BNDMR
Banque Nationale de Données
Maladies Rares

BaMaRa

Les référentiels de la BNDMR

05/03/2019

Version	Date	Auteur	Modifications
V0.1	05/03/2019	BNDMR	Initialisation
V1.0	04/06/2019	BNDMR	Publication
V1.1	15/06/19	BNDMR	Sections 4.4.B (Codification) et 5.4.C CIM-10, remarque fonctionnelle : ajout de précisions pour les codes au format Z999+9. 5.7.A Sites MR : ajout des codes RPPS dans le fichier Section 5.1.C et 5.2.C : nouveau fichier source émis par Orphanet

Table des matières

1. But du document 3

2. Présentation des référentiels utilisés 4

2.1. Liste des référentiels utilisés par la CO BNDMR 4

2.2. Usage des champs des référentiels dans le Pivot et le CDA 5

3. Mise à disposition des référentiels 7

4. Besoin métier par référentiel 11

4.1. Référentiel Orphanet (maladies) 11

4.2. Référentiel Orphanet (groupes de maladies) 15

4.3. Référentiel Médicaments Orphelins 16

4.4. Référentiel CIM-10 18

4.5. Référentiel HGNC 20

4.6. Référentiel HPO (Human Phenotype Ontology) 21

4.7. Référentiel Sites Maladies Rares 22

4.8. Référentiel hôpitaux Maladies Rares 29

4.9. Référentiel INSEE Pays 30

4.10. Référentiel INSEE Communes 32

5. Spécification fonctionnelle par référentiel 35

5.1. Référentiel Orphanet (maladies) 35

5.2. Référentiel Orphanet (groupes de maladies) 38

5.3. Référentiel Médicaments Orphelins 41

5.4. Référentiel CIM-10 43

5.5. Référentiel HGNC 44

5.6. Référentiel HPO (Human Phenotype Ontology) 47

5.7. Référentiel Sites Maladies Rares 49

5.8. Référentiel Hôpitaux Maladies Rares 50

5.9. Référentiel INSEE Pays 51

5.10. Référentiel INSEE Communes 55

6. Gestion des mises à jour des référentiels 59

6.1. Fréquence de mise à jour 59

6.2. Processus d'historisation 59

7. Annexes 61

7.1. Notice d'utilisation des référentiels 61

7.2. Table des abréviations 61

7.3. Liste des « réseaux » centres de références maladies rares par filière. 61

7.4. Complément métier Orphanet 64

7.5. Crédits et licences 68

7.6. Modalité de distribution des référentiels 69

7.7. Usage du fichier source Orphanet (2016-2018) 70

1. But du document

Ce document a pour but de présenter les référentiels utilisés par la cellule opérationnelle BNDMR (CO BNDMR), à la fois dans l'application BaMaRa web (« mode autonome ») mais aussi pour le recueil du set de données minimum maladies rares (SDM-MR) au sein des DPI dans le cadre du mode connecté.

Le document sera articulé en quatre parties :

- **Présentation des référentiels utilisés**
  Inventaire des référentiels utilisés, avec notamment un rappel d'usage par rapport au SDM-MR.

- **Mise à disposition des référentiels**
  Chacun de ces référentiels étant émis par une partie prenante différente (CO BNDMR ou tierce), les licences d'utilisations et sources seront détaillées pour chacun d'entre eux.

- **Besoin métier par référentiel**
  Une présentation du contenu métier des référentiels et des champs utiles.

  Pour chaque référentiel utilisé, seront décrits :
  - Le besoin métier BaMaRa couvert par le référentiel
  - Les concepts métier coté source et la manière dont ceux-ci répondent au besoin

- **Spécification fonctionnelle par référentiel**
  Cette section complète la Notice d'utilisation des référentiels (cf. 7.1), en précisant les formats des fichiers référentiels et le mapping entre le référentiel et le SDM-MR.

  Pour chaque référentiel utilisé, seront décrits :
  - La source initiale (correspondant aux « annexes » transmises lors de la communication du SDM-MR, et présentes sur le site BNDMR[1])
  - Les fichiers utilisés pour les mises à jour des référentiels, avec pour chacun les règles de filtrage et d'usage.

La dernière partie de Gestion des mises à jour des référentiels coté CO BNDMR n'implique pas d'implémentation dans les DPI, mais permet d'expliciter notre gestion de l'historique, notamment le fait que la CO BNDMR pourra gérer la cohabitation de versions distinctes des référentiels au sein des solutions des différentes parties prenantes.

Consultez également le document relatif aux spécifications fonctionnelles de la partie transmission

[1] http://www.bndmr.fr/un-cadre-dinteroperabilite-pour-les-maladies-rares/

2. Présentation des référentiels utilisés

Cette section est un inventaire donnant une vue d'ensemble des référentiels utilisés avec une brève description du contenu métier (2.1) puis une vue d'ensemble des champs du SDM-MR utilisant ces référentiels (2.2).

Pour recontextualiser, le SDM-MR a été défini puis validé dès 2013 par la Direction générale de l'offre de soins du Ministère de la santé, dans le cadre du Plan national maladies rares 2 qui prévoit la construction de la Banque Nationale de Données Maladies Rares. Il est implémenté à la fois dans l'application web BaMaRa (mode autonome) et dans les DPI (mode connecté). Les référentiels ont été sélectionnés en fonction des besoins métier des champs du SDM-MR et des standards européens.

2.1. Liste des référentiels utilisés par la CO BNDMR

Liste valide au 31/05/2019

La liste mise à jour est disponible sur le site BNDMR : http://www.bndmr.fr/un-cadre-dinteroperabilite-pour-les-maladies-rares/

Nom du référentiel	Organisme publiant	Description/usage
Orphanet (maladies)	Orphanet	Codification de maladies rares
Orphanet (groupes de maladies)	Orphanet	Codification de groupes de maladies rares
Médicaments Orphelins	EMA	Codification des médicaments à désignation orpheline prescrits au patient
CIM-10	ATIH	Référentiel de maladies et groupes de maladies (usage PMSI : causes de venue du patient)
HGNC	HGNC/HUGO	Codification des gènes
Human Phenotype Ontology	HPO	Codification des phénotypes (signes cliniques)
Sites Maladies Rares	CO BNDMR	Annuaire des sites maladies rares labellisés par la DGOS dans le cadre du PNMR
Hôpitaux Maladies Rares	CO BNDMR	Annuaire des codes des hôpitaux au sens BaMaRa (et de la labellisation Maladies rares du PNMR)
Pays	ISO/INSEE	Liste des codes ISO2 des pays
Communes	INSEE	Listes des codes des communes françaises

2.2. Usage des champs des référentiels dans le Pivot et le CDA

Vue d'ensemble de l'utilisation des référentiels (les usages fonctionnels seront détaillés en section 5). Pour chaque référentiel, le nom du fichier et le numéro de l'annexe correspondante sont précisés.

Référentiel Orphanet (maladies) OrphaCodes_Diseases_2016.csv / Annexe 6a			
Colonne SDM	**Description**	**Usage Pivot**	**Usage CDA**
Orpha_id	code Orpha	Diagnosis. description. Code	9.2 Code diagnostic de la maladie rare
title	libellé Orpha	Diagnosis. description. Label	9.2 Libellé diagnostic de la maladie rare
Référentiel Orphanet (groupes de maladies) OrphaCodes_Complementary-description_2016.csv / Annexe 6b			
Colonne SDM	**Description**	**Usage Pivot**	**Usage CDA**
Orpha_id	code Orpha à envoyer	Diagnosis. complementaryEvidence. description. Code	9.3 Code signes complémentaires associés à la MR
title	libellé Orpha à envoyer	Diagnosis. complementaryEvidence. description. Label	9.3 Libellé signes complémentaires associés à la MR
Référentiel Médicaments Orphelins OrphanDrugs_2016.csv / Annexe 7			
Colonne SDM	**Description**	**Usage Pivot**	**Usage CDA**
productNumber	code numéro du produit	Medication. medicationCode. Code	11.2 Traitement(s) en cours pour la MR
Référentiel CIM-10 Usage de la CIM-10 / Annexe 8			
Colonne SDM	**Description**	**Usage Pivot**	**Usage CDA**
Libellé	Libellé CIM-10	Diagnosis. complementaryEvidence. description. Label	9.3 Libellé signes complémentaires associés à la MR
Code	Code CIM-10	Diagnosis. complementaryEvidence. description. Code	9.3 Code signes complémentaires associés à la MR
		Diagnosis. unusualEvidence. Code	9.4 Signe(s) inhabituel(s) associé(s) à la maladie rare
		Status. deceased. Cause	5.4 Cause principale du décès

Référentiel HGNC HGNC_2016.csv / Annexe 9			
Colonne SDM	**Description**	**Usage Pivot**	**Usage CDA**
term	nom court du gène	Confirmation. description. gene.description	10.4 Libellé gènes
HGNC_code	code HGNC	Confirmation. description. gene.code	10.4 Code gènes
Référentiel HPO (Human Phenotype Ontology) HPO_2016.csv / Annexe 10			
Colonne SDM	**Description**	**Usage Pivot**	**Usage CDA**
term	libellé en Français ou en anglais	Diagnosis. complementaryEvidence. description. Label	9.3 Libellé signes complémentaires associés à la MR
HPO_code	code HPO	Diagnosis. complementaryEvidence. description. Code	9.3 Code signes complémentaires associés à la MR
		Diagnosis. unusualEvidence. Code	9.4 Signe(s) inhabituel(s) associé(s) à la maladie rare
Référentiel Sites Maladies Rares SitesMR_2019.csv / Annexe 3			
Colonne SDM	**Description**	**Usage Pivot**	**Usage CDA**
site_code	code du site labellisé maladie rares	medicalCare. siteRD	6.6 Identifiant du site maladie rare
			7.9 Identifiant du site maladie rare pour laquelle l'activité est déclarée
Référentiel Hôpitaux Maladies Rares hospitalCode_2018.csv / *non présent dans les annexes*			
Colonne SDM	**Description**	**Usage Pivot**	**Usage CDA**
hospital_code	code de l'hôpital au sens maladies rares	hospitalCode	Cf. documentation CDA
Référentiel Pays Document INSEE cf. section 5.9 / Annexe 4			
Colonne SDM	**Description**	**Usage Pivot**	**Usage CDA**
CODEISO2	Pays de naissance	patient.identity.person. country type="Birth"	3.7 Pays de naissance
	Pays de résidence	patient.identity.person. country type="Address"	3.9 Pays de résidence
	Lieu de consultation (pays)	encounter.location	7.10 Lieu de consultation
Référentiel Communes Document INSEE cf. section 5.10 / Annexe 5			
Colonne SDM	**Description**	**Usage Pivot**	**Usage CDA**
Concat (DEP, COM) ou COM	Commune de naissance	patient.identity.person. city type="Birth"	3.8 Commune de naissance
	Commune de résidence	patient.identity.person. city type="Address"	3.10 Commune de résidence
	Lieu de consultation (commune)	encounter.location	7.10 Lieu de consultation

3. Mise à disposition des référentiels

Pour l'ensemble des référentiels, la mise à disposition procède en deux temps :

- D'abord une **phase d'initialisation**, avec mise à disposition des référentiels historiquement utilisés dans BaMaRa (et distribués par la BNDMR à l'adresse http://www.bndmr.fr/un-cadre-dinteroperabilite-pour-les-maladies-rares/) afin de proposer une initialisation des référentiels des différentes parties prenantes.
- Puis dans le **fonctionnement courant**, permettant la mise à jour des référentiels à partir des producteurs, seront indiqués :
    - Les sources utilisées par la BNDMR sur les sites producteurs
    - Une mise à disposition directement sur le site de la BNDMR des versions intégrées à BaMaRa, qui peuvent être directement reprises par les éditeurs pour garantir la synchronicité.

La gestion des mises à jour, notamment la coexistence de différentes versions d'un même référentiel au sein des différentes parties prenantes est détaillée en section 6.

Les tableaux ci-après présentent les sources utilisées par la CO BNDMR en fonctionnement courant, ainsi que les modalités d'usage et licences associées.

Référentiel Orphanet (maladies)		
Référentiel initial	Annexe	Annexe 6a
	Nom du fichier	OrphaCodes_Diseases_2016.csv
Source pour mise à jour du référentiel	Unité de Production	Orphanet (unité de l'INSERM)
	Accord de distribution ASIP pour usage CDA	Accord ASIP / INSERM existant
	Loi pour une république numérique	Oui (INSERM)
	Licence d'utilisation	Licence LO 2.0
	Site de mise à disposition	http://www.orphadata.org
	Nom du fichier	http://www.orphadata.org/cgi-bin/rare_free.html dans la section « Rare diseases and cross referencing » Télécharger « Product 1 »

Référentiel Orphanet (groupes de maladies)		
Référentiel initial	Annexe	Annexe 6b
	Nom du fichier	OrphaCodes_Complementary-description_2016.csv
Source pour mise à jour du référentiel	Unité de Production	Orphanet (unité de l'INSERM)
	Accord de distribution ASIP pour usage CDA	Accord ASIP / INSERM existant
	Loi pour une république numérique	Oui (INSERM)
	Licence d'utilisation	Licence LO 2.0
	Site de mise à disposition	http://www.orphadata.org
	Nom du fichier	http://www.orphadata.org/cgi-bin/rare_free.html dans la section « Rare diseases and cross referencing » Télécharger « Product 1 »

Référentiel Médicaments Orphelins		
Référentiel initial	Annexe	Annexe 7
	Nom du fichier	OrphanDrugs_2016.csv
Source pour mise à jour du référentiel	Unité de Production	EMA
	Accord de distribution ASIP pour usage CDA	Pas d'accord ASIP/EMA. L'ASIP pointe vers le site de l'EMA via https://esante.gouv.fr/interoperabilite/espace-des-terminologies-de-sante/terminologies
	Loi pour une république numérique	Non
	Licence d'utilisation	https://www.ema.europa.eu/en/about-us/legal-notice#european-medicines-agency-copyright-and-limited-reproduction-notices-section
	Site de mise à disposition	https://www.ema.europa.eu/
	Nom du fichier	https://www.ema.europa.eu/en/medicines/download-medicine-data#rare-disease-(orphan)-designations-section Télécharger « Rare disease (orphan) designations »: Download table of all orphan designations

Référentiel CIM-10		
Référentiel initial	Annexe	Annexe 8
	Nom du fichier	Usage de la CIM-10 interne établissement
Source pour mise à jour du référentiel	Unité de Production	ATIH
	Accord de distribution ASIP pour usage CDA	Pas d'accord ASIP/ATIH. L'ASIP pointe vers le site de l'ATIH via https://esante.gouv.fr/interoperabilite/espace-des-terminologies-de-sante/terminologies
	Loi pour une république numérique	Non
	Licence d'utilisation	Licence à usage du PMSI (non commerciale, non recherche)
	Site de mise à disposition	*Utilisation des CIM-10 présentes dans les établissements* *Aussi mis à disposition à l'adresse https://www.atih.sante.fr/cim-10-fr-2018-usage-pmsi*
	Nom du fichier	

Référentiel HGNC		
Référentiel initial	Annexe	Annexe 9
	Nom du fichier	HGNC_2016.csv
Source pour mise à jour du référentiel	Unité de Production	HGNC
	Accord de distribution ASIP pour usage CDA	En instruction
	Loi pour une république numérique	Non
	Licence d'utilisation	"No restrictions are imposed on access to, or use of, the data provided by the HGNC (…)" https://www.genenames.org/about/
	Site de mise à disposition	https://www.genenames.org/
	Nom du fichier	https://www.genenames.org/download/custom/. Les éléments qui intéresseront la BNDMR sont : • HGNC ID • Approved symbol • Approved name • Synonyms

Référentiel HPO (Human Phenotype Ontology)		
Référentiel initial	Annexe	Annexe 6a
	Nom du fichier	OrphaCodes_Diseases_2016.csv
Source pour mise à jour du référentiel	Unité de Production	HPO
	Accord de distribution ASIP pour usage CDA	En instruction
	Loi pour une république numérique	Non
	Licence d'utilisation	https://hpo.jax.org/app/license
	Site de mise à disposition	https://hpo.jax.org/
	Nom du fichier	https://hpo.jax.org/app/download/ontology Télécharger hp.obo

