer bei noch nicht gegebener Funktionsfähigkeit der Dateninfrastruktur ihre Leistungen vorläufig vergütet bekommen, aber gleichzeitig auch zur nachträglichen Übermittlung der Daten verpflichtet sind. Dies kann auch durch die Vorgaben aus § 7 Abs. 5 nachträglich überprüft werden. Diese Übergangslösung trägt somit dazu bei, dass der Patienteneinschluss nicht durch eine fehlende Kostenerstattung behindert wird und die Verpflichtung zur Datenübermittlung dennoch besteht.

Änderungen in der Begründung

REFERENTENENTWURF zu §2 Absatz 1

Die Vereinheitlichung der Datenerhebung erfolgt auf Grundlage der in der Anlage zu § 2 festgelegten Datenkategorien. An ein Genomrechenzentrum sind sowohl die technischen Daten der Meldungen (Abschnitt I), als auch die Daten zur Genomsequenzierung (Abschnitt II) zu übermitteln. An einen klinischen Datenknoten sind für jeden Versicherten die technischen Daten der Meldungen (Abschnitt I), als auch die allgemeinen klinischen Daten (Abschnitt III) und klinischen Daten zur Nachverfolgung der Versicherten (Abschnitt VI) zu melden. Je nach Art der Erkrankung sind zusätzlich für jeden Versicherten die klinischen Daten mit Bezug zu onkologischen Erkrankungen (Abschnitt IV) oder die klinischen Daten mit Bezug zu seltenen Erkrankungen (Abschnitt V) zu übermitteln. Die nach Abschnitt VI zu erhebenden Daten dienen insbesondere der Evaluation des Modellvorhabens. Die Angaben und Daten zum Therapieansprechen, der Mortalität, den Nebenwirkungen und Symptomen der empfohlenen Therapie dienen als Grundlage zur Auswertung der tatsächlichen Diagnose- und Therapiekonsequenzen. Nur durch Auswertung dieser Konsequenzen auf die Gesundheit und das Überleben der teilnehmenden Versicherten kann eine Verbesserung der Gesundheitsversorgung durch das Modellvorhabens gemessen und evaluiert werden. Da die Erhebung der Nachverfolgungsdaten je nach Schwere der Erkrankung und Erfolg der Therapie zeitlich deutlich nach Abschluss der Diagnostik und Therapieempfehlung liegt, sind diese Daten nicht Gegenstand der Meldebestätigung nach § 7 und der damit verbundenen Abrechnungsmöglichkeit durch die Leistungserbringer. (...)

EMPFEHLUNG genomDE:

Die Vereinheitlichung der Datenerhebung erfolgt auf Grundlage der in der Anlage zu § 2 festgelegten Datenkategorien. An ein Genomrechenzentrum sind sowohl die technischen Daten der Meldungen (Abschnitt I), als auch die Daten zur Genomsequenzierung (Abschnitt II) zu übermitteln. An einen klinischen Datenknoten sind für jeden Versicherten die technischen Daten der Meldungen (Abschnitt I), als auch die Daten zur Einwilligung (Abschnitt III), allgemeinen Daten zum Modellvorhaben (Abschnitt IV) und die klinischen Daten (Abschnitt V) und klinischen Daten zu Vorbefunden und zur Nachverfolgung der Versicherten (Abschnitt VI und VII) zu melden. Je nach Art der Erkrankung sind zusätzlich für jeden Versicherten die klinischen Daten mit Bezug zu onkologischen Erkrankungen (Abschnitt V (A) und VI (A) und VII (A)) oder die klinischen Daten mit Bezug zu seltenen Erkrankungen (Abschnitt V (B) und VI (B) und VII (B)) zu übermitteln. Die nach Abschnitt VI und VII zu erhebenden Daten dienen insbesondere der Evaluation des Modellvorhabens. Die Angaben und Daten zu Vortherapien und zum Therapieansprechen und dem klinischen Outcome der Mortalität, den Nebenwirkungen und Symptomen der empfohlenen Therapie dienen als Grundlage zur Auswertung der tatsächlichen Diagnose- und Therapiekonsequenzen. Nur durch Auswertung dieser Konsequenzen auf die Gesundheit und das Überleben der teilnehmenden Versicherten kann eine Verbesserung der Gesundheitsversorgung durch das Modellvorhabens gemessen und evaluiert werden. Da die Erhebung der Nachverfolgungsdaten je nach Schwere der Erkrankung und Erfolg der Therapie zeitlich deutlich nach Abschluss der Diagnostik und Therapieempfehlung liegt und Angaben zu den Vortherapien nicht immer erhebbar sind (Abschnitt VI und VII), sind diese Daten sowie die als optional definierten Daten nicht Gegenstand der Meldebestätigung nach § 7 und der damit verbundenen Abrechnungsmöglichkeit durch die Leistungserbringer. Diese Daten werden als Qualitätsindikator für die Evaluation der Dokumentationsqualität der Leistungserbringer genutzt. (...)

REFERENTENENTWURF zu § 3 (Konkretisierung und Aktualisierung der zu übermittelnden Daten)

Nach § 3 überprüft der Plattformträger des Modellvorhabens regelmäßig die Notwendigkeit einer Aktualisierung und Konkretisierung der in der Anlage festgelegten Angaben und Daten, die auf Grundlage der Interoperabilitätsfestlegungen nach § 65c Absatz 1a Satz 2 SGB V zum einheitlichen onkologischen

Empfehlung zur Änderung des Referentenentwurfes der MVGenomV

Stand: 8. April 2023

Basisdatensatz von den Krebsregister im Benehmen mit der Kassenärztlichen Bundesvereinigung, der Deutschen Krankenhausgesellschaft und den für die Wahrnehmung der Interessen der Industrie maßgeblichen Bundesverbänden aus dem Bereich der Informationstechnologie im Gesundheitswesen festgelegt werden. Die Ergebnisse seiner Überprüfung hat der Plattformträger unter Beteiligung der nach Absatz 3 einzubeziehenden Stellen regelmäßig dem Bundesministerium für Gesundheit zur Verfügung zu stellen.

