

Groupe d'items		Objectif(s) d'exploitation(s)	N° item	Condition(s)	Statut du recueil	Cardinalité	Item	Définition de l'item	Codage du contenu (type ou valeurs que pourront prendre les items)
1. Consentement		Information légale nécessaire	1.1		obligatoire	1	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 Non
			2. Identification patient	2.1	Au moins un identifiant attendu	optionnel ⁽¹⁾	1	Identifiant National de Santé	Identifiant national unique du patient permettant l'interconnexion avec les bases médico-administratives
2.2	optionnel	1		Identifiant local du patient		Identifiant local, unique et stable du (de la) patient(e) à l'hôpital (IPP).	Chaîne de caractères		
3. Informations administratives		Information sur le statut malade du patient	3.1		obligatoire	1	Patient atteint de maladie rare	Le patient est-il atteint d'au moins une maladie rare (porteur sain ou non) ?	Oui Non
			3. Informations personnelles	Informations nécessaires pour identifier le patient	3.2		obligatoire	1	Fœtus
	3.a.3				obligatoire	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'extrait d'acte de naissance.	Chaîne de caractères
	3.a.4		optionnel	1	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.a.5		obligatoire	1	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.a.6		obligatoire	1	Date de naissance du patient	La date de naissance du (de la) patient(e) telle qu'enregistrée dans le certificat de naissance.	Date		
	3.a.7		obligatoire	1	Sexe du patient	Sexe du (de la) patient figurant sur l'acte de naissance.	Féminin Masculin		
	3.a.8		obligatoire	1	Pays de naissance	Pays de naissance du (de la) patient(e).	Code Pays		
	3.a.9	3.a.8 = France	obligatoire	1	Commune de naissance	Commune de naissance du (de la) patient(e).	Code Commune		
	3.a.10		obligatoire	1	Pays de résidence	Pays de résidence du (de la) patient(e).	Code Pays		
	3.a.11	3.a.10 = France	obligatoire	1	Commune de résidence	Commune de résidence du (de la) patient(e).	Code Commune		
	3. Informations personnelles parents (fœtus)	Informations nécessaires pour identifier le fœtus	3.b.3		obligatoire	1	Nom de naissance de la mère	Le nom de naissance de la mère, appelé auparavant nom patronymique, s'appelle dorénavant nom de famille, c'est le nom figurant sur l'acte de naissance de la mère.	Chaîne de caractères
			3.b.4		optionnel	1	Nom d'usage de la mère	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.b.5		obligatoire	1	Prénom de la mère	Premier prénom de la mère.	Chaîne de caractères
			3.b.6		obligatoire	1	Date de début de grossesse	Jour, mois et année de début de grossesse.	Date
3.b.7				obligatoire	1	Grossesse multiple	Grossesse avec au moins 2 embryons.	Oui Non	
3.b.8				obligatoire	1	Sexe du fœtus	Sexe du fœtus.	Féminin Masculin Inconnu	
3.b.9				optionnel	1	Prénom du fœtus	Prénom choisi pour le fœtus par les parents s'il existe.	Chaîne de caractères	
3.b.10				obligatoire	1	Pays de résidence	Pays de résidence de la mère.	Code Pays	
3.b.11	3.b.10 = France	obligatoire	1	Commune de résidence	Commune de résidence de la mère.	Code Commune			

Groupe d'items	Objectif(s) d'exploitation(s)	N° item	Condition(s)	Statut du recueil	Cardinalité	Item	Définition de l'item	Codage du contenu (type ou valeurs que pourront prendre les items)
4. Informations familiales (2)	Etudes sur les familles	4.1		obligatoire	1	Propositus	Premier patient enregistré dans l'hôpital pour une même famille?	Oui Non
		4.2	4.1 = Non	obligatoire	1	Identification du propositus	Identifiants du premier patient maladie rare enregistré dans l'hôpital pour une même famille.	Traits d'identité du propositus
		4.3	4.1 = Non	obligatoire	1	Lien de parenté avec le propositus	Permet de décrire le lien de parenté entre le(la) patient(e) et le propositus.	Frère Sœur [...] Grand-père maternel Grand-mère maternelle
	Informations nécessaires pour des éléments de soins	4.4		optionnel	1	Consanguinité	Le (la) patient(e) est-il (elle) issu(e) d'une union entre apparentés ?	Oui Non Inconnu
5. Statut vital	Informations nécessaires pour les études de survie et de prévalence	5.1		obligatoire	1	Statut vital du patient	Le (la) patient(e) est-il(elle) décédé(e) ?	Oui Non
		5.2	5.1 = Oui	obligatoire	1	Date de décès du patient	Date à laquelle le (la) patient(e) est décédé(e).	Date
	Informations nécessaires pour les études de survie	5.3	5.1 = Oui	obligatoire	1	Décès dû à la maladie rare	Le décès est-il dû à la maladie rare ?	Oui Non Inconnu
		5.4	5.1 = Oui et 5.3 = Non	optionnel	1	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 (multiple)	Informations nécessaires pour apprécier l'attractivité des CMR auprès des professionnels référant des patients et apprécier le parcours de soin	6.1		obligatoire	multiple	Patient adressé par	Le (la) patient(e) peut avoir été adressé(e) par un professionnel de santé. Apprécie l'attractivité des site MR auprès des professionnels référant des patients.	Venu de lui-même Association de patients Généraliste Pédiatre (ville) Pédiatre (hôpital) Centre de protection maternelle et infantile (PMI) Génétiicien Gynéco/obstétricien Autre spécialiste (ville/hôpital) Centre de prise en charge (CAMSP, CMPP, SESSAD, ...) Centre de diagnostic / dépistage prénatal Centre de référence maladies rares Centre de compétences maladies rares Autre
		6.2		obligatoire	1	Date d'inclusion du patient dans le site	Date à laquelle le (la) patient(e) a été inclus dans le site MR	Date
	Information nécessaire pour le droit d'accès du patient	6.3		obligatoire	1	Identité du médecin référent maladie rare	Identité du médecin prenant en charge le (la) patient(e) dans le site maladies rares.	Traits d'identité du médecin (nom, prénom, RPPS)
	Information nécessaire pour la constitution du rapport d'activité annuel PIRAMIG des CRMR (et toute étude sur le suivi du patient)	6.4		obligatoire	1	Site maladies rares du patient	Identifiant du site maladie rare réalisant la prise en charge.	Code du site MR
		6.5		obligatoire	1	Prise en charge hors labellisation	La prise en charge est effectuée sur le site en dehors de la labellisation maladie rare	Oui Non