Référentiel Sites Maladies Rares		
Référentiel initial	Annexe	Annexe 3
	Nom du fichier	SitesMR_2019.csv
Source pour mise à jour du référentiel	Unité de Production	BNDMR (AP-HP)
	Accord de distribution ASIP pour usage CDA	Convention ASIP - AP-HP, l'ASIP pointera vers la BNDMR via https://esante.gouv.fr/interoperabilite/espace-des-terminologies-de-sante/terminologies
	Loi pour une république numérique	Oui (AP-HP)
	Licence d'utilisation	Licence LO 2.0
	Site de mise à disposition	www.bndmr.fr
	Nom du fichier	http://www.bndmr.fr/un-cadre-dinteroperabilite-pour-les-maladies-rares/ Télécharger Annuaire des sites Maladies Rares labellisés

Référentiel Hôpitaux Maladies Rares		
Référentiel initial	Annexe	non présent dans les annexes
	Nom du fichier	hospitalCode_2018.csv
Source pour mise à jour du référentiel	Unité de Production	BNDMR (AP-HP)
	Accord de distribution ASIP pour usage CDA	Convention ASIP - AP-HP, l'ASIP pointera vers la BNDMR via https://esante.gouv.fr/interoperabilite/espace-des-terminologies-de-sante/terminologies
	Loi pour une république numérique	Oui (AP-HP)
	Licence d'utilisation	Licence LO 2.0
	Site de mise à disposition	www.bndmr.fr
	Nom du fichier	http://www.bndmr.fr/un-cadre-dinteroperabilite-pour-les-maladies-rares/ Télécharger Annuaire des codes des hôpitaux

Référentiel Pays		
Référentiel initial	Annexe	Annexe 4
	Nom du fichier	Document INSEE cf. section 5.9
Source pour mise à jour du référentiel	Unité de Production	ISO (distribué par l'INSEE)
	Accord de distribution ASIP pour usage CDA	Pas d'accord ASIP/INSEE. L'ASIP pointe vers le site de Code Officiel Géographique "COG" de l'INSEE via https://esante.gouv.fr/interoperabilite/espace-des-terminologies-de-sante/terminologies
	Loi pour une république numérique	Oui (INSEE)
	Licence d'utilisation	Licence LO 2.0
	Site de mise à disposition	https://www.insee.fr/fr/information/2560452
	Nom du fichier	https://www.insee.fr/fr/information/3720946#titre-bloc-20 Télécharger « Liste des pays et territoires étrangers » mis à disposition Nb : ce lien pointe vers la dernière version publiée mais n'évolue pas dynamiquement. La dernière version mise à disposition par l'INSEE doit être utilisée.

Référentiel Communes		
Référentiel initial	Annexe	Annexe 5
	Nom du fichier	Document INSEE cf. section 5.10
Source pour mise à jour du référentiel	Unité de Production	INSEE
	Accord de distribution ASIP pour usage CDA	Pas d'accord ASIP/INSEE. L'ASIP pointe vers le site de Code Officiel Géographique "COG" de l'INSEE via https://esante.gouv.fr/interoperabilite/espace-des-terminologies-de-sante/terminologies
	Loi pour une république numérique	Oui (INSEE)
	Licence d'utilisation	Licence LO 2.0
	Site de mise à disposition	https://www.insee.fr/fr/information/2560452
	Nom du fichier	https://www.insee.fr/fr/information/3720946#titre-bloc-3 Télécharger « Communes » Nb : ce lien pointe vers la dernière version publiée mais n'évolue pas dynamiquement. La dernière version mise à disposition par l'INSEE doit être utilisée.

Rappel du lien Terminologies de l'ASIP : https://esante.gouv.fr/interoperabilite/espace-des-terminologies-de-sante/terminologies, c'est via ce lien que les terminologies mises à disposition par l'ASIP peuvent être récupérées.

4. Besoin métier par référentiel

4.1. Référentiel Orphanet (maladies)

A. Besoin métier

Mise à disposition d'un référentiel permettant :

- Un codage homogène connu et reconnu du métier, et exhaustif des maladies (et des groupes de maladies) pour usage dans les champs diagnostic
- De définir le concept de maladie *rare*
- Une évolution dans le temps et dans la connaissance médicale

B. Concepts Métier

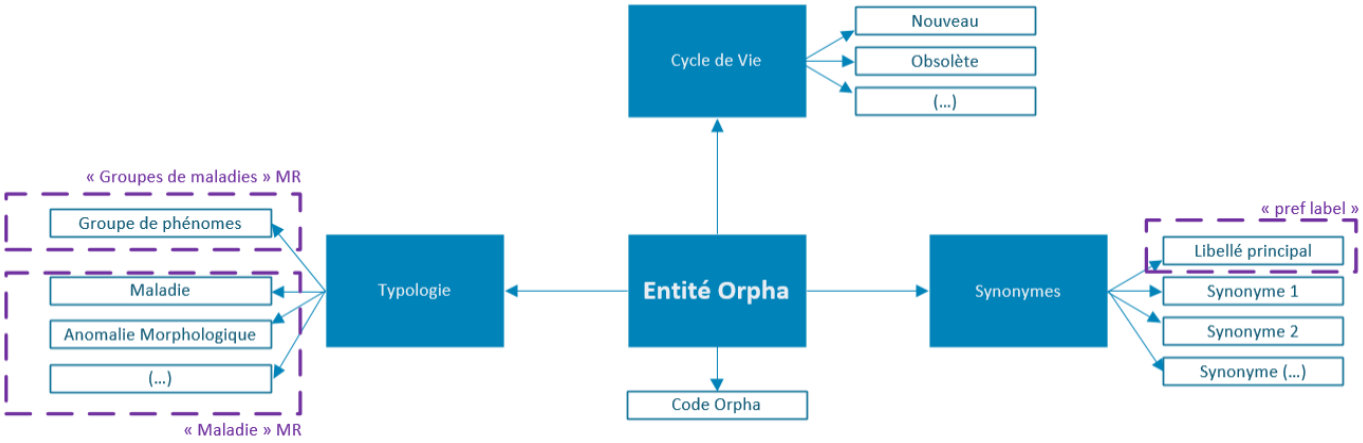
Le référentiel retenu pour ce besoin de codification des maladies rares et des catégories maladies rares est le référentiel « cross referencing » Orphanet, qui est le catalogue des entités Orphanet.

Il référence des entités reconnues à un instant T comme étant des maladies rares (Orphanet intègre les maladies de prévalence inférieures ou égales à 1/2000 en Europe), donc pour la BNDMR une maladie présente dans Orphanet sera une maladie rare.

Entités Orpha

Orphanet référence des entités maladie rares (maladies, anomalies morphologiques etc.) et fournit une ontologie permettant d'identifier ces différentes entités et de les organiser entre elles.

Pour une entité Orphanet donnée, la BNDMR utilisera les concepts clef suivant :



Une entité Orphanet est une unité atomique du référentiel Orphanet, identifié par un code unique et stable : le **Code Orphanet**.

Trois données complémentaires sont essentielles dans l'usage qui est fait du référentiel par la BNDMR :

- La **typologie** : permet de définir si l'entité est une maladie ou un groupe de maladies.
- Les **synonymes** : une entité est souvent connue sous plusieurs dénominations, la liste de ces noms multiples ainsi que le nom principal sont gérés.
- Le **cycle de vie** : ces entités ont un cycle de vie qui suit l'évolution des connaissances : création, suppression, fusion etc. sont autant d'évènement qui peuvent altérer le référentiel relatif à cette entité.

Un exemple de maladie Orphanet : la sclérose latérale amyotrophique

Fiche de la maladie comme affichée sur le site web d'Orphanet :

Sclérose latérale amyotrophique

Contribuer

Définition

La sclérose latérale amyotrophique (SLA) est une maladie neurodégénérative caractérisée par une paralysie musculaire progressive due à une dégénérescence des motoneurones du cortex moteur primaire, de la voie corticospinale, du tronc cérébral et de la moelle épinière.

ORPHA:803

Synonyme(s) :
Maladie de Charcot
Maladie de Lou Gehrig
SLA

Prévalence : **1-9 / 100 000**

Hérédité : **Autosomique**

dominante ou Autosomique récessive ou Non applicable

Âge d'apparition : **Adulte**

CIM-10 : **G12.2**

OMIM : 105400 205250 300857 606070 606640 608030 608031 608627 611895 612069 612577 613435 613954 614696 614808

615426 615515 616208 616437 617839

UMLS : **C0002736**

MeSH : **D000690**

GARD: 5786

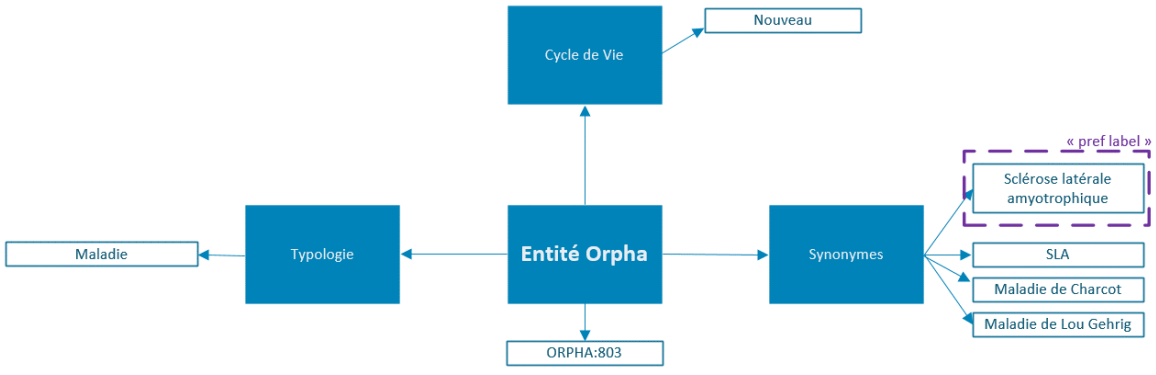
MedDRA : **10002026**

Résumé

Epidémiologie

L'incidence (environ 1/50 000 par an) et la prévalence (environ 1/20 000) sont relativement uniformes dans les pays occidentaux, mais sont plus élevées dans certaines îles du Pacifique Ouest. L'âge moyen de début de la SLA sporadique est d'environ 60 ans. Il existe une légère prédominance masculine (ratio H/F d'environ 1,5/1).

Soit par rapport au schéma initial :



Gestion de la typologie Orphanet

La typologie du code Orphanet indique s'il s'agit d'un groupe de maladie, d'une maladie, d'une anomalie morphologique etc. L'usage dans le cadre du SDM_MR séparera le référentiel en deux grandes catégories de typologies : **les groupes de maladies** (typologie Orphanet : groupe de phénomes) et les **maladies** (autres typologies Orphanet). Seules les maladies sont considérées comme représentant une granularité assez fine pour définir un diagnostic.

Relation entre la typologie Orphanet et la typologie attendue dans le SDM-MR:

Typologie Orphanet FR	Typologie Orphanet EN	Famille Orphanet EN	Typologie retenue pour le SDM MR
Groupe de phénomes	Group of phenomes	Group	Groupe de Maladies
Maladie	Disease	Disorder	Maladie
Syndrome malformatif	Malformation syndrome	Disorder	Maladie
Situation clinique particulière dans une maladie ou un syndrome	Particular clinical situation in a disease or syndrome	Disorder	Maladie
Anomalie morphologique	Morphological anomaly	Disorder	Maladie
Anomalie biologique	Biological anomaly	Disorder	Maladie
Syndrome clinique	Clinical syndrome	Disorder	Maladie
Sous-type clinique	Clinical subtype	Subtype	Maladie
Sous-type étiologique	(traduction non connue)	Subtype	Maladie
Sous-type histo-pathologique	(traduction non connue)	Subtype	Maladie

En synthèse la règle est :

- **Groupe de Phénomes (Orphanet) -> Groupe de maladies (dans la typologie SDM-MR)**
- **Autres types (Orphanet) -> Maladie (dans la typologie SDM-MR)**

Synonymes d'une entité

Une entité est souvent connue sous plusieurs dénominations, regroupées sous un même code Orphanet (car il s'agit toujours de la même entité).

Orphanet gère ces cas à l'aide de la notion de **pref_label**, qui désigne l'intitulé principal de la maladie, et de la notion de **synonyme** qui désigne un intitulé secondaire représentant la même entité.

Les synonymes sont mis à disposition des utilisateurs afin de leur permettre de facilement trouver la pathologie recherchée en leur permettant d'utiliser un terme qui leur est familier.

Dans tous les cas, la pathologie (entité) possède un code Orpha unique et un libellé principal (ou *pref label).* Une pathologie peut avoir [0 – n] synonymes.

Exemple pour la maladie ORPHA:803

Libellé principal (pref_label) :

- Sclérose latérale amyotrophique

Libellés secondaires (synonyme) :

- Maladie de Charcot
- Maladie de Lou Gehrig
- SLA

Note : les synonymes n'ont pas d'identifiant propre permettant de les distinguer. Cela entraine une difficulté à gérer l'évolution des synonymes, ceux-ci étant de dépourvus de clé plus précise que l'identifiant Orpha de l'entité.

Cycle de vie d'une entité

Différents évènements peuvent altérer le référentiel, et les entités qui le composent. Soient les cas métier :

Cas	Cas du cycle de vie	Explication Métier	Code Orpha avant	Code Orpha après	Autre impact
1	**Apparition**	Une nouvelle entité est ajoutée au référentiel		ORPHA:1	
2	**Dépréciation**	L'entité est remplacée.	ORPHA:2	ORPHA:2 (deprecated, pointe vers un Orpha 3)	Orpha 2 au statut deprecated. Pointe vers Orpha 3. Peut pointer vers plusieurs Orpha cible.
3	**Retrait car non-rare et Obsolescence**	Avancée scientifique : la maladie est non-rare ou obsolète.	ORPHA:4	ORPHA:4	Modification du libellé : NON RARE EN EUROPE : X ou OBSOLETE : X Dans le fichier « Product 1 » mis à disposition par Orphanet, les entités sont supprimées plutôt qu'annotées à OBSOLETE ou NON RARE EN EUROPE.
4	*Scission*	*Une entité est scindée en deux.* *L'ancienne entité est obsolète.*	*ORPHA:5*	*ORPHA:5 (Obsolète)* *ORPHA:6* *ORPHA:7*	*En réalité n dépréciation + 1 apparition.*
5	*Fusion*	*Deux entités sont fusionnées en une seule.* *Les deux anciennes entités sont obsolètes.*	*ORPHA:8* *ORPHA:9*	*ORPHA:8 (Obsolète)* *ORPHA:9 (Obsolète)* *ORPHA:10*	*En réalité cela correspond à n dépréciations.*
6	**Suppression/ajout de synonyme**	Ajout/Modification/Suppression dans la liste des synonymes	ORPHA:11	ORPHA:11	Ajout/suppression d'un synonyme pour l'entité
7	**Changement de typologie**	Changement de niveau typologique de l'entité	ORPHA:12 (maladie)	ORPHA:12 (groupe de phénomes)	Changement de typologie, peut faire passer de Maladie à Groupe de Maladies et inversement
8	*Evolution*	*Mise à jour d'un attribut*	*ORPHA:13*	*ORPHA:13*	*Mise à jour d'un attribut*

Les cas en italique correspondent à des cas non pertinents pour nous (pas d'usage, combinaison de cas précédents).

Des cas d'exemples et une cinématique détaillée pour chacun de ces cas est disponible dans l'annexe 7.4 donnant des détails complémentaires sur les fichiers Orphanet.