EMPFEHLUNG genomDE:

Nach § 3 überprüft der Plattformträger des Modellvorhabens regelmäßig die Notwendigkeit einer Aktualisierung und Konkretisierung der in der Anlage festgelegten Angaben und Daten, die auf Grundlage der Interoperabilitätsfestlegungen nach § 65c Absatz 1a Satz 2 SGB V zum einheitlichen onkologischen Basisdatensatz von den Krebsregister im Benehmen mit der Kassenärztlichen Bundesvereinigung, der Deutschen Krankenhausgesellschaft und den für die Wahrnehmung der Interessen der Industrie maßgeblichen Bundesverbänden aus dem Bereich der Informationstechnologie im Gesundheitswesen festgelegt werden. Die Ergebnisse seiner Überprüfung hat der Plattformträger **einvernehmlich mit den Beteiligten** der nach Absatz 3 einzubeziehenden Stellen regelmäßig dem Bundesministerium für Gesundheit zur Verfügung zu stellen.

REFERENTENENTWURF zu § 7 (Qualitätsprüfung durch Genomrechenzentren und klinische Datenknoten; Meldebestätigung durch den Plattformträger)

Die Erhebung und Speicherung qualitätsgesicherter Daten wird im Rahmen des Modellvorhabens Genomsequenzierung durch Generierung einer Meldebestätigung durch den Plattformträger sichergestellt. Die Meldebestätigung dient dem Leistungserbringer als Bestätigung, dass er die Angaben und Daten nach § 2 vollständig und richtig erhoben hat. Mit dieser Bestätigung kann der Leistungserbringer anschließend die Abrechnung und Kostenerstattung bei den Kostenträgern auslösen. Dem Plattformträger dient die Meldebestätigung als Bestätigung, dass eine einheitliche und qualitätsgesicherte Erhebung der Daten im Rahmen des Modellvorhabens stattgefunden hat. Dies ist eine grundlegende Voraussetzung für die Datenspeicherung im Rahmen der Dateninfrastruktur und den dem Modellvorhaben zugrunde liegenden Vertrag zwischen dem Spitzenverband Bund der Krankenkassen und den Leistungserbringern.

EMPFEHLUNG genomDE:

Die Erhebung und Speicherung qualitätsgesicherter Daten wird im Rahmen des Modellvorhabens Genomsequenzierung durch Generierung einer Meldebestätigung durch den Plattformträger sichergestellt. Die Meldebestätigung dient dem Leistungserbringer als Bestätigung, dass er die Angaben und Daten nach § 2 vollständig und richtig erhoben hat. Mit dieser Bestätigung kann der Leistungserbringer anschließend die Abrechnung und Kostenerstattung bei den Kostenträgern auslösen. **Bei noch nicht gegebener Funktionsfähigkeit der Dateninfrastruktur können die Leistungserbringer ihre Leistungen vorläufig vergütet bekommen, sind aber gleichzeitig auch zur nachträglichen Übermittlung der Daten verpflichtet sind.** Dies kann durch die Vorgaben aus § 7 Abs. 5 nachträglich überprüft werden. Dem Plattformträger dient die Meldebestätigung als Bestätigung, dass eine einheitliche und qualitätsgesicherte Erhebung der Daten im Rahmen des Modellvorhabens stattgefunden hat. Dies ist eine grundlegende Voraussetzung für die Datenspeicherung im Rahmen der Dateninfrastruktur und den dem Modellvorhaben zugrunde liegenden Vertrag zwischen dem Spitzenverband Bund der Krankenkassen und den Leistungserbringern.

REFERENTENENTWURF zu § 7 (Qualitätsprüfung durch Genomrechenzentren und klinische Datenknoten; Meldebestätigung durch den Plattformträger)

Die Prüfberichte beziehen sich auf die Bestätigung der vollständig und richtig erhobenen Daten nach den Abschnitten I bis V der Anlage. Die nach Abschnitt VI der Anlage zu übermittelnden Daten dienen

Empfehlung zur Änderung des Referentenentwurfes der MVGenomV

Stand: 8. April 2023

der Evaluation des Modellvorhabens und sind daher für die Abrechnung der Kosten für die Diagnostik und Therapiefindung nicht relevant. Die Meldebestätigung kann damit vor Abschluss der Erhebung der Daten nach Abschnitt VI der Anlage generiert und an die Leistungserbringer übermittelt werden.

EMPFEHLUNG genomDE:

Die Prüfberichte beziehen sich auf die Bestätigung der vollständig und richtig erhobenen Daten nach den Abschnitten I bis V der Anlage, die als verpflichtend gekennzeichnet sind. Die nach Abschnitt VI und VII der Anlage zu übermittelnden Daten dienen der Evaluation des Modellvorhabens und der Qualitätskontrolle der Dokumentationsgüte der Leistungserbringer und sind wie auch die optional gekennzeichneten Daten daher für die Abrechnung der Kosten für die Diagnostik und Therapiefindung zum jetzigen Zeitpunkt nicht relevant. Die Meldebestätigung kann damit vor Abschluss der Erhebung der Daten nach Abschnitt VI und VII sowie der optionalen Daten der Anlage generiert und an die Leistungserbringer übermittelt werden.

Vorschlag einer neugefassten Anlage (zu § 2) Art und Umfang der Daten

Zeichenerklärung:

- * Datenfeld ist verpflichtend und relevant für die Vollständigkeitsprüfung
- # Datenfeld ist optional und nicht relevant für die Vollständigkeitsprüfung
- keine Meldung für die Erkrankung und nicht relevant für die Vollständigkeitsprüfung

Reihenfolge der Angaben: [nicht-erbliche Tumorerkrankung / erbliche Tumorerkrankung /seltene Erkrankung]

I. Technische Daten der Meldungen (für alle Leistungserbringer) (zur Übermittlung an ein Genomrechenzentrum und einen klinischen Datenknoten)