Groupe d'items	Objectif(s) d'exploitation(s)	N° item	Condition(s)	Statut du recueil	Cardinalité	Item	Définition de l'item	Codage du contenu (type ou valeurs que pourront prendre les items)
7. Activité de soins (multiple)	Information nécessaire pour la constitution du rapport d'activité annuel PIRAMIG des CRMR et l'incidence (et toute étude sur le suivi du patient)	7.1		obligatoire	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		obligatoire	1	Contexte de l'activité MR	Contexte permettant d'identifier le type d'activité réalisée.	Consultation Consultation pluridisciplinaire Hôpital de jour Hospitalisation traditionnelle Avis sur dossier en consultation Avis personnel d'expertise sur un dossier RCP Avis en salle (dans un autre service) Téléconsultation Autre contexte
		7.3		obligatoire	multiple	Objectifs de l'activité MR	Objectifs de l'activité déclarée.	Diagnostic Mise en place de la prise en charge Suivi Conseil génétique Consultation de transition enfant-adulte Diagnostic prénatal Diagnostic préimplantatoire Prise en charge en urgence Acte médical Protocole de recherche Education thérapeutique
		7.4		obligatoire	multiple	Profession du personnel réalisant l'activité	Type du personnel réalisant l'activité déclarée.	Assistante sociale Diététicien(ne) Ergothérapeute Kinésithérapeute Psychologue Psychomotricien(ne) Conseiller(e) en génétique Infirmier(e) Orthophoniste Enseignant(e) spécialisé(e) Médecin Autre professionnel(le)
		7.5		optionnel	multiple	Personnel réalisant l'activité	Identité du professionnel réalisant l'activité renseignée.	Traits d'identité du personnel (nom, prénom, RPPS ou ADELI)
		7.6		obligatoire	1	Site maladie rares pour laquelle l'activité est déclaré	Identifiant du site maladie rare réalisant l'activité	Code du site MR
		7.7		optionnel	1	Lieu de consultation	Hôpital où a eu lieu l'activité si différent de celui du site MR	Code Commune ou Pays si hors France

