

Attention ! Le set minimal de données national maladies rares est distribué sous licence creative commons :
Creative Commons Attribution - Pas d'Utilisation Commerciale - Partage dans les Mêmes Conditions 3.0 France et 4.0 international

Si vous êtes un industriel, nous permettons l'utilisation de celui-ci lorsqu'une interface est aussi créée dans l'application hôte pour assurer l'envoi des données vers la BNDMR.

Groupe d'items		N° item	Item	Définition de l'item	Codage du contenu (type ou valeurs que pourront prendre les items)
1. Consentement	1.1	Consentement patient	Le (la) patient(e) donne-t-il(elle) son consentement pour que des informations soient enregistrées dans un système de gestion informatique de données ?	Oui - LA33-6	
	1.2	Non-opposition du patient pour une réutilisation des données	Le (la) patient(e) a-t-il (elle) été dûment informé(e) qu'une partie des données, préalablement anonymisées, le (la) concernant, sera utilisée dans le cadre d'analyses de santé publique; et qu'il (elle) ne s'y est pas opposé(e) ?	Oui - LA33-6 Non - LA32-8	
	1.3	Consentement par tutelle	Le consentement est-il donné par la tutelle du (de la) patient(e) ?	Oui - LA33-6 Non - LA32-8	
2. Identification patient	2.1	Identifiant national MR	GUID (Global Unique Identifier) permettant l'identification unique de patients entre BaMaRa et la BNDMR (anonyme).	Chaîne de caractères (génééré automatiquement)	
	2.1 bis	Identifiant anonyme national (IdMR)	Identifiant anonyme national permettant l'identification unique du (de la) patient(e) entre BaMaRa et la BNDMR.	Chaîne de caractères (génééré automatiquement)	
	2.2	Identifiant National de Santé	Identifiant du patient soumis à l'appréciation de la CNIL : identifiant national unique permettant l'interconnexion future avec le dossier médical personnalisé (DMP).	Chaîne de caractères (génééré automatiquement)	
	2.3	Identifiant local du patient	Identifiant local du (de la) patient(e) à l'hôpital.	Chaîne de caractères	
3. Informations personnelles	3.1	Nom de naissance du patient	Le nom de naissance du (de la) patient(e), appelé auparavant nom patronymique, s'appelle dorénavant nom de famille, c'est le nom figurant sur l'acte de naissance.	Chaîne de caractères	
	3.2	Nom d'usage du patient	Deuxième nom : c'est le nom utilisé dans la vie courante (nom d'usage) lorsqu'il diffère du nom de famille : double nom (nom de ses parents ou nom des deux époux accolés), nom de son époux ou nom de son épouse.	Chaîne de caractères	
	3.3	Prénom du patient	Prénom du (de la) patient(e) tel que renseigné sur son acte de naissance ou carte d'identité.	Chaîne de caractères	