1. Datum der Meldung [*/*/*]
2. Typ der Meldungen [*/*/*]
 - i. Erstmeldungen
 - ii. Nachmeldungen
 - iii. Korrekturen

II. Daten zur Genomsequenzierung (zur Übermittlung an ein Genomrechenzentrum, für alle Leistungserbringer)

1. Rohdatenäquivalente [*/*/*]
 - i. Ganzgenomsequenzierungen
 - ii. Exomsequenzierungen
 - iii. Sequenzierungen großer Gengruppen mit einem spezifischen Krankheitsbezug
2. ergänzende Sequenzierungsdaten
 - a. Hersteller und Modell des Sequenziergeräts [*/*/*]
 - b. Hersteller und Bezeichnung der Flow Cell und des Sequenzierkits [*/*/*]
 - c. Laufinformationen (Tiefe der Sequenzierung, Definitionen der Barcodes, Leselänge und Leserichtung (Single- oder Paired-End-Sequenzierung)), Hersteller und Bezeichnung der Sequenzierbibliothek-Präparationskit [*/*/*]
 - d. Datum der Probe [*/*/*]
 - e. Probentyp (z.B. DNA), Ursprungsmaterial (z.B. Blut, Gewebe) und Konservierungsart (z.B. frisch oder frisch gefroren oder in Paraffin eingebettet (FFPE)) [*/*/*]

Empfehlung zur Änderung des Referentenentwurfes der MVGenomV

Stand: 8. April 2023

- f. Zielregion falls Anreicherung von genomischen Regionen (Angabe der Zielregion und Kit/Hersteller der Anreicherungs-methode), Referenzgenom (z.B. hg19), im Falle der Tumorsequenzierung zusätzlich der Gehalt an Tumorzellen in der Probe
3. Angaben zur Auswertungsmethodik (z.B. Diagnose auf Basis der kodierenden DNS bei Ganz-genomsequenzierungen). [*/*/*]

III. Daten zur Einwilligung und Teilnahmeerklärung (zur Übermittlung an ein Genomrechenzentrum und einen klinischen Datenknoten; für alle Leistungserbringer)

1. Teilnahme MVH
 - a. Versicherter (Patienten-ID bzw. Pseudonym) [*/*/*]
 - b. Leistungserbringer (Einholende Einrichtung) [*/*/*]
 - c. Datum der Teilnahmeerklärung [*/*/*]
 - d. Version der Teilnahmeerklärung [*/*/*]
 - e. Umfang der Teilnahmeerklärung (anzupassen an finalen Text; Angabe der Patientenauswahl: Zustimmung/Ablehnung) [*/*/*]
 - i. Erklärung zur Teilnahme am Modellvorhaben und Einwilligung zur Genomsequenzierung
 - ii. Einwilligung zur Fallidentifizierung zum fachlichen Austausch unter Behandlern
 - iii. Einwilligung zur Re-Identifizierung Ihrer Daten und zur Kontaktaufnahme bei einem neuen Befund in der Forschung
 - f. Datum der Kündigung der Teilnahmeerklärung [*/*/*]
 - g. Umfang der Kündigung der Teilnahmeerklärung (anzupassen an finalen Text; Angabe der Patientenauswahl: Zustimmung/Ablehnung) [*/*/*]
 - i. Erklärung zur Teilnahme am Modellvorhaben und Einwilligung zur Genomsequenzierung
 - ii. Einwilligung zur Fallidentifizierung zum fachlichen Austausch unter Behandlern
 - iii. Einwilligung zur Re-Identifizierung Ihrer Daten und zur Kontaktaufnahme bei einem neuen Befund in der Forschung
2. Forschungseinwilligung (MI-I BC)
 - a. Pflichtfelder der Pflichtmodule des MI-I Broad Consent (FHIR Profil) ab V. 1.6d [*/*/*]
 - b. Datum des Widerrufs der Einwilligung [*/*/*]
 - c. Umfang des Widerrufs der Einwilligung gemäß konsentiertem value set der MII [*/*/*]

IV. Allgemeine Daten zum MVH (zur Übermittlung an einen klinischen Datenknoten; für alle Leistungserbringer)

1. Geschlecht [*/*/*]
2. Monat und Jahr der Geburt [*/*/*]
3. die ersten fünf Ziffern des amtlichen Gemeindegeschlüssel des Wohnortes zum Zeitpunkt der Erstmeldung zum MVH [*/*/*]
4. Vorstellung des Versicherten zur Teilnahme am Modellvorhaben
 - a. Datum Einschluss ins MVH [*/*/*]
 - b. Entscheidung der multidisziplinären Fallkonferenz im Bereich der Diagnostik zur Aufnahme des Versicherten in das Modellvorhaben [*/*/*]
 - c. Datum der multidisziplinären Fallkonferenz [*/*/*]

V. Klinische Daten mit Bezug zur Teilnahme am MVH (zur Übermittlung an einen klinischen Datenknoten)

(A) für onkologische Erkrankungen

1. Diagnose
 - a. Tumordiagnose nach ICD [*/*/-]
 - b. Datum Erstdiagnose (bezogen auf vorgenannte Diagnose) [*/*/-]
 - c. ECOG Performance Status [#/#/-]
 - d. ergänzend für erbliche Tumorerkrankungen: Phänotypisierung auf der Grundlage der Human Phenotype Ontology (HPO) [-/*/-]
2. Pathologiebefund
 - a. Histologiebefund ICD [*/*/-]
 - b. Differenzierungsgrad [#/#/-]
3. Tumorstadium
 - a. nach der aktuellen Klassifikation maligner Tumore nach dem TNM-Schlüssel zur Darstellung der Größe und des Metastasierungsgrades des Tumors einschließlich der nach dem TNM-Schlüssel vorgesehenen Kennzeichen [#/#/-]
 - b. nach der diagnosespezifischen Klassifikation für Tumorformen, für die der TNM-Schlüssel keine Anwendung findet [#/#/-]

Empfehlung zur Änderung des Referentenentwurfes der MVGenomV

Stand: 8. April 2023

4. Entscheidung der multidisziplinären Fallkonferenz
 - a. Datum Fallkonferenz [*/*/-]
 - b. Empfehlung zu der Teilnahme an einer klinischen Studie [*/*/-]
 - c. Empfehlung einer Systemtherapie (außerhalb klinischer Studie) [*/*/-]
 - d. Empfehlung Humangenetische Beratung [*/*/-]
 - e. Empfehlung diagnostische Re-Evaluation [*/#/-]
 - f. Art der empfohlenen Therapie (einschließlich der präventiven Maßnahmen bei erblichen Tumorerkrankungen) [*/*/-]
 - g. Wirkstoff(klasse) [*/*/-]
 - h. Evidenzgrad [#/#/-]
 - i. stützende molekulare Alteration [#/#/-]
 - j. Empfehlung für eine Operation [#/#/-]