Groupe d'items		Objectif(s) d'exploitation(s)	N° item	Condition(s)	Statut du recueil	Cardinalité	Item	Définition de l'item	Codage du contenu (type ou valeurs que pourront prendre les items)
Diagnostic (multiple)	8. Histoire de la maladie	Informations nécessaires pour calculer le délai au diagnostic, l'errance au diagnostic	8.1		obligatoire	1	Age aux premiers signes	Age auquel les premiers symptômes sont apparus ?	Anténatal A la naissance Postnatal Non déterminé
			8.2	8.1 = postnatal	obligatoire	1	Précision de l'âge aux premiers signes	Age auquel les premiers symptômes sont apparus ?	Numérique (mois)
			8.3		obligatoire	1	Appréciation du diagnostic à l'entrée du site Maladies Rares	Le diagnostic du (de la) patient(e) à son arrivée dans le site Maladies Rares est-il approprié ?	Absent Non-approprié Approprié
			8.4		obligatoire	1	Age au diagnostic	Age au diagnostic ?	Anténatal A la naissance Postnatal Postmortem Non déterminé
			8.5	8.4 = postnatal	obligatoire	1	Précision de l'âge au diagnostic	Age au diagnostic ?	Numérique (mois)
	9. Diagnostic	Informations nécessaires pour toute étude épidémiologique ou d'identification de patients MR pour la recherche clinique	9.1		obligatoire	1	Statut actuel du diagnostic	Quel est le statut du diagnostic ?	En cours Probable Confirmé Non déterminé
			9.2	9.1 = probable ou confirmé	obligatoire	1	Diagnostic de la maladie rare	Diagnostic du (de la) patient(e), évalué dans le Centre MR.	Code Orpha (Maladies)
			9.3		optionnel	multiple	Signes complémentaires associés à la MR	Diagnostic(s) phénotypique(s) du (de la) patient(e), évalué dans le Centre MR	Code HPO, CIM10 et Orpha (Catégories)
			9.4		optionnel	multiple	Signe(s) inhabituel(s) associé(s) à la maladie rare	Signe(s) inhabituel(s)/atypique(s) associé(s) au diagnostic de la maladie rare, évalué dans le Centre MR	Code HPO et CIM10
			9.5		optionnel	1	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	Informations nécessaires pour apprécier les techniques utilisées pour établir des diagnostics MR	10.1		obligatoire	multiple	Investigations réalisées	Type(s) de méthode(s) de confirmation du diagnostic ou d'investigation(s) utilisée(s).	Clinique Test génétique Biochimique Biologique Imagerie Exploration fonctionnelle Anatomopathologie Autre
			10.2	10.1=Test génétique	obligatoire	multiple	Techniques sur lesquelles repose le diagnostic	Préciser la(les) technique(s) sur laquelle (lesquelles) repose le diagnostic.	Chromosomique (caryotype, FISH) Array-CGH ou ACPA Séquençage ciblé Séquençage non ciblé Autre
		Informations nécessaires pour des études épidémiologiques ou d'identification de patients MR pour la recherche clinique	10.3		optionnel	multiple	Gènes	Quel(s) gène(s) est (sont) associé(s) au diagnostic de la maladie rare ?	Code HGNC
			10.4		optionnel	1	Autres descriptions génétiques	Mutations en cause ou autres descriptions génétiques ?	Texte libre
			10.5		optionnel	1	Sujet apparemment sain	Le sujet, porteur de la mutation, est-il apparemment sain ? (porteur sain)	Oui Non
	11. Traitement	Appréciation de l'utilisation de traitements orphelins spécifiques	11.1		optionnel	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 Non
			11.2	11.1 = Oui	optionnel	multiple	Traitement en cours pour la MR	Nom du traitement spécifique en cours pour la maladie rare. Seuls les médicaments avec désignation orpheline sont pris en compte ici.	Code ATC (désignation orpheline)

Groupe d'items	Objectif(s) d'exploitation(s)	N° item	Condition(s)	Statut du recueil	Cardinalité	Item	Définition de l'item	Codage du contenu (type ou valeurs que pourront prendre les items)
12. Anté et néonatales (2)	Eléments nécessaires pour l'établissement d'études nationales néonatales	12.1		optionnel	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 Non
		12.2		optionnel	1	Présence de malformation anténatale	Le (la) patient(e) présentait-il (elle) une malformation anténatale?	Non Unique Multiple
		12.3		optionnel	1	Né à terme?	Le (la) patient(e) est-il (elle) né(e) au terme de la grossesse?	Oui Non
		12.4	12.3 = Non	optionnel	1	Précision du terme	Préciser le terme en cas d'accouchement avant le terme prévu en semaines.	Numérique (semaines)
		12.5		optionnel	1	Taille à la naissance	Taille du (de la) patient(e) à la naissance en centimètres.	Numérique (centimètres)
		12.6		optionnel	1	Poids à la naissance	Poids du (de la) patient(e) à la naissance en grammes.	Numérique (grammes)
		12.7		optionnel	1	Périmètre crânien à la naissance	Périmètre crânien du (de la) patient(e) à la naissance en centimètres.	Numérique (centimètres)
		12.8	3.2 = Oui et 5.1 = Oui	optionnel	1	Fœtopathologie	Un examen fœtopathologique a-t-il été réalisé ?	Oui Non
13. Recherche (2)	Informations générales concernant la recherche	13.1		optionnel	1	Patient participant à un protocole	Le (la) patient(e) participe-t-il(elle) actuellement à un protocole de recherche (cohorte, essai thérapeutique,...)?	Oui Non
		13.2		optionnel	1	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 Non
		13.3		optionnel	1	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 Non
		13.4		optionnel	1	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 Non

(1) : Le numéro d'Identifiant National de Santé devient obligatoire à partir du 01 janvier 2020

(2) : Les groupes d'items en brun sont optionnels. Si au moins un item du groupe est renseigné, le statut de recueil des items du groupe doit être respecté



Cette œuvre, création, site ou texte est sous licence Creative Commons Attribution + Partage dans les mêmes conditions (BY SA) 3.0 France et 4.0 International. Pour accéder à une copie de cette licence, merci de vous rendre à l'adresse suivante :

<https://creativecommons.org/licenses/by-sa/3.0/fr/>

<http://creativecommons.org/licenses/by-sa/4.0/>

ou envoyez un courrier à Creative Commons, 444 Castro Street, Suite 900, Mountain View, California, 94041, USA.