	3.4	Date de naissance du patient	La date de naissance du (de la) patient(e) telle qu'enregistrée dans le certificat de naissance.	Date	
	3.5	Sexe du patient	Sexe du (de la) patient(e).	Féminin - LA3-6 Masculin - LA2-8 Indéterminé - LA18959-9 Inconnu (sur le fœtus) - LA4489-6	
	3.6	Fœtus	Dans le cas d'information enregistrée pour un fœtus.	Oui - LA33-6 Non - LA32-8	
	3.7	Commune de naissance	Commune de naissance du (de la) patient(e).	Code Commune	
	3.8	Pays de naissance	Pays de naissance du (de la) patient(e).	Code Pays	
	3.9	Commune de résidence	Commune de résidence du (de la) patient(e).	Code Commune	
	3.10	Pays de résidence	Pays de résidence du (de la) patient(e).	Code Pays	
4. Informations familiales	4.1	Propositus	Premier patient enregistré dans un centre MR pour une même famille?	Oui - LA33-6 Non - LA32-8	
	4.1 bis	Identifiant du propositus	Identifiant patient maladie rare (IdMR) du premier patient enregistré dans un centre MR pour une même famille.	Chaîne de caractères	
	4.2	Lien de parenté avec le propositus	Permet de décrire le lien de parenté entre un(e) patient(e) et le propositus.	Frère - LA10415-0 Sœur - LA10418-4 [...] Grand-père maternel - LA10412-7 Grand-mère maternelle - LA10413-5	
	4.3	Consanguinité	Le (la) patient(e) est-il (elle) issu(e) d'une union entre apparentés ?	Oui - LA33-6 Non - LA32-8 Inconnu - LA4489-6	
5. Statut vital	5.1	Statut vital du patient	Le (la) patient(e) est-il(elle) décédé(e) ?	Oui - LA33-6 Non - LA32-8	
	5.2	Date de décès du patient	Date à laquelle le (la) patient(e) est décédé(e).	Date	
	5.3	Décès dû à la maladie rare	Le décès est-il dû à la maladie rare ?	Oui - LA33-6 Non - LA32-8 Inconnu - LA4489-6	
	5.4 cond(5.3)	Cause principale du décès	Si le décès n'est pas lié à la maladie rare, cause principale du décès ?	Code CIM10	
6. Parcours de soins	6.1	Patient adressé par	Le (la) patient(e) peut avoir été adressé(e) par un professionnel de santé. Apprécie l'attractivité des CRMR auprès des professionnels référant des patients.	Venu de lui-même -PR Association de patients -PR Généraliste - PR Pédiatre (ville) - PR Pédiatre (hôpital) - DR Centre de protection maternelle et infantile (PMI) - DR Généticien - DR Gynéco/obstétricien - DR Autre spécialiste (ville/hôpital) - DR Centre de prise en charge (CAMSP, CMPP, SESSAD, ...) - DR Centre pluridisciplinaire de diagnostic prénatal - DR Centre de dépistage prénatal - DR Autre	
	6.2	Date d'inclusion du patient dans le centre	Date à laquelle le (la) patient(e) a été inclus dans le CRMR.	Date	
	6.3	Nom du médecin référent maladie rare	Nom du médecin ayant la charge du (de la) patient(e) dans le site (eg. Dans le centre Maladies Rares)	Chaîne de caractères	