(B) für seltene Erkrankungen

1. Phänotypisierung
 - a. Phänotypisierung auf der Grundlage der Human Phenotype Ontology (HPO) [-/-/*]
 - b. Monat und Jahr des Beginns des ersten aufgetretenen HPO-kodierten Symptoms [-/-/#]
2. Entscheidung der multidisziplinären Fallkonferenz
 - a. Datum Fallkonferenz [-/-/*]
 - b. der Empfehlung zugrundeliegende Genomdiagnostik [-/-/*]
 - i. Einzelgenom
 - ii. Duogenom
 - iii. Triogenom
 - c. Bewertung der genetischen Diagnostik [-/-/*]
 - iv. keine genetische Diagnosestellung
 - v. Genetische Verdachtsdiagnose
 - vi. weiterführende genetische Diagnostik empfohlen
 - vii. Genetische Diagnose gesichert
 - viii. klinischer Phänotyp nur partiell gelöst

Empfehlung zur Änderung des Referentenentwurfes der MVGenomV

Stand: 8. April 2023

- d. Diagnose [-/-/*]
 - ix. nach dem Schlüssel der Internationalen Klassifikation der Krankheiten in der jeweiligen vom Bundesinstitut für Arzneimittel und Medizinprodukte im Auftrag des Bundesministeriums für Gesundheit herausgegebenen und vom Bundesministerium für Gesundheit in Kraft gesetzten Fassung
 - x. nach der aktuellen Klassifikation seltener Erkrankungen nach der Orphanet-Kennnummer für Seltene Erkrankungen (Orpha-Kennnummer)
 - xi. Weitere Internationale Klassifikationen nach Bekanntmachung durch das Bundesinstitut für Arzneimittel und Medizinprodukte,"
- e. Empfehlung zu der Teilnahme an einer klinischen Studie [-/-/#]
- f. Empfehlung zur humangenetischen Beratung [-/-/*]
- g. Empfehlung zur diagnostischen Re-Evaluation [-/-/#]
- h. Empfehlung einer Therapie, Art der Therapie, zugrundeliegende genetische Variante(n) [-/-/#]
- i. weitere Empfehlung zum klinischen Management [-/-/#]

VI. Klinische Daten zu Vorbefunden (zur Übermittlung an einen klinischen Datenknoten)

(A) für onkologische Erkrankungen

- 1. fallrelevante, genetische Vorbefunde
 - a. Art der Diagnostik [#/#/-]
 - i. Ganzgenomsequenzierungen
 - ii. Exomsequenzierungen
 - iii. Sequenzierungen großer Gengruppen mit einem spezifischen Krankheitsbezug
 - b. Datum der Diagnostik [#/#/-]
 - c. Ergebnis der Diagnostik [#/#/-]
- 2. ergänzend für nicht-erbliche Tumorerkrankungen: fallrelevante Vortherapie
 - a. Art der Behandlung [#/-/-]
 - b. Wirkstoff(klasse) [#/-/-]
 - c. Startdatum [#/-/-]
 - d. Enddatum [#/-/-]
 - e. Datum Progress [#/-/-]
 - f. Therapieansprechen (best response) [#/-/-]

(B) für seltene Erkrankungen

Empfehlung zur Änderung des Referentenentwurfes der MVGenomV

Stand: 8. April 2023

1. fallrelevante, genetische Vorbefunde
 - a. Art der Diagnostik [-/-/#]
 - i. Array,
 - ii. Einzelgentestung,
 - iii. Chromosomenanalyse,
 - iv. Exomanalyse,
 - v. andere
 - b. Datum der Diagnostik [-/-/#]
 - c. Ergebnis der Diagnostik [-/-/#]

VII. Klinische Daten zur Nachverfolgung; (zur Übermittlung an einen klinischen Datenknoten)

(A) für onkologische Erkrankungen

1. Umsetzung einer Therapieempfehlung der Fallkonferenz (einschließlich der präventiven Maßnahmen bei erblichen Tumorerkrankungen) [*/*/-]
2. Therapie
 - a. Datum Start der Therapie [*/-/-]
 - b. Datum Ende der Therapie [*/-/-]
 - c. Art der Therapie [*/-/-]
 - d. Wirkstoff [*/-/-]
3. Therapieansprechen [best response]
 - a. Erhebungsdatum [*/-/-]
 - b. Datenquelle Therapieansprechen [#/-/-]
 - c. Progression [*/-/-]
 - d. Stabile Erkrankung [*/-/-]
 - e. Partielle Remission [*/-/-]
 - f. Komplette Remission [*/-/-]
 - g. ergänzend für erbliche Tumorerkrankungen: Auftreten metachroner Tumorerkrankungen mit Diagnoseschlüssel [-/*/-]

Empfehlung zur Änderung des Referentenentwurfes der MVGenomV

Stand: 8. April 2023

4. Allgemeiner Status zur klinischen Nachverfolgung
 - a. Vitalstatus (inkl. lost to follow-up) [*/#/-]
 - b. Datum letzter Kontakt [*/#/-]
 - c. Sterbemonat und Sterbejahr [*/#/-]

(B) für seltene Erkrankungen

1. Ergebnisse Fallkonferenz (Re-Evaluation)
 - a. Datum [-/-/#]
 - b. Angaben zu Änderungen im Phänotyp auf der Grundlage der Human Phenotype Ontology (HPO) [-/-/#]
 - c. Diagnosestellung erfolgt [-/-/#]
 - d. Ergänzende Daten zum Verlauf der Erkrankung [-/-/#]
2. Allgemeiner Status zur klinischen Nachverfolgung
 - a. Vitalstatus [-/-/#]
 - b. Datum letzter Kontakt [-/-/#]
 - c. Sterbemonat und Sterbejahr [-/-/#]

Begründungen zu Änderungen in der neugefassten Anlage (zu § 2) gegenüber dem Referentenentwurf aus genomDE

Änderungsvorschläge sind zu jedem Datenpunkt mit >> gekennzeichnet und entsprechend beschrieben und begründet.