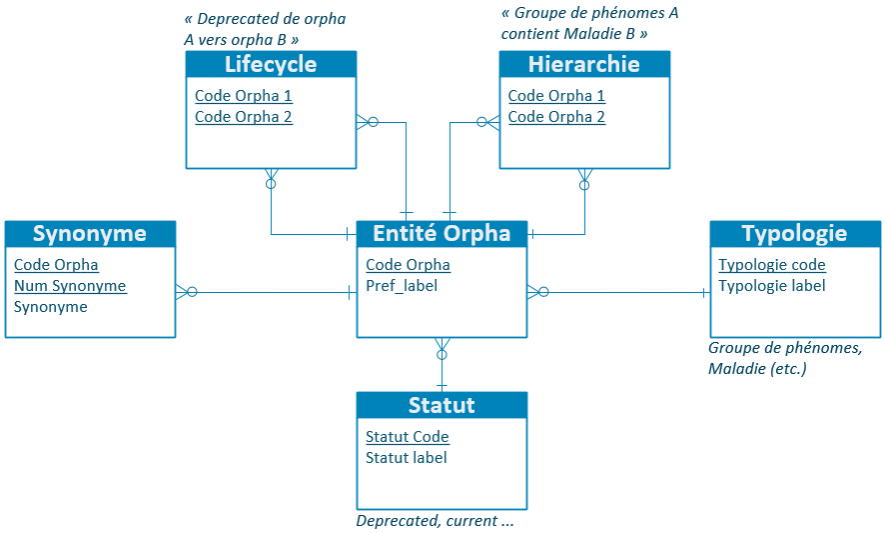
C. Description des données répondant au besoin métier

OrphaCodes_Diseases_2016.csv (anciennement Annexe 6a)

Colonne du référentiel	Description
Orpha_id	code Orpha
pref_label	libellé principal
title	libellé Orpha
is_pref_label	Elément principal ou synonyme

En utilisant les concepts définis ci-avant, le référentiel maladies rares peut être modélisé comme suit :

- Il ne contient que les maladies rares (i.e.. toutes les typologies Orphanet hors '**groupe de phénome**')
- **Orpha_id** est le code unique identifiant l'entité maladie rare.
- Le **pref_label** est l'intitulé principal de cette entité
- Le **title** est l'intitulé de cette ligne, il peut être soit le **pref_label** soit un **synonyme**
- **Is_pref_label** rappelle si le **title** correspond ou non à l'intitulé principal (**pref_label).**



4.2. Référentiel Orphanet (groupes de maladies)

A. Besoin métier

Mise à disposition d'un référentiel permettant :

- Un codage homogène, connu et reconnu du métier, et exhaustif des groupes de maladies (et des maladies) pour les champs signes complémentaires
- De définir le concept de maladie *rare*
- Une évolution dans le temps et dans la connaissance médicale

B. Concept métier

Cf. 4.1.B pour la description du contenu métier.

C. Description des données répondant au besoin métier

OrphaCodes_Complementary-description_2016.csv (anciennement Annexe 6b)

Colonne du référentiel	Description
Orpha_id	code Orpha à envoyer
pref_label	libellé principal
title	libellé Orpha à envoyer
is_pref_label	élément principal ou synonyme

Cf. 4.1.C.

Ce référentiel est identique à celui des maladies Orphanet, à l'exception qu'ici ne sont conservés que les éléments Orpha de type 'groupe de phénomes' afin de ne garder que les **groupes de maladies**.

4.3. Référentiel Médicaments Orphelins

A. Besoin métier

Mise à disposition d'un référentiel permettant :

- Un codage homogène et exhaustif des traitements ayant obtenus la désignation de médicaments orphelins par l'EMA (Agence européenne du médicament) pour remplir le champ traitements maladies rares.
- En plus de cette identification par la désignation EMA, le nom commercial (seul connu des utilisateurs), doit pouvoir être utilisés en saisie.
- De définir le concept de médicament *orphelin*
- Une mise à jour du référentiel, les médicaments qui n'auront plus d'autorisation de mise sur le marché seront cependant conservés dans le référentiel.

B. Concepts Métier

Le référentiel médicament fourni par l'EMA est retenu comme référence pour la codification des médicaments orphelins.

Un médicament orphelin sert à traiter des pathologies spécifiques et rares.

La désignation de Médicament Orphelin est délivrée par l'agence européenne du médicament (EMA, anciennement EMEA). Elle permet de déposer un dossier d'autorisation de mise sur le marché allégé, et de bénéficier d'une protection commerciale de 10 ans pour le traitement de la pathologie via la *désignation médicament orphelin*.

Ce sont les médicaments ayant reçu cette *désignation médicament orphelin* qui pourront être saisis en tant que traitements maladie rares.

C. Description des Données répondant au besoin métier

OrphanDrugs_2016.csv (anciennement Annexe 7)

Colonne du référentiel	Description
medicineName	nom commercial du médicament
productNumber	code numéro du produit
activeSubstance	liste des substances actives
commonName	nom générique
ATC_Code	code ATC (classification Anatomique, Thérapeutique et Chimique de l'OMC)

Ce référentiel est découpé en deux blocs : la partie médicament et la partie substance.

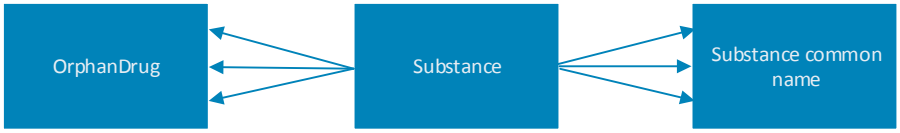
Information relatives aux médicaments :

- **medicine name :** nom commercial du médicament orphelin, connu des utilisateurs.
- **productNumber** : code numéro du dossier auprès de l'EMA (format EMEA/H/C/xxxxxx ex : EMEA/H/C/002221), unique pour un médicament.

Information relatives aux substances

- **activeSubstance** : nom officiel de la substance, peut être utilisé dans BaMaRa web pour retrouver le médicament.
- **commonName :** alias de la substance
- **ATC_Code** : code unique identifiant la substance (détails ci-dessous)

Plusieurs médicaments pouvant utiliser la même substance, ces trois dernières colonnes, relatives à la substance et non au médicament, peuvent donc se retrouver ventilées sur plusieurs lignes.



Remarque sur le code ATC

Définition : codification des substances au format char7 : X99YZ99, émise par l'OMC. ATC signifiant Anatomique, Thérapeutique et Chimique.

- X groupe anatomique (ex « D » dermatologie)
- 99 sous-groupe principal
- Y sous-groupe secondaire
- Z sous-groupe tertiaire
- 99 substance chimique : id incrémental, rendant le code ATC unique par substance

Ex : L01XC famille des anticorps monoclonaux, dont les membres sont aujourd'hui numérotés de 01 à 32.

A noter que, dans le référentiel fourni par l'EMA, les codes ATC sont parfois incomplets, désignant alors uniquement la famille. Cela peut aboutir à des 'doublons' de codes ATC pour des substances différentes (car le code ATC ne va pas jusqu'à définir la substance mais reste au niveau sous-groupe ex : *L01XC au lieu de L01XC04*). De même cela pose problème pour établir la correspondance entre ces codes et les substances concernées.

Cycle de vie :

Un point non présent dans ce référentiel, qui contient un nombre de colonnes limité, est le cycle de vie du médicament. Certains d'entre eux ont un statut 'jamais autorisé' ou 'plus autorisé' ce qui veut dire que leur AMM (autorisation de mise sur la marché) n'a jamais été validée, ou n'est plus valide.

Ces médicaments peuvent alors être présents dans ce référentiel (qui regroupe toutes les demandes d'autorisation de mise sur le marché de médicaments orphelins), mais pas dans les référentiels de médicaments mis sur le marché.

Exemples utiles

medicineName	productNumber	activeSubstance	commonName	ATC_Code	cas
Kolbam	EMEA/H/C/002081	["cholic acid"]	cholic acid	A05AA03	Exemple d'une substance présente dans deux médicaments différents.
Orphacol	EMEA/H/C/001250	["cholic acid"]	cholic acid	A05AA03	
Unituxin	EMEA/H/C/002800	["dinutuximab"]	dinutuximab	L01XC	Exemple de ligne avec un code ATC incomplet s'arrêtant au niveau groupe de substance.
Blincyto	EMEA/H/C/003731	["blinatumomab"]	blinatumomab	L01XC	
Procysbi	EMEA/H/C/002465	["mercaptamine bitartrate"]	mercaptamine	A16AA04	Exemple de deux common name identiques pour une même substance, sorte de synonyme.
Dropcys	EMEA/H/C/004038	["mercaptamine"]	mercaptamine	S01XA21	

4.4. Référentiel CIM-10

A. Besoin métier

Mise à disposition d'un référentiel permettant :

- Un codage homogène, connu et reconnu du métier, de signes ou groupes de maladies pour compléter les items proposés en signes complémentaires aux référentiels Orphanet (groupes de maladies) et HPO.
- Une mise à jour du référentiel

B. Concepts Métier

La CIM-10 est retenue pour fournir une liste complémentaire de signes ou de groupes de maladies pouvant orienter un diagnostic.

Le besoin 4.8.A est donc identique aux besoins 4.2.A (catégories maladies rares) et 4.4.A (HPO) : besoin de référentiels de signes.

La CIM-10 est donc le troisième référentiel utilisé pour répondre à ce même besoin.

« La CIM-10 [**classification internationale des maladies**, 10e révision] est devenue la classification diagnostique internationale unique pour tout ce qui concerne l'épidémiologie en général et de nombreux problèmes de prise en charge sanitaire» [2]

Cette classification contient donc des signes qui pourront ne pas être utiles dans le cadre des maladies rares (ex : *W58.9 Morsure ou coup donné par un crocodile ou un alligator, lieu sans précision*). L'ensemble de la classification est cependant bien mise à disposition, pas uniquement les catégories pertinentes pour BaMaRa.

Codification

Les signes sont définis par un code au sein de la classification, aux formats X99.9*9* , X99.9+*9* et X99.9*xxx* les derniers caractères pouvant fortement varier selon les chapitres.

- La CIM 10 est découpée en chapitres (cf. tableau ci-dessous)
- X 99 une catégorie précise du chapitre, ex : Q87 *Autres syndromes congénitaux malformatifs précisés atteignant plusieurs systèmes.*
- 9 un item unique CIM-10

Selon les chapitres de la CIM-10 des codets complémentaires peuvent apparaitre :

- 9 un niveau facultatif visant à préciser la localisation. Ex : *pour le code « M54.65 Rachialgies dorsales - région dorso lombaire » le quatrième caractère précise la « 5 - région dorso lombaire » pour le code « M54.6 Rachialgies dorsales »*.
- +9 un niveau facultatif précisant le signe codé. Ex « *C169 Tumeur maligne de l'estomac, sans précision* » « *C16.9+0 Tumeur maligne de l'estomac, familiale liée au gène CDH 1* ».
- Autres possibilités

(d'autres codes peuvent exister dans les différents chapitres respectant au moins la racine 'X99.' , ex *M72.38* etc.)

Exemple de codification d'un item unique:

Q87.3 **Syndromes congénitaux malformatifs comprenant un gigantisme du nouveau-né**
Syndrome de :
- Beckwith–Wiedemann
- Sotos
- Weaver

[2] https://icd.who.int/browse10/Content/statichtml/ICD10Volume2_fr_2008.pdf

Chapitre	Bloc	Titre
I	A00–B99	Certaines maladies infectieuses et parasitaires
II	C00–D48	Tumeurs
III	D50–D89	Maladies du sang et des organes hématopoïétiques et certains troubles du système immunitaire
IV	E00–E90	Maladies endocriniennes, nutritionnelles et métaboliques
V	F00–F99	Troubles mentaux et du comportement
VI	G00–G99	Maladies du système nerveux
VII	H00–H59	Maladies de l'œil et de ses annexes
VIII	H60–H95	Maladies de l'oreille et de l'apophyse mastoïde
IX	I00–I99	Maladies de l'appareil circulatoire
X	J00–J99	Maladies de l'appareil respiratoire
XI	K00–K93	Maladies de l'appareil digestif
XII	L00–L99	Maladies de la peau et du tissu cellulaire sous-cutané
XIII	M00–M99	Maladies du système ostéo-articulaire, des muscles et du tissu conjonctif
XIV	N00–N99	Maladies de l'appareil génito-urinaire
XV	O00–O99	Grossesse, accouchement et puerpéralité
XVI	P00–P96	Certaines affections dont l'origine se situe dans la période périnatale
XVII	Q00–Q99	Malformations congénitales et anomalies chromosomiques
XVIII	R00–R99	Symptômes, signes et résultats anormaux d'examens cliniques et de laboratoire, non classés ailleurs
XIX	S00–T98	Lésions traumatiques, empoisonnements et certaines autres conséquences de causes externes
XX	V01–Y98	Causes externes de morbidité et de mortalité
XXI	Z00–Z99	Facteurs influant sur l'état de santé et motifs de recours aux services de santé
XXII	U00–U9	Codes d'utilisation particulière

Cas d'usage métier :

Dans BaMaRa, la CIM-10 est utilisée pour définir des signes complémentaires ou atypiques. Peuvent être ajoutés comme signes :

- Des catégories entières ex : *G72 Autres Myopathies*
- Un signe précis ex *Q66.7 : pied creux*
- Un signe précis localisé *ex : M54.65 Rachialgies dorsales - région dorso lombaire*.
- Un signe précis « précisé » ex : *C169+8 Tumeurs malignes de l'estomac, autres et non précisées*

Soit l'ensemble des lignes de la classification.

C. Données répondant au besoin métier

Usage de la CIM-10 (anciennement Annexe 8)

Colonne du référentiel	Description
Libellé	Libellé CIM-10 à envoyer
Code	Code CIM-10 à envoyer (format X99, X99.9, X99.99 ou X99.9+9)

4.5. Référentiel HGNC

A. Besoin métier

Mise à disposition d'un référentiel permettant :

- Un codage homogène des gènes humains, utilisé comme élément définissant un diagnostic (en alternative aux codes Orpha).
- Si possible, proposer les différentes dénominations sous lesquelles le gène est connu aux utilisateurs afin de se rapprocher du besoin terrain.
- Une mise à jour du référentiel pour suivre l'évolution des connaissances.

B. Concepts Métier

Le référentiel HGNC est retenu comme référentiel recensant l'intégralité des gènes, fourni par HUGO Gene Nomenclature Committee. Il est le référentiel recommandé au niveau international pour ce besoin métier.

C. Description des Données répondant au besoin métier

HGNC_2016.csv (anciennement Annexe 9)

Colonne du référentiel	Description
term	nom court du gène
HGNC_code	code HGNC
is_pref_label	élément principal ou synonyme
pref_label	libellé principal
gene_name	nom complet du gène

Il est nécessaire de transmettre à chaque fois les deux éléments du couple (code, libellé) définissant le gène et correspondant aux colonnes (HGNC_code, term) de la nomenclature Annexe 9 – Terminologie HGNC.

L'essentiel est le code HGNC_code identifiant un gène unique dans la classification HGNC, le « term » étant un alias dudit gène (ce dernier est utile pour le médecin car c'est ce term qu'il connait).

Il peut donc y avoir plusieurs alias (term) pour un même gène (HGNC_code) ; dans l'exemple ci-après, HGNC:10671 est connu sous plusieurs dénominations (terms) dont SDCCAG8, qui est accessoirement le label préférentiel (pref_label)

Term	HGNC_code	is_pref_label	pref_label	gene_name
SDCCAG8	HGNC:10671	true	SDCCAG8	serologically defined colon cancer antigen 8
NY-CO-8	HGNC:10671	false	SDCCAG8	serologically defined colon cancer antigen 8
CCCAP	HGNC:10671	false	SDCCAG8	serologically defined colon cancer antigen 8
SLSN7	HGNC:10671	false	SDCCAG8	serologically defined colon cancer antigen 8
NPHP10	HGNC:10671	false	SDCCAG8	serologically defined colon cancer antigen 8
BBS16	HGNC:10671	false	SDCCAG8	serologically defined colon cancer antigen 8

La donnée d'alias 'term' ne suffit cependant pas à identifier un gène, car dans certains cas un même alias pointe vers deux gènes comme par exemple 2F1, qui sert d'alias à deux gènes distincts sur deux chromosomes distincts : HGNC:6380 (connu sous le label préférentiel KLRG1) et HGNC:10991 (connu sous le label préférentiel SLC25A5).

term	HGNC_code	is_pref_label	pref_label	gene_name
2F1	HGNC:6380	false	KLRG1	killer cell lectin-like receptor subfamily G, member 1
2F1	HGNC:10991	false	SLC25A5	solute carrier family 25 (mitochondrial carrier

Ce 'doublon' du term étant utilisé internationalement (cf. https://www.ncbi.nlm.nih.gov/gene/?term=2F1 qui reprend par exemple ce doublon), nous devons le conserver et utiliser le HGNC_Code (aussi appelé code HUGO) proprement dit pour identifier le gène.