Ces items sont soumis à validation par la CNIL

Groupe d'items	N° item	Item	Définition de l'item	Codage du contenu (type ou valeurs que pourront prendre les items)
7. Activité de soins	7.1	Date de l'activité réalisée pour la maladie rare	Date à laquelle l'activité renseignée pour la maladie rare considérée a été effectuée.	Date
	7.2	Contexte de l'activité MR	Contexte permettant d'identifier le type d'activité réalisée. (Information utile pour la constitution du rapport d'activité) annuel des CRMR).	Consultation - D009819 Consultation pluridisciplinaire Hôpital de jour - D003631 Hospitalisation traditionnelle - D006760 Avis sur dossier en consultation Avis d'expertise sur un dossier - D005104 Avis en salle (dans un autre service) Téléconsultation - D019114 Autre contexte - LA4732-9
	7.3	Objectifs de l'activité MR	Objectifs de l'activité déclarée.	Diagnostic - D003933 Mise en place de la prise en charge - D019468 Suivi - D003266 Conseil génétique - D005817 Diagnostic prénatal - D011296 Diagnostic préimplantatoire - D019836 Prise en charge en urgence - D004638 Acte médical Protocole de recherche - D035843 Education thérapeutique - D010353
	7.4	Profession du personnel réalisant l'activité	Type du personnel réalisant l'activité déclarée.	Assistante sociale - 10F40 Diététicien(ne) - 05I10 Ergothérapeute - 05I60 Kinésithérapeute - 05I30 Psychologue - 05O10 Psychomotricien(ne) - 05I70 Conseiller(e) en génétique - 05O20 Infirmier(e) - 05C10 Orthophoniste - 05I20 Enseignant(e) spécialisé(e) Médecin Autre professionnel(le) - LA4732-9
	7.5	Personnel réalisant l'activité	Nom du professionnel réalisant l'activité renseignée.	Chaîne de caractères
8. Histoire de la maladie	8.1	Age aux premiers signes	Age auquel les premiers symptômes sont apparus ?	Anténatal A la naissance A l'âge de XX an(s) et/ou XX mois Non déterminé
	8.1 bis	Précision de l'âge aux premiers signes	Age auquel les premiers symptômes sont apparus ?	Numérique
	8.2	Appréciation du diagnostic à l'entrée du centre	Le diagnostic du (de la) patient(e) à son arrivée dans le centre Maladies Rares est-il approprié ?	Absent - LA4489-6 Non-approprié - LA9045-1 Approprié - LA15290-2
	8.3	Age au diagnostic	Age au diagnostic ?	Anténatal A la naissance A l'âge de XX an(s) et/ou XX mois Non déterminé
	8.3 bis	Précision de l'âge au diagnostic	Age au diagnostic ?	Numérique
9. Diagnostic	9.1	Statut actuel du diagnostic	Quel est le statut du diagnostic ?	En cours - LA9040-2 Probable - LA12746-6 Confirmé - LA15290-2 Non déterminé - LA4489-6 Inclassable
	9.2	Diagnostic de la maladie rare	Diagnostic du (de la) patient(e), évalué dans le Centre MR.	Code Orphanet
	9.3	Signes complémentaires particuliers ou inhabituels associés à la MR	Quel(s) signe(s) complémentaire(s) ou inhabituel(s) associé(s) au diagnostic de la maladie rare ? (évalué par le professionnel)	Code HPO
	9.4	Cas sporadique ou familial	Le cas est-il isolé ou familial au moment de l'observation (évalué par le professionnel de santé) ?	Sporadique Familial
10. Confirmation du diagnostic	10.1	Mode de confirmation du diagnostic	Type(s) de méthode(s) de confirmation du diagnostic utilisée(s).	Clinique - D010808 Génétique moléculaire - D008967 Cytogénétique - D020732 Biochimique - D001671 Biologique - D001695 Imagerie - D003952 Autre - LA4732-9
	10.2 cond(10.1)	Méthode biologique sur laquelle repose le diagnostic	Préciser la méthode biologique sur laquelle repose le diagnostic (si applicable).	Chromosomique (caryotype, FISH) Array-CGH Séquençage ciblé (Sanger) Séquençage de nouvelle génération (NGS) Autres méthodes
	10.3 cond(10.1)	Mutation	Quelle(s) est (sont) la (les) mutation(s) en cause ?	Nomenclature prenant en compte le génotype chez l'individu (Mutnomen : http://www.hgvs.org/mutnomen/)
	10.4 cond(10.1)	Sujet apparemment sain	Le sujet, porteur de la mutation, est-il apparemment sain ? (porteur sain)	Oui - LA33-6 Non - LA32-8
11. Traitement	11.1	Un traitement spécifique à la MR est-il en cours ?	Un traitement spécifique à la maladie rare est-il en cours ? Nota bene : Les traitements dits "de confort" ne sont pas pris en compte ici.	Oui - LA33-6 Non - LA32-8
	11.2 cond(11.1)	Traitement en cours pour la MR	Nom du traitement spécifique en cours pour la maladie rare. Seuls les traitements maladies rares sont pris en compte ici.	Travail en cours