I. Technische Daten der Meldungen (zur Übermittlung an ein Genomrechenzentrum)

1. Datum und Zeit der Meldungen,
2. Typ der Meldungen:
 - a. Erstmeldungen,
 - b. Nachmeldungen oder
 - c. Korrekturen

II. Daten zur Genomsequenzierung (zur Übermittlung an ein Genomrechenzentrum)

1. Rohdatenäquivalente (BAM-Dateien, nicht gemappte Sequenzen und Referenzgenome) resultierend aus Genomsequenzierungen pathologischer Gewebe- und erforderlicher Kontrollproben resultierend aus:
 - a. Ganzgenomsequenzierungen,
 - b. Exomsequenzierungen oder
 - c. Sequenzierungen großer Gengruppen mit einem spezifischen Krankheitsbezug,
2. ergänzende Sequenzierungsdaten:
 - a. Hersteller und Modell des Sequenziergeräts,
 - b. Hersteller und Bezeichnung (mit Versionsnummer) der Flow Cell und des Sequenzierungskits,
>> *Streichen der Angabe „Versionsnummer“: Die Dokumentation der Versionsnummer wird von den beteiligten Netzwerken als aufwändig und ohne Zusatznutzen bewertet. Zudem ändern sich ihre Formate und eine strukturierte Erhebung ist nur bedingt möglich.*
 - c. Laufinformationen (Tiefe der Sequenzierung, Definitionen der Barcodes, Leselänge und Leserichtung (Single- oder Paired-End-Sequenzierung)), Hersteller und Bezeichnung der Sequenzierbibliothek-Präparationskit, Typ der Fragmentierung und Fragmentlänge),
>> *Streichen der Angabe „Typ der Fragmentierung und Fragmentlänge“: die Doku-*

Empfehlung zur Änderung des Referentenentwurfes der MVGenomV

Stand: 8. April 2023

b. Behandlung:

>> Ändern zu "fallrelevante Vortherapie"; den gesamten Abschnitt in neue Kategorie "Vorbehandlung" verschieben.

- i. Stationär oder ambulant (wenn stationär dann Anzahl der Behandlungen und Dauer in Tagen),

>> Streichen, da keine zuverlässige Datenquelle. Mit angemessenem Aufwand nicht strukturiert und valide zu erfassen. Kein Zusatznutzen.

- ii. Art der Behandlung:

1. für onkologische Erkrankungen Behandlung im Sinne von Abschnitt IV Nummer 9 Buchstabe a bis d,
2. für seltene Erkrankungen Behandlung im Sinne von Abschnitt V Nummer 12 Buchstabe a und b,

>> Ändern zu "Art der Behandlung gemäß Abschnitt X. Nr Y Buchstabe a-d" (nur Angabe der Therapieart. Zusätzlich jeweils ein Datenfeld für Wirkstoff, Start- und Enddatum der Therapie sowie deren Outcome. Daten zu onkologischen Erkrankungen und seltenen Erkrankungen in jeweils gesonderte Abschnitte "Vorbehandlung").

c. Vorstellung des Versicherten zur Teilnahme am Modellvorhaben:

- i. Datum der persönlichen Vorstellung,

>> Anpassung zu "Datum Einschluss ins Modellvorhaben". Definitiv eindeutig und im Sinne der harmonisierten Datenerfassung in unterschiedlichen Netzwerken und für verschiedene Patient Journeys.

- ii. Entscheidung der multidisziplinären Fallkonferenz im Bereich der Diagnostik von seltenen oder von onkologischen Erkrankungen zur Aufnahme des Versicherten in das Modellvorhaben:

1. Datum,
2. Anzahl der teilnehmenden Personen der Fallkonferenz und

>> Eine Qualitätskontrolle über die Zusammensetzung der Fallkonferenz (Zahl, Fachrichtung und Position der Teilnehmenden) ist anderweitig über Zertifizierung etc. gewährleistet. Eine Dokumentation dieser Daten im Rahmen des MV ist nicht notwendig und vom Kosten-Nutzen Aufwand her unverhältnismäßig.

3. Fachrichtung und Position der teilnehmenden Personen,

>> s.o. zum vorherigen Punkt

Empfehlung zur Änderung des Referentenentwurfes der MVGenomV

Stand: 8. April 2023

3. Daten zur Einwilligung (Übermittlung als FHIR Profil):

>> Verschiebung der Angaben zur Forschungseinwilligung und Teilnahmeerklärung in eine gesonderte Kategorie "III. Daten zur Einwilligung und Teilnahmeerklärung" und klare Trennung der Datenfelder zu den beiden Dokumenten in getrennten Unterkapiteln.

>> Anpassungen: Die Datenfelder der jeweils konsentierten Version des MI-I Broad Consent sollten entsprechend der Konsentierungsverfahren der MI-I anpassbar sein und jeweils dem aktuellen FHIR Profil der MI-I Datensätze entsprechen. Auch können verschiedene Datenfelder für unterschiedliche Versionen des MI-I BC z.B. für Erwachsene sowie Kinder und Jugendliche erforderlich sein. Daher sollte hier ausschließlich auf die entsprechenden **Pflichtfelder der Pflichtmodule** der jeweils aktuellen Version der FHIR Profile der MI-I verwiesen werden.