Cas d'usage métier :

Ce code HGNC n'étant pas nécessairement connu du métier, il faut afficher le term et le cas échéant un choix entre les deux pref_label (et/ou les deux HGNC Code).

Cela donne dans le cas standard :

- Le médecin saisit le gène par son term 'SLSN7', le champ HGNC « HGNC: 10671 » est automatiquement rempli dans l'IHM en complément du term SLSN7, le médecin n'a plus qu'à valider.

Et dans le cas de doublon d'alias :

- Le médecin saisit le term '2F1', il peut être intéressant de lui afficher un choix entre le HGNC codes 6380 et 10991 afin de recueillir les informations essentielles au SDM, mais aussi d'afficher les pref_labels/noms principaux de ces deux gènes à savoir KLRG1 et SLC25A5 afin de l'aiguiller dans son choix.

Note sur les noms complets des gènes :

La base étant internationale de source anglophone, les libellés longs gene_name ne sont pas disponibles en Français. Pour information ils ne semblent pas être utilisés par le métier qui lui préfère la version abrégée 'term'.
Un gène (i.e. un HGNC Code) unique possède un label long « gene name » unique.

4.6. Référentiel HPO (Human Phenotype Ontology)

A. Besoin métier

Mise à disposition d'un référentiel permettant :

- Un codage homogène, connu et reconnu du métier, de signes phénotypiques pour compléter les items proposés en signes complémentaires (Soit les groupes de maladies orphanet et la CIM-10)
- Une mise à jour du référentiel

B. Concepts Métier

Le référentiel HPO contient une liste de signes phénotypiques (ensemble des traits observables d'un organisme)
Il est le référentiel de référence en Europe pour ce besoin métier.

C. Description des Données répondant au besoin métier

HPO_2016.csv (anciennement Annexe 10)

Colonne du référentiel	Description
term	libellé en Français
HPO_code	code HPO
pref_label	libellé en anglais

HPO_code : code unique HPO du signe phénotypique
Pref_label : libellé du signe en anglais (langue HPO)
Term : libellé traduit en français

Exemple

term	HPO_code	pref_label
Anomalie de la taille corporelle	2	Abnormality of body height
Anomalie de la croissance	1507	Growth abnormality
Dysplasie rénale multikystique	3	Multicystic kidney dysplasia

Note : La source HPO ne fournit que le couple (HPO_code, pref label), la traduction française présente dans « term » provient d'un fichier supplémentaire qui est accolé au fichier HPO.

Cette traduction provient d'une autre source que de la source identifiée (HPO) dans la partie **Erreur ! Source du renvoi ntrouvable.** mise à disposition des référentiels. Son abandon, ou le maintien de sa mise à disposition au moyen d'une autre source, est à ce jour un point en cours de discussion.

4.7. Référentiel Sites Maladies Rares

A. Besoin métier

Mise à disposition d'un référentiel permettant :

- Un codage homogène des Sites Maladies Rares :
  - La gestion des utilisateurs (accès notamment)
  - Le rattachement de prises en charge à des sites, pour respecter la labellisation prévue par le plan Maladies Rares (permettant notamment des codifications conformes afin de réaliser les rapports d'activités).
- Une mise à jour du référentiel.

B. Concept Métier

Le référentiel Site maladies rares découle de l'arrêté de labellisation des sites maladies rares du ministère.

Pour comprendre ce référentiel, et donc la notion de site, il est nécessaire d'avoir une vue d'ensemble du processus de labellisation dans le cadre du Plan National Maladies Rares 3.

Labellisation Maladies Rares :

Les sites maladies rares sont définis par l'« Arrêté du 25 novembre 2017 portant labellisation des réseaux des centres de référence prenant en charge les maladies rares » par le ministère que l'on peut retrouver sur le site web de la BNDMR http://www.bndmr.fr/le-projet/nos-partenaires/les-centres-maladies-rares-labellises/ .

➔ Chaque ligne de cet arrêté correspond à un site labellisé.

Extrait du tableau de labellisation :

Filière de Santé Maladies Rares : AnDDI-Rares (Anomalies du développement déficience intellectuelle de causes rares)

Nom du CRMR	Nom du responsable	Nom de l'établissement de santé	Site établissement de santé	Label
Centre de référence des anomalies du développement et syndromes malformatif d'Ile-de-France	Alain VERLOES	AP-HP	HU ROBERT DEBRE APHP	Centre de référence (coordonnateur)
Centre de référence des anomalies du développement et syndromes malformatif d'Ile-de-France	Nathaly QUINTERO-PRIGENT	LES HOPITAUX DE SAINT MAURICE		Centre de référence (constitutif)

Filière maladie rares

La labellisation s'articule autour des 23 **filières de santé Maladie rares** (cf. http://www.bndmr.fr/le-projet/nos-partenaires/les-23-filieres-de-sante-maladies-rares/) qui sont chargées de prendre en charge des grandes familles de pathologies.

Filières	Champ concerné
AnDDI-Rares	Anomalies du développement, déficience intellectuelle de causes rares
BRAIN-TEAM	Maladies rares à expression motrice ou cognitive du système nerveux central
CARDIOGEN	Maladies cardiaques héréditaires
DéfiScience	Maladies rares du développement cérébral et déficience intellectuelle
FAI2R	Maladies auto-immunes et auto-inflammatoires systémiques rares
FAVA-Multi	Maladies vasculaires rares avec atteinte multi-systémique
FILFOIE	Maladies hépatiques rares de l'enfant et de l'adulte
FILNEMUS	Maladies neuromusculaires
FILSLAN	Sclérose latérale amyotrophique
FIMARAD	Maladies rares en dermatologie
FIMATHO	Malformations abdomino-thoraciques

FIRENDO	Maladies rares endocriniennes
G2M	Maladies héréditaires du métabolisme
MARIH	Maladies rares immuno-hématologiques
MCGRE	Maladies constitutionnelles rares du globule rouge et de l'érythropoïèse
MHEMO	Maladies hémorragiques constitutionnelles
Muco/CFTR	Mucoviscidose et affections liées à une anomalie de CFTR
NeuroSphinx-GBS	Complications neurologiques et sphinctériennes des malformations pelviennes et médullaires rares
ORKID	Maladies rénales rares
OSCAR	Os-Calcium/Cartilage-Rein
RESPIFIL	Maladies respiratoires rares
SENSGENE	Maladies rares sensorielles
TETECOU	Maladies rares de la tête, du cou et des dents

Centres de référence maladie rare

De ces filières découlent la création de **Centres de Référence Maladie Rares (CRMR)** (ex : *Centre de référence des anomalies du développement et syndromes malformatif d'Ile-de-France*) auxquels seront rattachés les sites maladies rares. Le nom Centre est trompeur et est souvent confondu avec un site, il faut voir le centre comme un réseau (de sites MR), qui ne correspond pas du tout à un site de prise en charge.

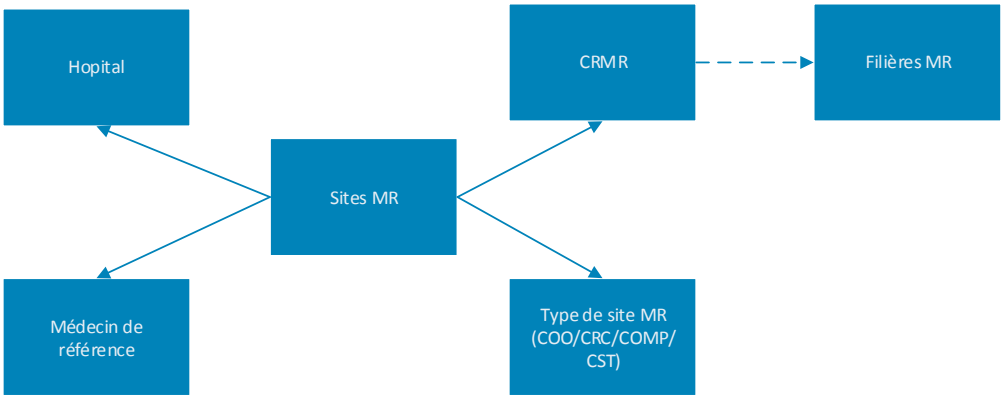
Point d'attention, il peut y avoir plusieurs CRMR d'une même filière dans un même hôpital. Ce découpage en réseau peut répondre à une logique géographique (réseau nord + réseau sud), une logique de spécialité (réseau dédié à une pathologie spécifique), ou les deux.

Exemple :

site_code	name	center_code
S0008	APHM DIRECTION GENERALE - 13354 MARSEILLE CEDEX 05 - Anomalies Du Développement Et Syndromes Malformatif d'Ile-De-France - [COMP] - Franck LAUNAY	CR016
S0043	APHM DIRECTION GENERALE - 13354 MARSEILLE CEDEX 05 - Anomalies Du Développement Et Syndromes Malformatifs Du Sud-Est - [CST] - Nicole PHILIP	CR020

Ces deux sites sont des sites de la filière AnDDI-Rares, et sont localisés à l'APHM. L'un de ces sites fait partie du CRMR « réseau » Anomalies Du Développement Et Syndromes Malformatif d'Ile-De-France et l'autre du CRMR Anomalies Du Développement Et Syndromes Malformatifs Du Sud-Est.

Ces concepts étant posés, le concept de **Site maladie rares** peut être défini. Il s'agit du quadruplet (CRMR, Médecin responsable du site, Hôpital, Type de site) soit respectivement les colonnes (1,2, (3,4) ,5) de l'arrêté de labellisation.



Le **CRMR** indique a quel « réseau » MR le site est rattaché, et donc à quelle filière.

Le **Médecin Responsable** permet de distinguer deux équipes, donc deux sites, qui jouent le même rôle prévu par le PNMR au sein du réseau maladies rares (même hôpital, même CRMR, même rôle du site).
En effet, il peut y avoir plusieurs sites appartenant au même CRMR au sein d'un même hôpital, et qui ne peuvent être distingués que par leur médecin référent :

S1940	CHU HÔPITAUX DE BORDEAUX - 33404 TALENCE CEDEX - Maladies Respiratoires Rares (RespiRare) - [COMP] - Stéphanie FAYON	CR066
S1941	CHU HÔPITAUX DE BORDEAUX - 33404 TALENCE CEDEX - Maladies Respiratoires Rares (RespiRare) - [COMP] - Olivier BRISSAUD	CR066

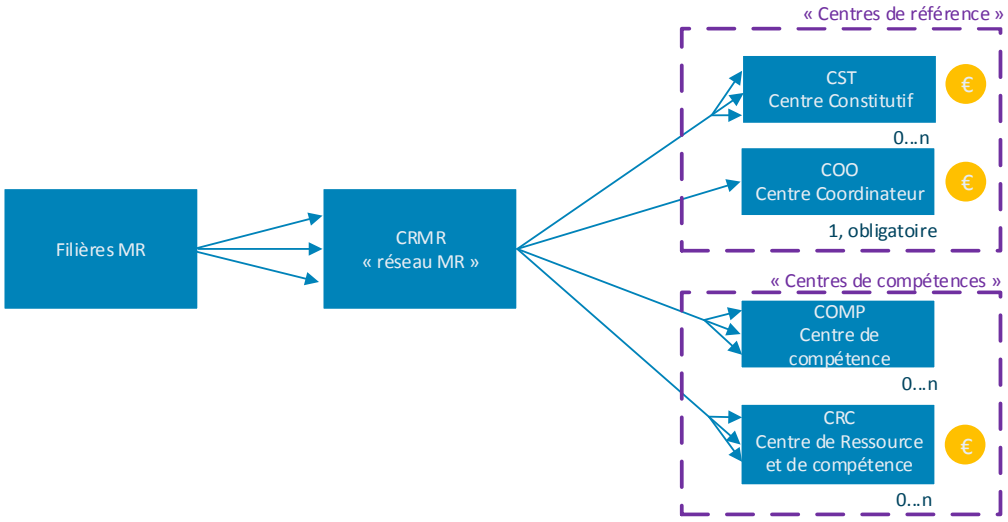
(A noter que bien que le médecin référent fasse partie de la définition d'un site, un site peut rester identique même si ce dernier change - cf. partie fonctionnelle 5.6 qui traite de cette ambiguïté).

L'hôpital, au sens maladies rares, est défini dans la section 4.7

Référentiel hôpitaux Maladies .

Le **type de site** indique le rôle du site au sein du « réseau » CRMR, et peut être de quatre type :

Code en base	Label	Nom exact du type de site dans la labellisation (colonne label)
COO	Centre coordinateur	Centre de référence (coordonnateur)
CRC	Centre de ressources et de compétences	Centre de ressources et de compétences
COMP	Centre de compétence	Centre de Compétence
CST	Centre constitutif	Centre de référence (constitutif)



- Il existe une exception pour la filière « MHEMO » qui contient uniquement des sites de type CRC

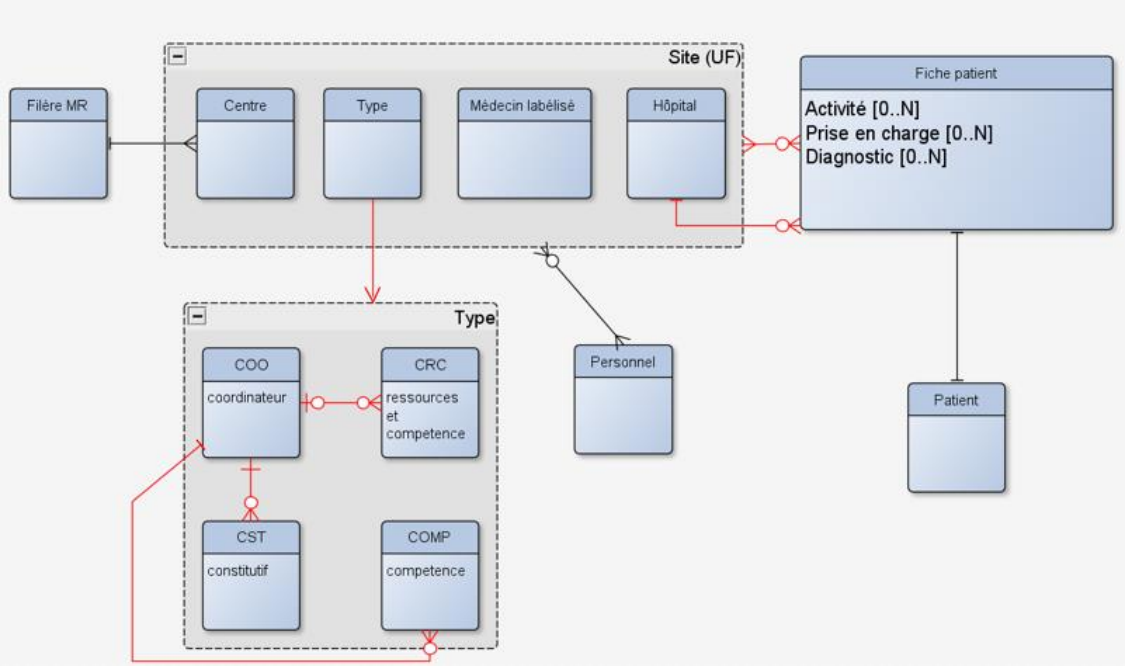
Pour information, seuls les sites COO/CST et CRC reçoivent des financements relatifs à leurs activités maladies rares (symbole €) dans le cadre de la MIG maladies rares.

Point d'attention : on voit ici apparaitre des terminologies *centre* similaires mais distinctes :

- Les CRMR pour *Centre de Référence Maladie Rares* au sens « réseau » de sites.
- Les sites maladie rares, parfois appelés *centres maladies rares* (soit le niveau CST, COO, COMP, CRC)
- La notion de *centre de référence*, qui recouvre les centres CST (« Centre de référence (constitutif) ») et COO (« Centre de référence (coordonnateur) ») dans l'arrêté de labellisation.