Groupe d'items	N° item	Item	Définition de l'item	Codage du contenu (type ou valeurs que pourront prendre les items)
12. Anté et néonatales	12.1	Assistance médicale à la procréation	Le (la) patient(e) est-il (elle) né(e) suite à un programme d'assistance médicale à la procréation ?	Oui - LA33-6 Non - LA32-8
	12.2	Présence de malformation anténatale	Le (la) patient(e) présentait-il (elle) une malformation anténatale ?	Non - LA32-8 Unique Multiple - D000015
	12.3	Né à terme?	Le (la) patient(e) est-il (elle) né(e) au terme de la grossesse ?	Oui - LA33-6 Non - LA32-8
	12.3 bis	Précision du terme (le cas échéant)	Préciser le terme en cas d'accouchement avant le terme prévu	Numérique
	12.4	Taille à la naissance	Taille du (de la) patient(e) à la naissance.	Numérique
	12.5	Poids à la naissance	Poids du (de la) patient(e) à la naissance.	Numérique
	12.6	Périmètre crânien à la naissance	Périmètre crânien du (de la) patient(e) à la naissance.	Numérique
	12.7	Fœtopathologie	Un examen foetopathologique a-t-il été réalisé ?	Oui (avec ou sans autopsie) - LA33-6 Non - LA32-8
13. Recherche	13.1	Patient participant à un protocole	Le (la) patient(e) participe-t-il(elle) actuellement à un protocole de recherche (cohorte, essai thérapeutique,...)?	Oui - LA33-6 Non - LA32-8
	13.2	Accord pour être contacté pour un protocole	Le (la) patient(e) donne-t-il (elle) son accord pour être contacté(e) dans le cadre de la mise en œuvre d'un protocole de recherche ?	Oui - LA33-6 Non - LA32-8
	13.3	Patient ayant précédemment donné un échantillon biologique pour la recherche MR	Le (la) patient(e) a-t-il (elle) déjà donné un échantillon biologique pour la recherche ?	Oui - LA33-6 Non - LA32-8
	13.4	Patient ayant précédemment donné un échantillon biologique pour le diagnostic moléculaire	Le (la) patient(e) a-t-il (elle) déjà donné un échantillon biologique pour un diagnostic moléculaire ?	Oui - LA33-6 Non - LA32-8
	13.5	Lien avec une biobanque	<i>Un travail est en cours avec la plateforme nationale Biobanque pour définir les modalités d'échange entre les deux bases.</i>	
Annuaire				
Les données suivantes seront entrées par l'administration du système				
A. Réseau de soins maladies rares	A.1	Nom filière	Nom de la filière maladies rares.	Chaîne de caractères
	A.2	Nom du coordonnateur de la filière	Nom du coordonnateur de la filière maladies rares.	Chaîne de caractères
	A.3	Groupe de maladies se rapportant à la filière	Nom des différentes maladies rares se rapportant à la filière.	Liste de maladies rares
	A.4	Nom du centre de référence	Nom du centre de référence maladies rares.	Chaîne de caractères
	A.5	Nom(s) du(des) coordonnateur(s) du CRMR	Nom du ou des coordonnateurs du centre de référence maladies rares.	Chaîne de caractères
B. Réseau soins hospitalier	B.1	Nom de l'unité de soins	Nom de l'unité de soins (une unité de soin peut être représentée par un pôle, un département, un service, une UF au sein d'un établissement hospitalier)	Chaîne de caractères
	B.2	Rattachement de l'unité au réseau MR	Une unité de soin peut être rattachée en tant que centre de compétence auprès d'un ou plusieurs centres de référence ou bien, en tant que unité de soin membre d'un centre de référence. Un laboratoire de diagnostic est rattaché à un ou plusieurs centres de référence dans le cadre de la filière.	-
	B.2.1	Type de l'unité de soins	Nature de l'unité de soins (référence, compétence, laboratoire).	Référence Compétence Laboratoire de diagnostic
	B.2.2	Centre(s) de référence d'appartenance	Nom du (des) centre(s) de référence de rattachement.	Chaîne de caractères
	B.3	Nom du correspondant de l'US	Nom du correspondant de l'unité de soins.	Chaîne de caractères
	B.4	Pays de l'US	Pays dans lequel l'unité de soins est implantée.	Code Pays
	B.5	Commune de l'US	Commune dans laquelle l'unité de soins est implantée.	Chaîne de caractères
	B.6	Adresse de l'US	Adresse postale de l'unité de soins.	Chaîne de caractères
B.7	Année d'entrée de l'US dans la banque de données	Année d'entrée de l'unité de soins dans BaMaRa.	Année	



Cette œuvre, création, site ou texte est sous licence Creative Commons Attribution - Pas d'Utilisation Commerciale - Partage dans les Mêmes Conditions 3.0 France et 4.0 International. Pour accéder à une copie de cette licence, merci de vous rendre à l'adresse suivante
<http://creativecommons.org/licenses/by-nc-sa/3.0/fr/legalcode>
<http://creativecommons.org/licenses/by-nc-sa/4.0/>
 ou envoyez un courrier à Creative Commons, 444 Castro Street, Suite 900, Mountain View, California, 94041, USA.