Für die Dokumentation der Teilnahmeerklärung wurde eine Struktur vorgeschlagen auf Basis der aktuell in Abstimmung befindlichen Textversion der Teilnahmeerklärung. Dies ist ggf. noch anzupassen.

a. Identifikation:

i. Versicherter (Patienten-ID bzw. Pseudonym),

ii. Leistungserbringer:

1. Identifikationsnummer des Leistungserbringers nach § 2 Absatz 1 Nummer 3 Buchstabe a,
2. Name und Adresse des Leistungserbringers,
3. Krankenhaus einschließlich Abteilung und Station und
4. Name und Adresse der behandelnden Ärztin oder des behandelnden Arztes,

b. Datum der Einwilligung,

c. Form und Umfang der Einwilligung:

i. Form:

1. schriftlich oder elektronisch,
2. Einwilligungsfähigkeit (Einwilligung durch Versicherten / durch Vertreter nicht einwilligungsfähigen Versicherten),

ii. Umfang:

1. Teilnahme Modellvorhaben,
2. Gendiagnostik (ggf. Duo-/Triosequenzierung),
3. Forschung,
4. Fallidentifizierung,

d. Version der Einwilligung,

e. Widerruf der Einwilligung:

Empfehlung zur Änderung des Referentenentwurfes der MVGenomV

Stand: 8. April 2023

- i. Datum,
- ii. Form
 1. Schriftlich oder elektronisch,
 2. Einwilligungsfähigkeit (Einwilligung durch Versicherten / durch Vertreter bei nicht einwilligungsfähigen Versicherten),
- iii. Umfang:
 1. Teilnahme Modellvorhaben,
 2. Forschung,
 3. Fallidentifizierung,
4. Daten der Phänotypisierung (Diagnose, Symptome).

>> *Streichung: unklare Definition und nicht strukturiert erhebbar.*

IV. Klinische Daten mit Bezug zu onkologischen Erkrankungen (zur Übermittlung an einen klinischen Datenknoten)

1. Tumordiagnose nach dem Schlüssel der Internationalen Klassifikation der Krankheiten in der jeweiligen vom Bundesinstitut für Arzneimittel und Medizinprodukte im Auftrag des Bundesministeriums für Gesundheit herausgegebenen und vom Bundesministerium für Gesundheit in Kraft gesetzten Fassung,

>> *Ergänzung: "Datum der Erstdiagnose der Tumordiagnose": Für Evaluation und Forschung von hoher Relevanz.*

>> *Ergänzung: "ECOG Performance Status": Für Evaluation und Forschung von hoher Relevanz.*

2. Pathologiebefund:

- a. Histologiebefund nach dem Schlüssel der aktuellen Internationalen Klassifikation der Krankheiten für die Onkologie,
- b. Differenzierungsgrad,
- c. Anzahl der untersuchten und befallenen Lymphknoten,

>> *Nach Einschätzung der beteiligten Netzwerke nicht von Relevanz für Evaluation und Auswertung. Keine geeignete Datenquelle.*

3. Lokalisation des Tumors einschließlich der Angabe der Seite bei paarigen Organen nach dem Schlüssel der aktuellen Internationalen Klassifikation der Krankheiten für die Onkologie,

Empfehlung zur Änderung des Referentenentwurfes der MVGenomV

Stand: 8. April 2023

4. Art der Diagnosesicherung:

>> *Nach Einschätzung der Experten der beteiligten Netzwerke ist dieser Abschnitt von geringer Relevanz. Keine geeignete Datenquelle. Auch im Sinne der Vermeidung doppelter Datenhaltung nicht sinnvoll. Information kann ggf. über Linkage mit Krebsregisterdaten im Rahmen der Auswertung berücksichtigt werden. Datenfelder a-g sollten gestrichen werden.*

- a. ausschließlich über die Todesursache,
- b. klinisch,
- c. zytologisch,
- d. histologisch,
- e. genetisch,
- f. durch Obduktion,
- g. sonstige Art der Diagnosesicherung,

5. Stadium der Erkrankung und tumorspezifische prognostisch und therapeutisch relevante Charakteristika, insbesondere

- a. nach der aktuellen Klassifikation maligner Tumore nach dem TNM-Schlüssel zur Darstellung der Größe und des Metastasierungsgrades des Tumors einschließlich der nach dem TNM-Schlüssel vorgesehenen Kennzeichen oder
- b. nach der diagnosespezifischen Klassifikation für Tumorformen, für die der TNM-Schlüssel keine Anwendung findet,

6. Nicht diagnostizierter Fall,

>> *Nur für seltene Erkrankungen.*

7. Ergänzende Daten zur Phänotypisierung,

>> *Streichen, da zu unspezifisch. Bereits durch andere Datenfelder abgedeckt.*

8. Auf Grundlage der Diagnostik empfohlene Behandlung:

a. Operation:

>> *Für das infrage kommende Indikationsspektrum im Modellvorhaben ist diese Therapieform nur bei erblichen Tumorerkrankungen (ET) und seltenen Erkrankungen von Relevanz (nicht bei onkologischen Erkrankungen allgemein). Bei seltenen Erkrankungen andere Strukturierung dieses Abschnittes.*

- i. Monat und Jahr der Operation,

Empfehlung zur Änderung des Referentenentwurfes der MVGenomV

Stand: 8. April 2023

- ii. Anzahl der Tage zwischen dem Tag der Diagnose und dem Tag der Operation,
- iii. Intention,
- iv. Art der Operation nach dem Operationen- und Prozedurenschlüssel,
- v. lokaler Residualstatus nach Abschluss der Operation,

b. Systemische oder abwartende Therapie:

>> *Gesamten Abschnitt in gesonderten Abschnitt "Nachverfolgung / Follow-up" verschieben.*

- i. Therapeutische Konsequenz aufgrund der Teilnahme am Modellvorhaben,
- ii. Monat und Jahr des Beginns,
- iii. Anzahl der Tage zwischen dem Tag der Diagnose und dem Tag des Beginns der Therapie,

>> *Datenfeld streichen, da es ableitbar ist aus anderen erhobenen Datenfeldern.*

- iv. Dauer der Therapie in Tagen,

>> *Statt Datenfeld zur Dauer der Therapie, ist die Erhebung des Start- und Enddatums der Therapie vorzuziehen. Aus diesen Daten lässt sich die Dauer dann ableiten.*

- v. Intention der systemischen Therapie,

>> *Streichen, da es keinen Standard zur Klassifikation gibt und die Bewertung sich angesichts neuer Therapieoptionen verändern kann. Keine zuverlässige Datenquelle und kein Zusatznutzen für die Evaluation und Forschung.*