Pont d'attention 2 : on note que bien que tous les types de sites aient un label de type « *centre* … », on parle bien de *Sites* pour éviter la confusion avec les CRMR.

Modèle métier de synthèse



C. Description des Données répondant au besoin métier

SitesMR_2019.csv (anciennement Annexe 3)

Colonne du référentiel	Description
site_code	code du site
name	nom du site labellisé
short_name	nom court, pour affichage.
site_type	type du site
center_code	code du centre de rattachement
center_name	nom du centre de rattachement
label_name	nom du médecin labellisé
FINESS_EJ	code FINESS de l'établissement juridique
FINESS_ET	code FINESS de l'établissement géographique
hospital_code	Code de l'hôpital de rattachement

Exemple de données

La ligne suivante du tableau de l'arrêté de labellisation correspond à un site maladies rares :

Nom du CRMR	Nom du responsable	Nom de l'établissement de santé	Site établissement de santé	Label
Centre de référence des anomalies du développement et syndromes malformatif d'Ile-de-France	Alain VERLOES	AP-HP	HU ROBERT DEBRE APHP	Centre de référence (coordonnateur)

Il sera présenté dans nos données sous cette forme :

site_code	S0001
name	HU ROBERT DEBRE APHP - 75019 PARIS - Anomalies Du Développement Et Syndromes Malformatif d'Ile-De-France - [COO] - Alain VERLOES

short_name	ADIdF [COO] VERLOES
site_type	COO
center_code	CR016
center_name	Anomalies Du Développement Et Syndromes Malformatif d'Ile-De-France
label_name	Alain VERLOES
FINESS_EJ	750712184
FINESS_ET	750803454

4.8. Référentiel hôpitaux Maladies Rares

A. Besoin métier

Mise à disposition d'un référentiel permettant :

- Un codage homogène des Hôpitaux Maladies Rares :
  - La gestion des utilisateurs (accès aux dossiers notamment)
  - Le rattachement de prises en charge à des hôpitaux, pour respecter la labellisation prévue par le plan Maladies Rares (permettant notamment des codifications conformes afin de réaliser les rapports d'activités).
- Une mise à jour du référentiel pour suivre l'évolution de la labellisation.

B. Concepts Métier

Les hôpitaux MR découlent de la labellisation maladie rare, et donc de l'arrêté de labellisation, selon le processus décrit ci-après.

Les données sont recueillies et partagées au sein d'un même hôpital. Définir un hôpital (et donc les *users* associés à cet hôpital) est donc essentiel d'un point de vue légal pour définir le périmètre des responsables de traitement, et les instanciations BaMaRa.

Cette notion est aussi indispensable pour le modèle de données, en effet un même individu pourra avoir zéro ou un dossier MR par hôpital.

4.9. Référentiel INSEE Pays

A. Besoin métier

Mise à disposition d'un référentiel permettant :

- Un codage homogène des pays, en utilisant le code pays, pour déclarer les lieux de :
  - Naissance
  - Résidence
  - Consultation
- Un besoin d'accès à l'ensemble de l'historique (possibilité de saisir un pays n'existant plus etc.).
- Une mise à jour du référentiel pour suivre l'évolution des pays.

B. Concepts Métier

Le référentiel retenu pour répondre à ce besoin est celui de l'ISO fourni par l'INSEE.

C. Description des données répondant au besoin métier

Document issu du site de l'INSEE (anciennement Annexe 4)

Fichier référentiel	Colonne du référentiel	Description
Pays	COG	Code Pays/Territoire
Pays	ACTUAL	Code Actualité pays
Pays	CAPAY	COG ancien pays de rattachement
Pays	CRPAY	COG nouveau pays de rattachement
Pays	ANI	Année d'indépendance
Pays	LIBCOG	Libellé COG
Pays	LIBENR	Libellé du nom entier tel que paru au JO 25/01/1994
Pays	ANCNOM	Ancien nom pays
Pays	CODEISO2	ISO3166 char2
Pays	CODEISO3	ISO3166 char3
Pays	CODENUM3	ISO3166 num3

COG = Code Officiel Géographique

COG

- XXXXX France et département français
- 99xxx Autres pays/territoires (ex 99103 Norvège)

ACTUAL

- 1 Actuel
- 2 Périmé, hors COG de l'année
- 3 N'ayant pas de COG et utilisant le COG de la métropole (ex 99101 Féroé et 99101 Danemark)
- 4 Territoire ayant son propre COG

CAPAY ancien pays de rattachement, par exemple en cas d'indépendance ou de séparation du pays en deux nouvelles entités.

- XXXXX si France
- 99xxx si autre (ex : 99123 Russie)

CRPAY Nouveau pays de rattachement en cas de fusion, rattachement etc.

- 99243 Vietnam
- (pas de cas XXXXX)

ANI année d'indépendance

- Ex 1991

LIBCOG libellé complet COG

- Ex 99136 « IRLANDE, ou EIRE »

LIBENR Libellé du nom entier tel que paru au JO 25/01/1994

- Ex 99136 « IRLANDE»

ANCNOM ancien nom du pays

- Ex 99123 « U.R.S.S. » pour la fédération de Russie

Codes : codes internationaux
Exemple pour la FRANCE

- **CODEISO2** FR
- **CODEISO3** FRA
- **CODEISO2** 250

Cas d'exemples utiles :

COG	ACTUAL	CAPAY	CRPAY	ANI	LIBCOG	LIBENR	ANCNOM	CODE ISO2	CODE ISO3	CODE NUM3	cas métier
XXXXX	1				FRANCE	RÉPUBLIQUE FRANÇAISE		FR	FRA	250	France
XXXXX	3				GUADELOUPE	DÉPARTEMENT DE LA GUADELOUPE		GP	GLP	312	Outre-Mer
99101	3	99102			FEROE (ILES)	FÉROÉ (ÎLES)		FO	FRO	234	Pays rattaché (99102 Danemark)
99243	1			1976	VIET NAM	RÉPUBLIQUE SOCIALISTE DU VIÊT NAM		VN	VNM	704	Changements de nom, séparation, rattachement. (98506 traité à part comme Indochine - Établissements français dans l'Inde « Tonkin »)
99244	2	98506	99243	1954	VIET NAM DU NORD	VIÊT NAM DU NORD	TONKIN, ANNAM N.				
99245	2	XXXXX	99243	1954	VIET NAM DU SUD	VIÊT NAM DU SUD	ANNAM S., COCHIN-CHINE				
99106	1	99123		1991	ESTONIE	RÉPUBLIQUE D'ESTONIE		EE	EST	233	Indépendance de la Russie (99123)

4.10. Référentiel INSEE Communes

A. Besoin métier

Mise à disposition d'un référentiel permettant :

- Un codage homogène de l'ensemble des communes françaises, en utilisant le code commune, pour déclarer les lieux de :
  - Naissance
  - Résidence
  - Consultation
- Ce besoin inclus la métropole et l'outre-mer.
- Un besoin d'accès à l'ensemble de l'historique (possibilité de saisir une commune n'existant plus etc.).
- Une mise à jour du référentiel pour suivre l'évolution des communes de France.

B. Concepts Métier

Le référentiel retenu pour répondre à ce besoin est celui de l'INSEE.

L'INSEE définit des codes permettant d'identifier géographiquement des communes. Les localités sont uniquement identifiées dans BaMaRa en utilisant les ces codes communes (CC) qui diffèrent du Code postal (CP) (les codes ainsi que le découpage diffèrent, il n'y a pas de lien un-un entre le CP et le CC). Le code postal est cependant utilisé sur l'application web BaMaRa pour suggérer des codes commune, les utilisateurs connaissant plus facilement leur code postal et leur nom de ville plutôt que leur code commune.

Le référentiel complet est mis à disposition, historique inclus (soit l'ensemble des codes communes du COG depuis 1943).

C. Description des données répondant au besoin métier

Version historique

Colonne du référentiel	Description
ACTUAL	Code actualité de la commune
CHEFLIEU	Chef-lieu d'arrondissement, de département, de région ou bureau centralisateur de canton
CDC	Découpage de la commune en cantons
RANG	Nombre de fractions cantonales + 1 de la commune lorsqu'elle est multi cantonale
REG	Code région
DEP	Code département
COM	Code commune
AR	Code arrondissement
CT	Code canton
MODIF	Indicateur de modification subie par la commune
POLE	Code de la commune pôle de la commune fusionnée
TNCC	Type de nom en clair
ARTMAJ	Article (majuscules)
NCC	Nom en clair (majuscules)
ARTMIN	Article (typographie riche)
NCCENR	Nom en clair (typographie riche)
ARTICLCT	Article (canton)
NCCCT	Nom en clair du canton (typographie riche)

Le champ utilisé par la BNDMR est le code INSEE de la commune (« code commune », « CC ») qui est la concaténation du code département et du numéro de commune, sur 5 caractères.

- **DEP** numéro de département (char 2)
- **COM** code unique identifiant une commune (char 3)
- **NCC** nom de la commune

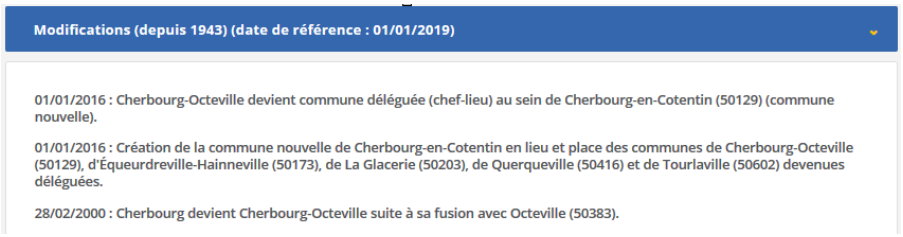
Exemple :
BRUZ, code département DEP = 35, numéro de commune COM = 047 => code commune 35047.

Dans la nouvelle publication INSEE (soit à partir du millésime 2019), le code commune COM est directement sur cinq caractères. Ex : BRUZ, code COM = 35047

A noter que ces communes évoluent régulièrement, par exemple selon les modes suivant :

- changement d'un code commune (COM) A-> B
- Séparation A -> A' + A''
- Regroupement A + B -> C

Exemple : Evolution du COM 50129 (correspondant à ce jour à la commune de Commune de Cherbourg-en-Cotentin) :



https://www.insee.fr/fr/metadonnees/cog/commune/COM50129-cherbourg-en-cotentin

Tous les codes communes depuis 1943 étant mis à disposition, ceux-ci peuvent être utilisés même s'ils ne sont pas valides par rapport à l'item renseigné (ex : on peut donner le nouveau code commune de son lieu de naissance, alors que lors de la naissance le code commune n'était pas le même / ex 2 : on peut continuer de donner l'ancien code commune comme lieu de résidence, même si celui-ci n'est plus actif).

La réconciliation dans le temps de ces communes sera réalisée dans la phase d'étude des données, dans la BNDMR.

Nouvelle version du fichier commune INSEE (2019)

Colonne du référentiel	Description
typecom	Type de commune
com	Code commune
reg	Code région
dep	Code département
arr	Code arrondissement
tncc	Type de nom en clair
ncc	Nom en clair (majuscules)
nccenr	Nom en clair (typographie riche)
libelle	Nom en clair (typographie riche) avec article
can	Code canton. Pour les communes « multi-cantonales » code décliné de 99 à 90 (pseudo-canton) ou de 89 à 80 (communes nouvelles)
comparent	Code de la commune parente pour les arrondissements municipaux et les communes associées ou déléguées

Modalités **Typecom** :

COM	Commune
COMA	Commune associée
COMD	Commune déléguée
ARM	Arrondissement municipal

Modalités **TNCC**

0	Pas d'article et le nom commence par une consonne sauf H muet	charnière = DE
1	Pas d'article et le nom commence par une voyelle ou un H muet	charnière = D'
2	Article = LE	charnière = DU
3	Article = LA	charnière = DE LA
4	Article = LES	charnière = DES
5	Article = L'	charnière = DE L'
6	Article = AUX	charnière = DES
7	Article = LAS	charnière = DE LAS
8	Article = LOS	charnière = DE LOS

Note : dans cette dernière version du COG, le code COM est directement un code commune sur 5 caractères correspondant à l'ancienne concaténation Com(5) = DEP (2) + COM(3).

Source supplémentaire pour les COM

Si l'INSEE référence bien l'ensemble des communes, incluant celles des COM, seules les communes métropolitaines et DROM sont disponibles en fichier à télécharger.

Les communes des COM ne sont mises à disposition que par une page HTML spécifique https://www.insee.fr/fr/information/2028040 .

L'ensemble de ces communes (métropole et outre-mer) font bien partie du besoin BaMaRa.

5. Spécification fonctionnelle par référentiel

Cette section vient préciser la Notice d'utilisation des référentiels dans BaMaRa (cf. Annexe 7.1 : Notice d'utilisation des référentiels). Pour chaque référentiel, on décrit la version retenue dans chacune des deux phases : A) Initialisation, et B) Fonctionnement courant.

A) Lors de la mise en œuvre de BaMaRa, une version d'initialisation des référentiels a été utilisée. Cette version a été communiquée sur le site de la BNDMR (http://www.bndmr.fr/un-cadre-dinteroperabilite-pour-les-maladies-rares/). Ce sont ces versions des référentiels qui sont présentes sur l'application BaMaRa au 24/05/19, et dénommées ci-après « **fichiers d'initialisation** ». Par exemple « OrphanDrugs_2016.csv / Annexe 7 » est un fichier d'initialisation du référentiel.

B) Dans la phase actuelle d'industrialisation des processus, notamment avec l'usage du CDA, des référentiels standards ont été identifiés pour correspondre à la norme CDA et permettre une mise à jour périodique des référentiels. Ces nouvelles sources seront à chaque fois présentées dans une seconde partie intitulée « **fichier source en fonctionnement courant** », ils peuvent différer des fichiers d'initialisation sur le fond et la forme, mais des fichiers aussi proches que possible de l'existant ont été retenus.

Pour chaque référentiel, la présente spécification porte donc sur :

- Le format du « **fichier d'initialisation** » du référentiel ; et
- Le format du fichier de mise à jour périodique « **fichier source en fonctionnement courant** ».

Et pour ces deux sources :

- L'usage de ces référentiels dans les formats d'échange CDA et Pivot, pour le fichier d'annexe ainsi que pour le fichier qui servira à la mise à jour à venir dit 'fichier courant' ; et
- Les spécificités d'usage du référentiel le cas échéant.

Les problématiques de mise à jour, d'historisation et de concurrence des versions seront abordées en section 7. Il y est notamment abordé le fait que les parties prenantes ne sont pas tenues d'initialiser leurs référentiels avec le « **fichier d'initialisation** » mais peuvent directement utiliser le « **fichier source en fonctionnement courant** »,

5.1. Référentiel Orphanet (maladies)

A. Description du fichier d'initialisation du référentiel

Source

Fichier « Maladies Rares » de la section « Mise à disposition des référentiels » du Kit éditeur disponible sur le site de la BNDMR : http://www.bndmr.fr/un-cadre-dinteroperabilite-pour-les-maladies-rares/

Format :

Fichier : OrphaCodes_Diseases_2016.csv
Format : csv
Séparateur « , »
String encadrées de guillemets
Photographie des données actuelles sans historique (« Snapshot »)

Exemple

Capture d'écran d'exemple (au 21/05/19)

```
"orpha_id";"pref_label";"title";"is_pref_label"
"100";"Ataxie-télangiectasie";"Ataxie-télangiectasie";TRUE
"1000";"Albinisme oculaire avec surdité sensorielle tardive";"Albinisme oculaire avec surdité sensorielle tardive";TRUE
"100000";"Périneuriome réticulé";"Périneuriome réticulé";TRUE
"100001";"Périneuriome sclérosant";"Périneuriome sclérosant";TRUE
"100002";"Périneuriome extraneural";"Périneuriome extraneural";TRUE
"100002";"Périneuriome extraneural";"Périneuriome des tissus mous";FALSE
"100003";"Périneuriome intraneural";"Périneuriome intraneural";TRUE
"100006";"Amylose ABeta, type néerlandais";"Amylose ABeta, type néerlandais";TRUE
"100006";"Amylose ABeta, type néerlandais";"Amylose ABetaE22Q";FALSE
"100006";"Amylose ABeta, type néerlandais";"HCHWA type néerlandais";FALSE
"100006";"Amylose ABeta, type néerlandais";"HCHWA-D";FALSE
```

Usage

Colonne du référentiel	Description	Usage Pivot	Usage CDA
Orpha_id	code Orpha	Diagnosis.description.code	9.2 Code diagnostic de la maladie rare
pref_label	libellé principal		
title	libellé Orpha	Diagnosis.description.label	9.2 Libellé diagnostic de la maladie rare
is_pref_label	Elément principal ou synonyme		

B. Description du fichier source en fonctionnement courant (2016-018)

Suite à une mise à jour des fichiers mis à disposition par Orphanet, cette section est obsolète.

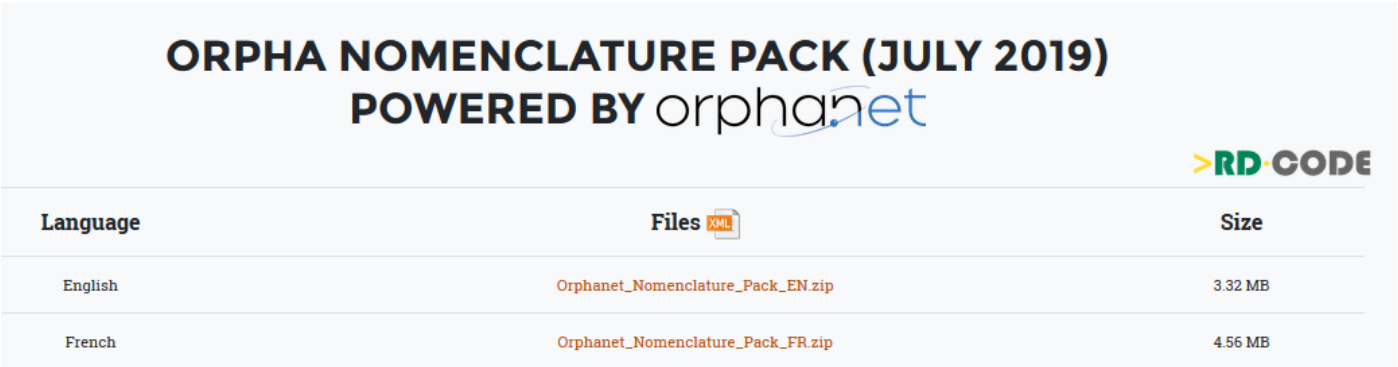
A partir de 2019, la source de mise à jour à prendre en considération est celle décrite ci-dessous en 5.1.C.

A titre uniquement informatif, l'usage du fichier historique « product 1 » décrit précédemment dans cette section est conservé en annexe 7.7 usage du fichier source Orphanet 2016-2018.

C. Description du fichier source en fonctionnement courant (2019 -)

Source

L'archive Orphanet_Nomenclature_Pack_FR.zip est disponible à l'adresse : http://www.orphadata.org/cgi-bin/ORPHAnomenclature.html



Elle contient le fichier xml « *Orpha Nomenclature* » (ORPHAnomenclature_fr.xml) qui est à utiliser comme source pour la mise à jour Orphanet.

Note : comme définit dans la section 6 « Gestion des mises à jour des référentiels », ce fichier sera aussi mis à disposition sur le site web de la BNDMR.

Note : Orphanet nous indique que ce format est susceptible d'évoluer, à la marge, à l'été 2020.

Filtrage

Comme expliqué dans la section métier 4.1.B nous allons conserver uniquement les blocs *disorder* correspondant à des entités « maladies rares » et donc retirer du fichier les groupes de maladies rares afin de ne conserver que les maladies.

Pour ce faire, le **filtre** suivant doit être appliqué :

Conserver les blocs

<Disorder id="xxxxxx">

Pour lequel

< GroupOfType> <> 36540

Dans le sous bloc <DisorderType id="xxxxxx">

Cela revient à ne conserver que des entités « *disorder* » dont le type est e '*Groupe de maladies'* (36540*)*

Note : il existe trois codes group of type, par ordre « hiérarchique » :

```
<GroupOfType id="36540">
  <Name lang="fr">Groupe de maladies</Name>

<GroupOfType id="36547">
  <Name lang="fr">Maladie</Name>

<GroupOfType id="36554">
  <Name lang="fr">Sous-type d'une maladie</Name>
```

Exemple

Bloc *disorder* correspondant à une Maladie

```
<Disorder id="10822">
  <OrphaNumber>63440</OrphaNumber>
  <ExpertLink lang="fr">http://www.orpha.net/consor/cgi-bin/OC_Exp.php?lng=fr&amp;Expert=63440</ExpertLink>
  <Name lang="fr">Oxycéphalie isolée</Name>
  <FlagValue>1</FlagValue>
  <Totalstatus lang="fr">Active</Totalstatus>
  <SynonymList count="5">
    <Synonym lang="fr">Acrocéphalie</Synonym>
    <Synonym lang="fr">Hypsicéphalie</Synonym>
    <Synonym lang="fr">Hypsocéphalie</Synonym>
    <Synonym lang="fr">Pyrgocéphalie</Synonym>
    <Synonym lang="fr">Turricéphalie</Synonym>
  </SynonymList>
  <GroupOfType id="36547">
    <Name lang="fr">Maladie</Name>
  </GroupOfType>
  <DisorderType id="21415">
    <Name lang="fr">Anomalie morphologique</Name>
  </DisorderType>
  <DisorderDisorderAssociationList count="0">
  <TextualInformationList count="1">
  <AggregationLevelSection>
</Disorder>
```

Usage

Pour chaque bloc </Disorder>, les informations suivantes seront extraites du xml pour un usage similaire à celui du fichier d'initialisation des référentiels OrphaCodes_Diseases_2016.csv / Annexe 6a.

Colonne du référentiel	Description	Usage Pivot	Usage CDA
<OrphaNumber>123456</OrphaNumber>	code Orpha	Diagnosis.description.code	9.2 Code diagnostic de la maladie rare
<Name lang="fr">xxxxx</Name> Ou un des synonymes <SynonymList count="2"> <Synonym lang="fr">yyyyy</Synonym> <Synonym lang="fr">zzzzzz</Synonym> </SynonymList>	Libellé Orpha	Diagnosis.description.label	9.2 Libellé diagnostic de la maladie rare

Spécificités

Il n'existe pas de code identifiant les synonymes, et ces derniers sont équivalents et ne servent qu'à identifier plus facilement le code Orpha de l'entité. En conséquence, il n'y a pas de possibilité de voir l'évolution d'un synonyme suite à une correction lors d'une mise à jour du référentiel.

5.2. Référentiel Orphanet (groupes de maladies)

A. Description du fichier d'initialisation du référentiel

Source

Fichier « Groupe de Maladies Rares » de la section « Mise à disposition des référentiels » du Kit éditeur disponible sur le site de la BNDMR : http://www.bndmr.fr/un-cadre-dinteroperabilite-pour-les-maladies-rares/

Format

Fichier : OrphaCodes_Complementary-description_2016.csv
Format csv
Séparateur « , »
String encadrées de guillemets.
Photographie des données actuelles sans historique (« Snapshot »)

Exemple

Capture d'écran d'exemple (au 21/05/19)

```
orpha_id;Pref_label;title;is_pref_label
69;Amylose;Amylose;true
69;Amylose;Amyloïdose;false
77;Aniridie;Aniridie;true
99;Ataxie cérébelleuse autosomique dominante;Ataxie cérébelleuse autosomique dominante;true
99;Ataxie cérébelleuse autosomique dominante;Ataxie spinocérébelleuse;false
137;Anomalie congénitale de la glycosylation;Anomalie congénitale de la glycosylation;true
137;Anomalie congénitale de la glycosylation;CDG;false
```

Usage

Colonne du référentiel	Description	Usage Pivot	Usage CDA
Orpha_id	code Orpha à envoyer	Diagnosis.complementaryEvidence.description.code	9.3 Code signes complémentaires associés à la MR
pref_label	libellé principal		
title	libellé Orpha à envoyer	Diagnosis.complementaryEvidence.description.label	9.3 Libellé signes complémentaires associés à la MR
is_pref_label	élément principal ou synonyme		

B. Description du fichier source en fonctionnement courant (2016 – 2018)

Suite à une mise à jour des fichiers mis à disposition par Orphanet, cette section est obsolète.

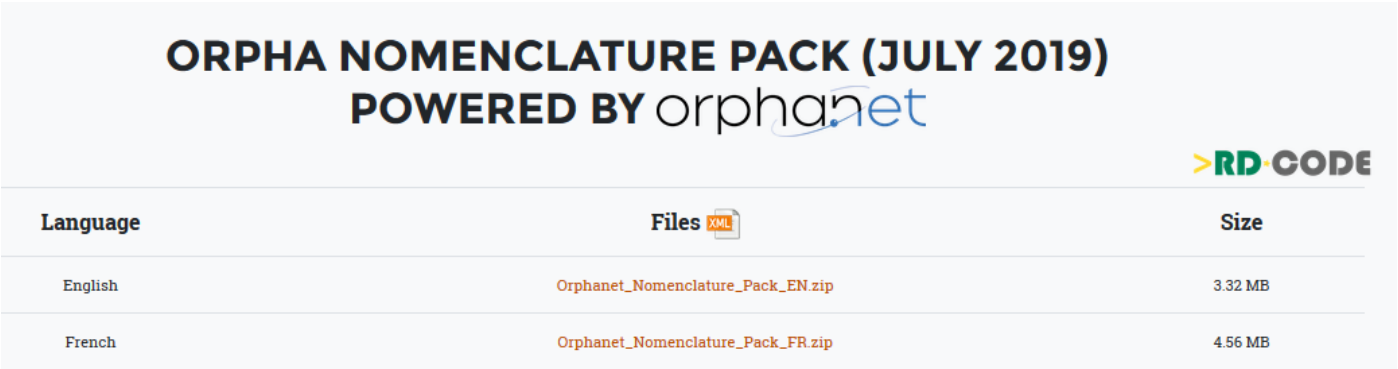
A partir de 2019, la source de mise à jour à prendre en considération est celle décrite ci-dessous en 5.2.C.

A titre uniquement informatif, l'usage du fichier historique « product 1 » décrit précédemment dans cette section est conservé en annexe 7.7 usage du fichier source Orphanet 2016-2018.

C. Description du fichier source en fonctionnement courant (2019 -)

Source

L'acrhive Orphanet_Nomenclature_Pack_FR.zip est disponible à l'adresse : http://www.orphadata.org/cgi-bin/ORPHAnomenclature.html



Elle contient le fichier xml « *Orpha Nomenclature* » (ORPHAnomenclature_fr.xml) qui est à utiliser comme source pour la mise à jour Orphanet.

Note : comme définit dans la section 6 « Gestion des mises à jour des référentiels », ce fichier sera aussi mis à disposition sur le site web de la BNDMR.
Note : Orphanet nous indique que ce format est susceptible d'évoluer, à la marge, à l'été 2020.

Filtrage

Comme expliqué dans la section métier 4.1.B nous allons conserver uniquement les blocs *disorder* correspondant à des entités « maladies rares » et donc retirer du fichier les groupes de maladies rares afin de ne conserver que les maladies.

Pour ce faire, le **filtre** suivant doit être appliqué :

Conserver les blocs

<Disorder id="xxxxxx">

Pour lequel

< GroupOfType> = 36540

Dans le sous bloc <DisorderType id="xxxxxx">

Cela revient à ne conserver que des entités « *disorder* » dont le type est '*Groupe de maladies'* (36540*)*

Note : il existe trois codes group of type, par ordre « hiérarchique » :

```
<GroupOfType id="36540">
 <Name lang="fr">Groupe de maladies</Name>

<GroupOfType id="36547">
 <Name lang="fr">Maladie</Name>

<GroupOfType id="36554">
 <Name lang="fr">Sous-type d'une maladie</Name>
```

Exemple

Bloc *disorder* correspondant à une Maladie

```
<Disorder id="10822">
  <OrphaNumber>63440</OrphaNumber>
  <ExpertLink lang="fr">http://www.orpha.net/consor/cgi-bin/OC_Exp.php?lng=fr&amp;Expert=63440</ExpertLink>
  <Name lang="fr">Oxycéphalie isolée</Name>
  <FlagValue>1</FlagValue>
  <Totalstatus lang="fr">Active</Totalstatus>
  <SynonymList count="5">
    <Synonym lang="fr">Acrocéphalie</Synonym>
    <Synonym lang="fr">Hypsicéphalie</Synonym>
    <Synonym lang="fr">Hypsocéphalie</Synonym>
    <Synonym lang="fr">Pyrgocéphalie</Synonym>
    <Synonym lang="fr">Turricéphalie</Synonym>
  </SynonymList>
  <GroupOfType id="36547">
    <Name lang="fr">Maladie</Name>
  </GroupOfType>
  <DisorderType id="21415">
    <Name lang="fr">Anomalie morphologique</Name>
  </DisorderType>
  <DisorderDisorderAssociationList count="0">
  <TextualInformationList count="1">
  <AggregationLevelSection>
</Disorder>
```

Usage

Pour chaque bloc </Disorder>, les informations suivantes seront extraites du xml pour un usage similaire à celui du fichier d'initialisation des référentiels OrphaCodes_Complementary-description_2016.csv / Annexe 6b.

Colonne du référentiel	Description	Usage Pivot	Usage CDA
<OrphaNumber>123456</OrphaNumber>	code Orpha	Diagnosis. complementaryEvidence. description.code	9.3 Code signes complémentaires associés à la MR
<Name lang="fr">xxxxx</Name> Ou un des synonymes <SynonymList count="2"> <Synonym lang="fr">yyyyy</Synonym> <Synonym lang="fr">zzzzzz</Synonym> </SynonymList>	Libellé Orpha	Diagnosis. complementaryEvidence. description.label	9.3 Libellé signes complémentaires associés à la MR

Spécificités

Il n'existe pas de code identifiant les synonymes, ces derniers sont équivalents et ne servent qu'à identifier plus facilement le code Orpha de l'entité. En conséquence, il n'y a pas de possibilité de voir l'évolution d'un synonyme suite à une correction lors d'une mise à jour du référentiel.

5.3. Référentiel Médicaments Orphelins

A. Description du fichier d'initialisation du référentiel

Source

Fichier Médicaments Orphelins section « Mise à disposition des référentiels » du Kit éditeur disponible sur le site de la BNDMR : http://www.bndmr.fr/un-cadre-dinteroperabilite-pour-les-maladies-rares/

Format

OrphanDrugs_2016.csv
Format csv
Séparateur « , »
Photographie des données actuelles sans historique (« Snapshot »)

Exemple

Capture d'écran d'exemple (au 05/03/19)

```
medicineName,productNumber,activeSubstance,commonName,ATC_Code
"Dacogen","EMEA/H/C/002221","[ ""decitabine"" ]","decitabine","L01BC08 "
"Iclusig","EMEA/H/C/002695","[ ""ponatinib"" ]","ponatinib","L01XE24"
```

Usage

Colonne du référentiel	Description	Usage Pivot	Usage CDA
medicineName	nom commercial du médicament		
productNumber	code numéro du produit	Medication.medicationCode.code	11.2 Traitement(s) en cours pour la MR
activeSubstance	liste des substances actives		
commonName	nom générique		
ATC_Code	code ATC (Anatomique, Thérapeutique et Chimique de l'OMC)		

Spécificité de format : le format de l'active substance ex : *["rilonacept"]* doit être stocké sous la forme *rilonacept* pour une continuité dans le format.