- vi. Art der Therapie,

>> *Art der empfohlenen Therapie*

- vii. Weitere Angaben zu

>> *Streichung der beiden folgenden Datenfelder. Stattdessen neue Datenfelder "Wirkstoff", "Evidenzgrad, Priorität", "stützende molekulare Alteration"*

1. den verwendeten Substanzen oder
2. dem Protokoll,

d. Residualstatus nach Abschluss der Primärtherapie,

>> *Verschieben in gesonderten Abschnitt "Vorbehandlung". Datenfeld ändern zu "Ansprechen auf fall-relevante Vortherapie".*

e. Ergänzende Daten zur Therapie,

- i. Entscheidung der multidisziplinären Fallkonferenz im Bereich der Diagnostik von onkologischen Erkrankungen zur Interpretation der Befunde bzw. Empfehlung zur weiteren Behandlung des Versicherten:

Empfehlung zur Änderung des Referentenentwurfes der MVGenomV

Stand: 8. April 2023

1. Datum,
 2. Anzahl der teilnehmenden Personen der Fallkonferenz und
>> *s.o. Qualitätskontrolle erfolgt anderweitig. Daten können nicht mit angemessenem Aufwand erhoben werden.*
 3. Fachrichtung und Position der teilnehmenden Personen,
>> *s.o. Qualitätskontrolle erfolgt anderweitig. Daten können nicht mit angemessenem Aufwand erhoben werden.*
 - ii. Anpassung der bisherigen Therapie aufgrund des genetischen Befundes,
>> *Anpassung ergibt sich aus Therapieverlauf im Follow-up; an dieser Stelle Doppelung zu 'empfohlene Behandlung'.*
 - iii. Empfehlung zu der Teilnahme an einer klinischen Studie,
 - iv. Empfehlung zu einer Off-Label-Behandlung.
>> *Verlässliche Angaben zu einem möglichen Off-Label Status der empfohlenen Therapie hängen von verschiedenen Faktoren wie Therapielinie, Zulassungsstatus etc. ab, welche im Rahmen des Modellvorhabens nicht einheitlich valide erhoben werden können.*

V. Klinische Daten mit Bezug zu seltenen Erkrankungen (zur Übermittlung an einen klinischen Datenknoten)

1. Diagnose der seltenen Erkrankung:
 - a. nach dem Schlüssel der Internationalen Klassifikation der Krankheiten in der jeweiligen vom Bundesinstitut für Arzneimittel und Medizinprodukte im Auftrag des Bundesministeriums für Gesundheit herausgegebenen und vom Bundesministerium für Gesundheit in Kraft gesetzten Fassung,
 - b. nach der aktuellen Klassifikation seltener Erkrankungen nach der Orphanet-Kennnummer für Seltene Erkrankungen (Orpha-Kennnummer) oder
 - c. Weitere Internationale Klassifikationen nach Bekanntmachung durch das Bundesinstitut für Arzneimittel und Medizinprodukte,
2. Monat und Jahr des Beginns von Symptomen,
>> *Anpassung zur Konkretisierung der Angabe: "Monat und Jahr des Beginns des ersten aufgetretenen HPO-kodierten Symptoms"*
3. Symptomatische Behandlung ohne Kenntnis der Diagnose,
>> *Streichung des Datenpunktes: eine Dokumentation dieser Vorbehandlungen ist nur mit erheblichem Mehraufwand möglich und Datenvollständigkeit kann aufgrund der häufig extern erfolgten Vorbehandlungen nicht gewährleistet werden mangels geeigneter Datenquellen.*

Empfehlung zur Änderung des Referentenentwurfes der MVGenomV

Stand: 8. April 2023

4. Monat und Jahr des ersten Kontakts mit einem spezialisierten Zentrum für Seltene Erkrankungen,

>> *Streichung: eine Dokumentation ist nur mit erheblichem Mehraufwand möglich und aufgrund der langen Patientenhistorien nicht immer nachvollziehbar. Datenvollständigkeit und angemessene Datenqualität können nicht in allen Fällen gewährleistet werden.*

5. Monat und Jahr der Erstdiagnose einer/der seltenen Erkrankung,

>> *Streichung: nicht relevant für SE, da das Ziel des MVH die Diagnosestellung ist.*

6. Phänotypisierung auf der Grundlage der Human Phenotype Ontology (HPO),

7. Pathologie und Laborbefunde,

>> *Streichung: nicht relevant für SE*

8. Art der Diagnosesicherung:

>> *Streichung: nicht relevant für SE*

a. klinisch:

i. Diagnosestellung ohne Fallkonferenz oder

ii. Diagnosestellung in Fallkonferenz,

b. histologisch,

c. genetisch (ggf. Duo-/Triosequenzierung),

d. durch Obduktion,

e. sonstige Art der Diagnosesicherung,

9. Angaben zu möglichen gesundheitlichen Einschränkungen nach der Internationalen Klassifikation der Funktionsfähigkeit, Behinderung und Gesundheit,

>> *Streichung: eine Dokumentation ist nur mit erheblichem Mehraufwand möglich und in der klinischen Routine so nicht abbildbar, hierfür wären zusätzliche Erhebungswerkzeuge im Sinne einer klinischen Studie notwendig*

10. Nicht diagnostizierter Fall,

>> *Verschiebung: Angabe erfolgt unter "Diagnose"*

11. Ergänzende Daten zur Phänotypisierung,

>> *Streichung: unklare Definition und nicht strukturiert erhebbar.*

12. Auf Grundlage der Diagnostik empfohlene Behandlung:

>> *Streichung: Für das infrage kommende Indikationsspektrum im Modellvorhaben sind die nachfolgend gelisteten Therapieformen nicht relevant, weshalb eine Streichung vorgeschlagen wird; unter dem Datenpunkt "Entscheidung der multidisziplinären Fallkonferenz" wird die Empfehlung einer Therapie mit Therapieart und Wirkstoff als optionale Angabe aufgeführt, für*

Empfehlung zur Änderung des Referentenentwurfes der MVGenomV

Stand: 8. April 2023

den Fall, dass eine systemische Therapie empfohlen wurde. Zusätzlich wurden dort die Daten-Items "Empfehlung zu der Teilnahme an einer klinischen Studie", "Empfehlung zur humangenetischen Beratung", "weitere Empfehlung zum klinischen Management" als für die Indikation relevante Parameter ergänzt.