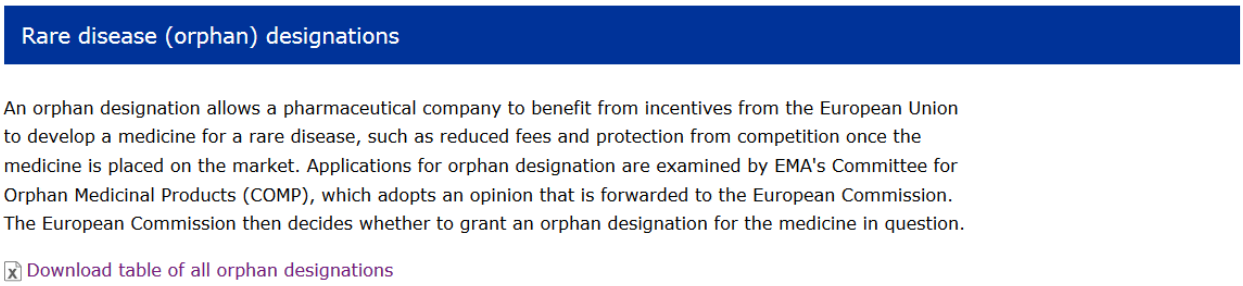
B. Description du fichier source en fonctionnement courant

Source

Rappel de la source définie dans les modalités de distribution (3) :

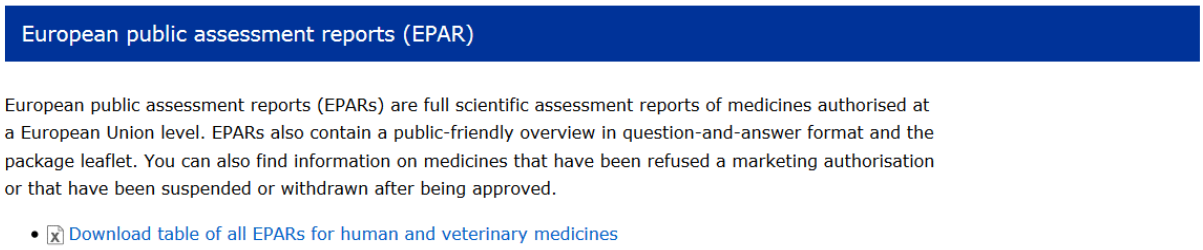
Lien : https://www.ema.europa.eu/en/medicines/download-medicine-data#rare-disease-(orphan)-designations-section

Télécharger « Rare disease (orphan) designations »: Download table of all orphan designations



Note : comme définit dans la section 6 : « Gestion des mises à jour des référentiels », les versions de ce fichier intégrées par la BNDMR seront mises à disposition sur le site http://www.bndmr.fr/ .

Note : il existe aussi un fichier contenant l'ensemble des médicaments, avec une colonne permettant de filtrer le type Orphan (yes/no).



Format

Fichier Excel (*xlsx*).
Photographie des données actuelles sans historique (« Snapshot »)

Filtrage

La liste entière comprenant l'historique des Médicaments à désignation orpheline ayant existé est requise (tous pouvant être saisis dans le DPI).

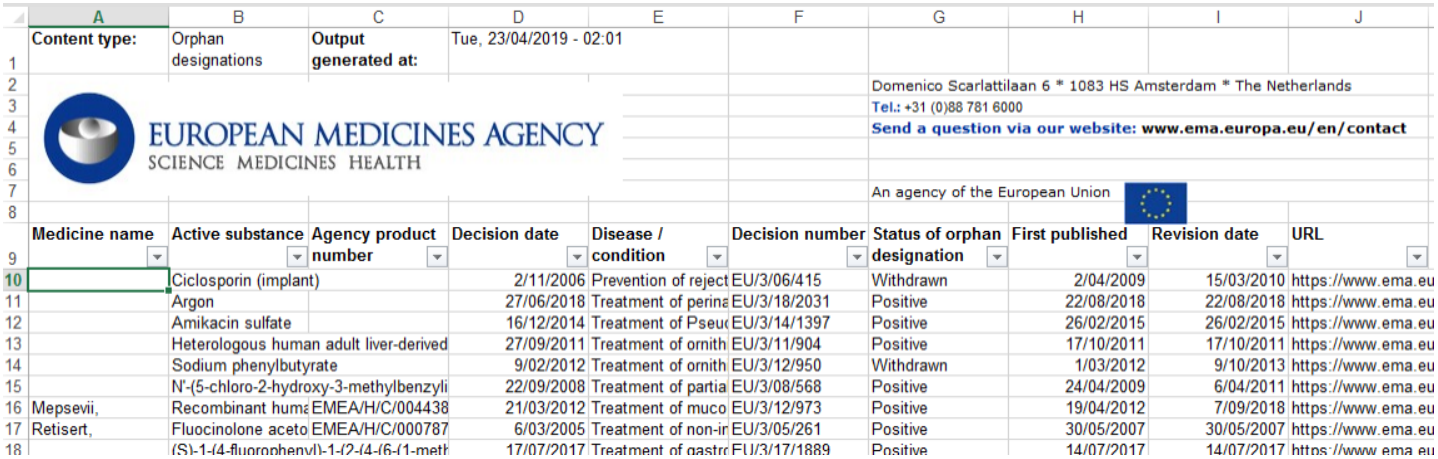
Filtre 1 : ne conserver que les lignes ayant un '**Status of orphan designation'** valorisé à *Withdrawn*, *Positive* ou *Expired*.
Note : techniquement ce filtre est dispensable dans le sens ou le filtre 2 implique aussi que le *Medicine* ait été à un moment donné *Withdrawn, Positive ou Expired*.

Filtre 2 : ne conserver que les *Medicine* ayant un *agency product*. C'est-à-dire '**Agency product number'** is not null.
Note : il existe un lien 1-1 entre les colonnes '**Medicine name'**, '**Active substance'** et '**Agency product number'**. Une même référence *Agency product* correspondant à une unique dénomination commerciale ainsi qu'à un lot unique de substances actives.

Filtre 3 : dédoublonnage. Les colonnes '**Disease / condition'** et '**Status of orphan designation'**, notamment, créent des doublons de '*Medicine'*. En effet, un même '*Medicine'* peut être utilisé pour traiter plusieurs *Conditions*, et peut être renouvelé, donc avoir une ligne à '**Status of orphan designation'** *Expired* et une à *Positive*. Comme nous ne souhaitons que récupérer les *Medicine* ayant existé ou existant, indépendamment de leur statut ou usage, un dédoublonnage sera réalisé de la sorte : select distinct '**Medicine name'**, '**Active substance'** et '**Agency product number'**.

Exemple

Capture d'écran du début du fichier fourni par l'EMA au 23/04/19.



	A	B	C	D	E	F	G	H	I	J
1	**Content type:**	Orphan designations	**Output generated at:**	Tue, 23/04/2019 - 02:01						
2							Domenico Scarlattilaan 6 * 1083 HS Amsterdam * The Netherlands			
3							Tel.: +31 (0)88 781 6000			
4	EUROPEAN MEDICINES AGENCY SCIENCE MEDICINES HEALTH						**Send a question via our website: www.ema.europa.eu/en/contact**			
5										
6										
7							An agency of the European Union			
8										
9	**Medicine name**	**Active substance**	**Agency product number**	**Decision date**	**Disease / condition**	**Decision number**	**Status of orphan designation**	**First published**	**Revision date**	**URL**
10		Ciclosporin (implant)		2/11/2006	Prevention of reject	EU/3/06/415	Withdrawn	2/04/2009	15/03/2010	https://www.ema.eu
11		Argon		27/06/2018	Treatment of perina	EU/3/18/2031	Positive	22/08/2018	22/08/2018	https://www.ema.eu
12		Amikacin sulfate		16/12/2014	Treatment of Pseu	EU/3/14/1397	Positive	26/02/2015	26/02/2015	https://www.ema.eu
13		Heterologous human adult liver-derived		27/09/2011	Treatment of ornith	EU/3/11/904	Positive	17/10/2011	17/10/2011	https://www.ema.eu
14		Sodium phenylbutyrate		9/02/2012	Treatment of ornith	EU/3/12/950	Withdrawn	1/03/2012	9/10/2013	https://www.ema.eu
15		N'-(5-chloro-2-hydroxy-3-methylbenzyli		22/09/2008	Treatment of partia	EU/3/08/568	Positive	24/04/2009	6/04/2011	https://www.ema.eu
16	Mepsevii,	Recombinant huma	EMEA/H/C/004438	21/03/2012	Treatment of muco	EU/3/12/973	Positive	19/04/2012	7/09/2018	https://www.ema.eu
17	Retisert,	Fluocinolone aceto	EMEA/H/C/000787	6/03/2005	Treatment of non-ir	EU/3/05/261	Positive	30/05/2007	30/05/2007	https://www.ema.eu
18		(S)-1-(4-fluorophenyl)-1-(2-(4-(6-(1-meth		17/07/2017	Treatment of gastro	EU/3/17/1889	Positive	14/07/2017	14/07/2017	https://www.ema.eu

Usage

Colonne du référentiel	Description	Usage Pivot	Usage CDA
Medicine name	nom commercial du médicament		
Agency product number	code numéro du produit	Medication.medicationCode.code	11.2 Traitement(s) en cours pour la MR
Active substance	liste des substances actives		

Spécificités

Bien qu'il existe une colonne '**Status of orphan designation'** indiquant le statut de la désignation orpheline, avec une possibilité d'*Expired*, il semble que le fichier ne contienne pas l'ensemble des *Medicine* ayant perdu leur désignation orpheline (*expired*). Par exemple, l'Inovelon (EMEA/H/C/000660) a été créé comme Orphan drugs mais ne bénéficie plus de la designation orpheline cf. https://www.ema.europa.eu/en/medicines/human/EPAR/inovelon , de plus son statut orphan Drug = No dans le fichier EPAR. On s'attendrait donc à le retrouver dans le fichier orphan drugs au statut **Status of orphan designation** = Expired, mais il en est absent.

En dépit de cette apparente incohérence, le fichier à utiliser est bien celui de l'EMA, sans lui ajouter de complément. En l'occurrence, l'Inovelon ne fera donc pas partie du référentiel Médicaments Orphelins.

5.4. Référentiel CIM-10

A. Description du fichier d'initialisation du référentiel

N/A : la CIM-10 déjà présente dans les dossiers patients des hôpitaux est utilisée.

B. Description du fichier source en fonctionnement courant

N/A : la CIM-10 déjà présente dans les dossiers patients hôpitaux peut être utilisée.

La BNDMR utilisera le fichier mis à disposition par l'ATIH à l'adresse https://www.atih.sante.fr/plateformes-de-transmission-et-logiciels/logiciels-espace-de-telechargement/id_lot/456

Copie d'écran d'exemple de ce fichier (LIBCIM10MULTI.TXT) :

```
A00   |3|NNNN|3|CHOLERA|Choléra
A000  |0|NOOO|0|CHOLERA A VIBRIO CHOLERAE 01, BIOVAR CHOLERAE|Choléra à Vibrio cholerae 01, biovar cholerae
A001  |0|NOOO|0|CHOLERA A VIBRIO CHOLERAE 01, BIOVAR EL TOR|Choléra à Vibrio cholerae 01, biovar El Tor
A009  |0|NOOO|0|CHOLERA, SAI|Choléra, sans précision
A01   |3|NNNN|3|FIEVRES TYPHOIDE ET PARATYPHOIDE|Fièvres typhoïde et paratyphoïde
A010  |0|NOOO|0|FIEVRE TYPHOIDE|Fièvre typhoïde
```

On retrouve en première position le code CIM-10 attendu (modulo le point séparateur qui est à ajouter pour les signes), et en dernière position le libellé attendu pour ce signe.

C. Usage

Dans ces deux sources, l'usage est le suivant :

Colonne du référentiel	Description	Usage Pivot	Usage CDA
Libelle	Libellé associé au code CIM-10	Diagnosis. complementaryEvidence. description.Label	9.3 Libellé signes complémentaires associés à la MR
Code CIM-10	Code CIM-10	Diagnosis. complementaryEvidence. description.Code	9.3 Code signes complémentaires associés à la MR
		Diagnosis. unusualEvidence.Code	9.4 Signe(s) inhabituel(s) associé(s) à la maladie rare
		Status. deceased.Cause	5.4 Cause principale du décès

Note : le format du code CIM-10 transmis doit bien contenir le point séparateur pour les **codes signes**, soit un format « Axx.yyyyy » tel que décrit en *4.4.B (Codification)* , bien que ce point ne soit pas nécessairement présent dans toutes les sources. Exemples de format attendu : *M72.2* ou *C16.9+0* .

Le format « Axx » peut être utilisé sans point séparateur pour les **codes catégories**, exemple : *M56*.

Exception : Dans certaines sources il existe des formats type X992+x qui doivent être communiqués sous le code X99.2+x (exemple : « *Z992+8 Dépendance envers une dialyse rénale, autre* » devient X99.2+8). Ce code sert à préciser le signe codé, et est donc distinct de la notion de localisation (c'est-à-dire distinct des cas X999y où y vient coder la localisation).

5.5. Référentiel HGNC

A. Description du fichier d'initialisation du référentiel

Source

Fichier HGNC de la section « Mise à disposition des référentiels » du Kit éditeur disponible sur le site de la BNDMR : http://www.bndmr.fr/un-cadre-dinteroperabilite-pour-les-maladies-rares/

Format

HGNC_2016.csv (Photographie des données actuelles sans historique (« Snapshot »))
Format csv, séparateur « , »

Exemple

Capture d'écran d'exemple (au 05/03/19)

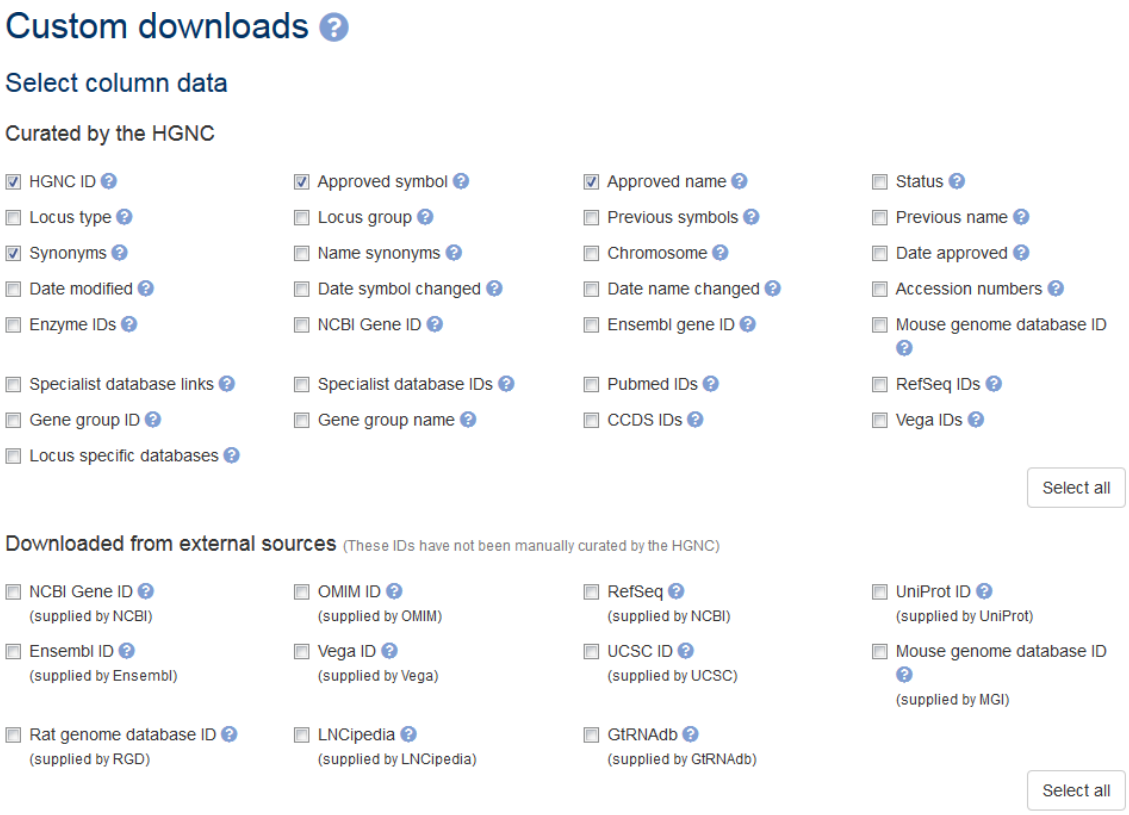
```
term,HGNC_code,is_pref_label,pref_label,gene_name
"ABCA7","HGNC:37",true,"ABCA7","ATP-binding cassette, sub-family A (ABC1), member 7"
"ABCX","HGNC:37",false,"ABCA7","ATP-binding cassette, sub-family A (ABC1), member 7"
```

Usage

Colonne du référentiel	Description	Usage Pivot	Usage CDA
term	nom court du gène (principal et synonymes)	Confirmation.description. gene.description	10.4 Libellé gènes
HGNC_code	code HGNC	Confirmation.description. gene.code	10.4 Code gènes
is_pref_label	élément principal ou synonyme		
pref_label	libellé principal		
gene_name	nom complet du gène		

B. Description du fichier source en fonctionnement courant

HGNC mets à disposition une page de téléchargement à façon de son référentiel https://www.genenames.org/download/custom/.