a. Operation:

- iii. Monat und Jahr der Operation,
- iv. Art der Operation nach dem Operationen- und Prozedurenschlüssel,

b. Therapie:

- i. Therapeutische Konsequenz aufgrund der Teilnahme am Modellvorhaben,
- ii. Monat und Jahr des Beginns,
- iii. Dauer der Therapie,
- iv. Art der Therapie,

v. Weitere Angaben zu:

- 1. den verwendeten Substanzen oder
- 2. einem Studien-Protokoll,

vi. Ergänzende Daten zur Therapie:

>> *Verschiebung der folgenden Datenpunkte zum Abschnitt "Entscheidung der multidisziplinären Fallkonferenz"*

- 1. Entscheidung der multidisziplinären Fallkonferenz im Bereich der Diagnostik von onkologischen Erkrankungen zur Interpretation der Befunde bzw. Empfehlung zur weiteren Behandlung des Versicherten:

a. Datum,

>> *Anpassung: "Datum Fallkonferenz"*

b. Anzahl der teilnehmenden Personen der Fallkonferenz und

>> *Streichung: s. onkologische Erkrankungen*

c. Fachrichtung und Position der teilnehmenden Personen,

>> *Streichung: s. onkologische Erkrankungen*

- 2. Anpassung der Therapie aufgrund des genetischen Befundes:

>> *Streichung: nicht relevant für SE*

a. Identifizierung neuer pathogener / wahrscheinlich pathogener Varianten (im kodierenden / nicht kodierenden Teil der DNS / in den Steuerungselementen) oder Biomarker,

b. Anpassung der Behandlung aufgrund der Identifizierung neuer pathogener / wahrscheinlich pathogener Varianten oder Biomarker,

Empfehlung zur Änderung des Referentenentwurfes der MVGenomV

Stand: 8. April 2023

3. Empfehlung zu der Teilnahme an einer klinischen Studie,

>> *Verschiebung: in "Entscheidung der multidisziplinären Fallkonferenz"*

4. Empfehlung zu einer Off-Label-Behandlung

>> *Streichung: nicht relevant für SE; Empfehlung zu einer Therapie wird aber in "Entscheidung der multidisziplinären Fallkonferenz" abgebildet.*

VI. Klinische Daten zur Nachverfolgung des Versicherten (zur Übermittlung an einen klinischen Datenknoten)

1. Angaben mit Bezug zu onkologischen Erkrankungen:

a. Angaben zum Therapieverlauf:

>> *[Hinweis: Datenfelder zu Therapiestart- und ende werden in diesen Abschnitt verschoben]*

i. Therapieansprechen (unter Bezugnahme der „Kriterien für die Bewertung des Ansprechens der Behandlung bei soliden Tumoren – RECIST-Kriterien“):

>> *Ergänzung: Erhebungsdatum des Therapieansprechens. Relevant für Evaluation und Forschung.*

>> *Es handelt sich um Real World Daten bzw. Versorgungsforschung. Eine streng formale Bewertung des Therapieansprechens nach RECIST-Kriterien ist für diese Datenklasse methodisch valide nicht möglich.*

1. Progression,

2. Stabile Erkrankung,

3. Partielle Remission (Dauer des Ansprechens in Tagen),

>> *Anpassung: 'Dauer' streichen. Diese ergibt sich aus Erhebungsdatum und Datum des Therapiebeginns.*

4. Komplette Remission (Dauer des Ansprechens in Tagen),

>> *Anpassung: 'Dauer' streichen. Diese ergibt sich aus Erhebungsdatum und Datum des Therapiebeginns.*

ii. Therapieadhärenz,

>> *Ersetzen durch "Status Therapieumsetzung"*

iii. Therapieabbruch,

>> *Ersetzen durch "Status Therapieumsetzung"*

b. Angaben zu Nebenwirkungen / Symptomen unter systemischer Therapie,

>> *Eine systematische Erhebung kann im Versorgungskontext (außerhalb einer klinischen Studie) nicht mit verhältnismäßigem Aufwand geleistet werden.*

Empfehlung zur Änderung des Referentenentwurfes der MVGenomV

Stand: 8. April 2023

- c. Angaben zur Einschätzung der Lebensqualität (unter Bezugnahme des „EORTC QLQ-C30“ Fragebogens),

>> *Out of Scope: Es existiert keine Infrastruktur für die systematische Erhebung von Patient Reported Outcomes auf der Grundlage von Fragebögen wie dem EORTC QLQ-C30 für das Modellvorhaben.*

- d. Mortalität:

- i. Vergleich der durchschnittlichen Überlebenszeit,

>> *Streichen. Kann unter Hinzunahme weiterer Datenquellen im Rahmen von Evaluation und Forschung errechnet werden.*

- ii. Sterbefall:

1. Sterbemonat und Sterbejahr,

2. Todesursache,

>> *Streichen. Keine geeignete Datenquelle.*

Ergänzende Daten zum Verlauf der Erkrankung,

>> *Streichen. Unklar. Bereits durch übrige Datenfelder abgedeckt.*

2. Angaben mit Bezug zu seltenen Erkrankungen:

>> *Anpassung: "Ergebnisse Fallkonferenz (Re-Evaluation)"*

- a. Angaben zu Änderungen im Phänotyp auf der Grundlage der Human Phenotype Ontology (HPO),

- b. Angaben zu Änderungen der gesundheitlichen Einschränkungen nach der Internationalen Klassifikation der Funktionsfähigkeit, Behinderung und Gesundheit,

>> *Streichung: nicht relevant für SE*

- c. Ergänzende Daten zum Verlauf der Erkrankung:

>> *Anpassung: "Ergänzende Daten zum Verlauf der Erkrankung"*

- i. Sterbefall:

>> *Anpassung (analog zu den onkologischen Erkrankungen) unter Angabe von "Vitalstatus", "Datum letzter Kontakt" und "Sterbemonat und Sterbejahr"*

1. Sterbemonat und Sterbejahr,

2. Todesursache.