Les éléments qui intéresseront la BNDMR sont :

- HGNC ID
- Approved symbol
- Approved name
- Synonyms

Format

Page web contenant du texte « csv »
Séparateur : tabulation
Photographie des données actuelles sans historique (« Snapshot »)

Exemple

Capture d'écran d'exemple (au 05/03/19)

```
HGNC ID Approved symbol Approved name   Synonyms
HGNC:5  A1BG    alpha-1-B glycoprotein
HGNC:37133      A1BG-AS1        A1BG antisense RNA 1    FLJ23569
HGNC:24086      A1CF    APOBEC1 complementation factor  ACF, ASP, ACF64, ACF65, APOBEC1CF
HGNC:6  A1S9T~withdrawn symbol withdrawn, see UBA1
HGNC:7  A2M     alpha-2-macroglobulin   FWP007, S863-7, CPAMD5
HGNC:27057      A2M-AS1 A2M antisense RNA 1
HGNC:23336      A2ML1   alpha-2-macroglobulin like 1    FLJ25179, p170
HGNC:41022      A2ML1-AS1       A2ML1 antisense RNA 1
HGNC:41523      A2ML1-AS2       A2ML1 antisense RNA 2
HGNC:8  A2MP1   alpha-2-macroglobulin pseudogene 1
HGNC:9  A2MR~withdrawn  symbol withdrawn, see LRP1
HGNC:10 A2MRAP~withdrawn        symbol withdrawn, see LRPAP1
HGNC:30005      A3GALT2 alpha 1,3-galactosyltransferase 2       IGBS3S, IGB3S
HGNC:18149      A4GALT  alpha 1,4-galactosyltransferase (P blood group) A14GALT, Gb3S, P(k)
HGNC:17968      A4GNT   alpha-1,4-N-acetylglucosaminyltransferase       alpha4GnT
HGNC:1  A12M1~withdrawn entry withdrawn
HGNC:2  A12M2~withdrawn entry withdrawn
```

Filtrage

Les entités présentant le caractère ~Withdrawn doivent être filtrées pour ne pas être pris en compte.
Il est aussi possible de paramétrer le fonctionnement du fichier HGNC pour ne pas les afficher.

Usage

Colonne du référentiel	Description	Usage Pivot	Usage CDA
Synonyms	Liste des synonymes du gène (séparés par des virgules)	Confirmation.description. gene.description	10.4 Libellé gènes
HGNC ID	code HGNC	Confirmation.description. gene.code	10.4 Code gènes
Approved symbol	libellé principal	Confirmation.description. gene.description	10.4 Libellé gènes
Approved name	nom complet du gène		Cf. Règle métier ci-dessous

Règle métier : les synonymes et le 'pref label' du gène ne sont plus dans la même colonne par rapport à l'annexe. Le 'pref label' est dans la colonne '**Approved symbol'** et la liste des synonymes est d'un seul tenant dans la colonne **'Synonyms'.** Peuvent être transmis dans *10.4 libellé gène* et dans *gene.description* uniquement un nom ou un synonyme, c'est-à-dire soit l'**Approved symbol** soit un unique **Synonyms.**

Exemple la ligne suivante du fichier généré HGNC :

```
HGNC:20 AARS    alanyl-tRNA synthetase  CMT2N, AlaRS
```

Peut être identifié par les combinaisons suivantes dans le CDA :

10.4 Code gènes	10.4 Libellé gènes
HGNC:20	AARS
HGNC:20	CMT2N
HGNC:20	AlaRS

L'identifiant unique est l'HGNC id, le synonyme étant conservé par commodité pour les utilisateurs qui sont plus familiers de certains synonymes d'un même gène que d'autres.

Note : les lignes obsolètes par exemple « ABC1~withdrawn » sont conservées, avec ce suffixe ~withdrawn et la liste des synonymes à vide, ainsi le changement de label informe les utilisateurs et est directement répercuté sur les synonymes.

5.6. Référentiel HPO (Human Phenotype Ontology)

A. Description du fichier d'initialisation du référentiel

Source

Fichier HPO – traduction française* de la section « Mise à disposition des référentiels » du Kit éditeur disponible sur le site de la BNDMR : http://www.bndmr.fr/un-cadre-dinteroperabilite-pour-les-maladies-rares/

Format

HPO_2016.csv
Format csv
Séparateur «, »
String encadrées de guillemets.
Photographie des données actuelles sans historique (« Snapshot »)

Exemple

Capture d'écran d'exemple de l'annexe (au 05/03/19)

```
term,HPO_code,pref_label
"Anomalie de la taille corporelle","0000002","Abnormality of body height"
"Anomalie de la croissance","0001507","Growth abnormality"
```

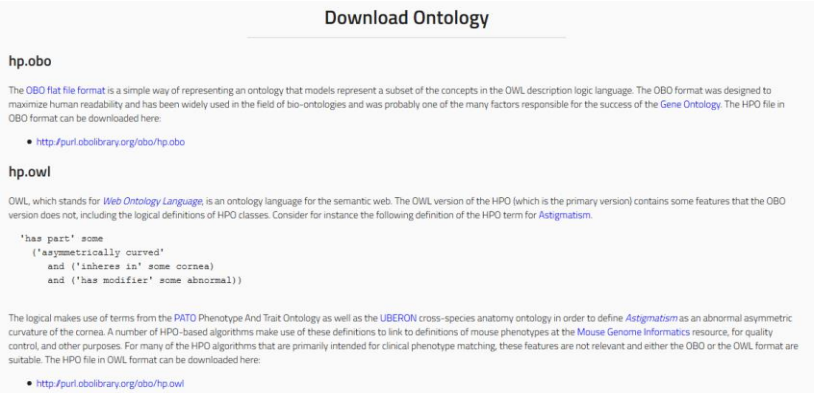
Usage

Colonne du référentiel	Description	Usage Pivot	Usage CDA
term	libellé en Français	Diagnosis. complementaryEvidence.description.label	9.3 Libellé signes complémentaires associés à la MR
HPO_code	code HPO	Diagnosis.complementaryEvidence.description.code	9.3 Code signes complémentaires associés à la MR
		Diagnosis.unusualEvidence.code	9.4 Signe(s) inhabituel(s) associé(s) à la maladie rare
		Status.deceased.cause	5.4 Cause principale du décès
pref_label	libellé en anglais	/	/

B. Description du fichier source en fonctionnement courant

Source

L'ontologie est mise à disposition sur le site HPO à l'adresse https://hpo.jax.org/app/download/ontology .
Sous deux formats : obo et owl


Download Ontology

hp.obo

The OBO flat file format is a simple way of representing an ontology that models represent a subset of the concepts in the OWL description logic language. The OBO format was designed to maximize human readability and has been widely used in the field of bio-ontologies and was probably one of the many factors responsible for the success of the Gene Ontology. The HPO file in OBO format can be downloaded here:

- http://purl.obolibrary.org/obo/hp.obo

hp.owl

OWL, which stands for *Web Ontology Language*, is an ontology language for the semantic web. The OWL version of the HPO (which is the primary version) contains some features that the OBO version does not, including the logical definitions of HPO classes. Consider for instance the following definition of the HPO term for Astigmatism.

```
'has part' some
  ('asymmetrically curved'
     and ('inheres in' some cornea)
     and ('has modifier' some abnormal))
```

The logical makes use of terms from the PATO Phenotype And Trait Ontology as well as the UBERON cross-species anatomy ontology in order to define *Astigmatism* as an abnormal asymmetric curvature of the cornea. A number of HPO-based algorithms make use of these definitions to link to definitions of mouse phenotypes at the Mouse Genome Informatics resource, for quality control, and other purposes. For many of the HPO algorithms that are primarily intended for clinical phenotype matching, these features are not relevant and either the OBO or the OWL format are suitable. The HPO file in OWL format can be downloaded here:

- http://purl.obolibrary.org/obo/hp.owl

Le format obo est retenu (http://purl.obolibrary.org/obo/hp.obo) pour la BNDMR.

Format

hp.owl
Format owl
Photographie des données actuelles sans historique (« Snapshot »)

Filtrage

La première ligne, correspondant à une entité racine purement technique, doit être écartée :

```
[Term]
id: HP:0000001
name: All
comment: Root of all terms in the Human Phenotype Ontology.
xref: UMLS:C0444868
```

Exemple

Capture d'écran d'exemple du fichier hp.owl (au 24.04.19)

```
<!-- http://purl.obolibrary.org/obo/HP_0009726 -->

<owl:Class rdf:about="http://purl.obolibrary.org/obo/HP_0009726">
    <rdfs:subClassOf rdf:resource="http://purl.obolibrary.org/obo/HP_0000077"/>
    <rdfs:subClassOf rdf:resource="http://purl.obolibrary.org/obo/HP_0010786"/>
    <obo:IAO_0000115 rdf:datatype="http://www.w3.org/2001/XMLSchema#string">The presence of a neoplasm of the kidney.</obo:IAO_0000115>
    <oboInOwl:created_by rdf:datatype="http://www.w3.org/2001/XMLSchema#string">peter</oboInOwl:created_by>
    <oboInOwl:creation_date rdf:datatype="http://www.w3.org/2001/XMLSchema#string">2009-01-31T10:41:48Z</oboInOwl:creation_date>
    <oboInOwl:hasAlternativeId rdf:datatype="http://www.w3.org/2001/XMLSchema#string">HP:0005933</oboInOwl:hasAlternativeId>
    <oboInOwl:hasBroadSynonym rdf:datatype="http://www.w3.org/2001/XMLSchema#string">Kidney cancer</oboInOwl:hasBroadSynonym>
    <oboInOwl:hasDbXref rdf:datatype="http://www.w3.org/2001/XMLSchema#string">MSH:D007680</oboInOwl:hasDbXref>
    <oboInOwl:hasDbXref>NCIT:C3262</oboInOwl:hasDbXref>
    <oboInOwl:hasDbXref rdf:datatype="http://www.w3.org/2001/XMLSchema#string">SNOMEDCT_US:126880001</oboInOwl:hasDbXref>
    <oboInOwl:hasDbXref rdf:datatype="http://www.w3.org/2001/XMLSchema#string">UMLS:C0022665</oboInOwl:hasDbXref>
    <oboInOwl:hasDbXref rdf:datatype="http://www.w3.org/2001/XMLSchema#string">UMLS:C1378703</oboInOwl:hasDbXref>
    <oboInOwl:hasExactSynonym rdf:datatype="http://www.w3.org/2001/XMLSchema#string">Neoplasia of the kidneys</oboInOwl:hasExactSynonym>
    <oboInOwl:hasExactSynonym rdf:datatype="http://www.w3.org/2001/XMLSchema#string">Renal tumors</oboInOwl:hasExactSynonym>
    <oboInOwl:hasOBONamespace rdf:datatype="http://www.w3.org/2001/XMLSchema#string">human_phenotype</oboInOwl:hasOBONamespace>
    <oboInOwl:hasRelatedSynonym rdf:datatype="http://www.w3.org/2001/XMLSchema#string">Renal neoplasia</oboInOwl:hasRelatedSynonym>
    <oboInOwl:id rdf:datatype="http://www.w3.org/2001/XMLSchema#string">HP:0009726</oboInOwl:id>
    <rdfs:label rdf:datatype="http://www.w3.org/2001/XMLSchema#string">Renal neoplasm</rdfs:label>
</owl:Class>
```

Capture d'écran d'exemple du fichier hp.obo (au 24.04.19)

```
[Term]
id: HP:0009726
name: Renal neoplasm
alt_id: HP:0005933
def: "The presence of a neoplasm of the kidney." [HPO:probinson]
synonym: "Kidney cancer" BROAD layperson []
synonym: "Neoplasia of the kidneys" EXACT []
synonym: "Renal neoplasia" RELATED []
synonym: "Renal tumors" EXACT layperson []
xref: MSH:D007680
xref: NCIT:C3262
xref: SNOMEDCT_US:126880001
xref: UMLS:C0022665
xref: UMLS:C1378703
is_a: HP:0000077 ! Abnormality of the kidney
is_a: HP:0010786 ! Urinary tract neoplasm
created_by: peter
creation_date: 2009-01-31T10:41:48Z
```

Usage

Colonne du référentiel	Description	Usage Pivot	Usage CDA
<oboInOwl:id rdf:datatype	Id HPO	Diagnosis.complementaryEvidence.description.code	9.3 Code signes complémentaires associés à la MR
		Diagnosis.unusualEvidence.code	9.4 Signe(s) inhabituel(s) associé(s) à la maladie rare
		Status.deceased.cause	5.4 Cause principale du décès
<rdfs:label rdf:datatype	Label en anglais	Diagnosis. complementaryEvidence.description.label	9.3 Libellé signes complémentaires associés à la MR

Spécificité

Dans ce fichier, le code HPO est préfixé « HP : », le code numérique doit continuer d'être utilisé.

Exemple :
Fichier d'initialisation : *0009726 Renal Neoplasm*
Fichier de mise à jour : HP : *0009726 Renal Neoplasm*
Dans les deux cas, ne conserver que l'identifiant « numérique » (plus précisément sur 7 caractères numériques).

C. Spécificités fonctionnelles

Note : le fichier owl contient des codifications supplémentaires à la codification HPO. L'utilisation alternative de cette source suppose de ne conserver que les *class* correspondant à des entités HPO (human phenotype).

Soit techniquement, ne conserver que les blocs de classe ayant un *OBO name space* de type *human_phenotype* :
<oboInOwl:hasOBONamespace rdf:datatype="http://www.w3.org/2001/XMLSchema#string">human_phenotype</oboInOwl:hasOBONamespace>

Le fichier source OBO choisi par la BNDMR ne comporte que des entités de type HPO et ne nécessite donc pas de filtre.

5.7. Référentiel Sites Maladies Rares

A. Description du fichier d'initialisation du référentiel

Source

Fichier Annuaire des sites Maladies Rares labellisés de la section section « Mise à disposition des référentiels » du Kit éditeur disponible sur le site de la BNDMR : http://www.bndmr.fr/un-cadre-dinteroperabilite-pour-les-maladies-rares/

Format :

Fichier : SitesMR_2018.csv
Format csv
Séparateur « ; »
String non encadrées de guillemets.
Photographie des données actuelles sans historique (« Snapshot »)
(Version courante uniquement)

Exemple

Capture d'écran d'exemple (au 23/04/19)

```
site_code;name;short_name;site_type;center_code;centre_name;label_name;hospital_code
S0454;HU-PARIS OUEST SITE G.POMPIDOU APHP - 75908 PARIS CEDEX 15 - Maladies Auto-Immunes Systémiques Rares De l'Est & Sud Ouest - [COMP] -
S0461;CENTRE HOSPITALIER DE ST-DENIS - 93205 ST DENIS CEDEX - Maladies Auto-Immunes Systémiques Rares De l'Est & Sud Ouest - [COMP] - Franc
S0482;CHU DE LA REUNION - 97400 ST DENIS - Maladies Auto-Immunes Systémiques Rares De l'Est & Sud Ouest - [COMP] - Loïc RAFFRAY;MAIS-E/SO |
```

Usage

Colonne du référentiel	Description	Usage Pivot	Usage CDA
site_code	code du site	medicalCare.siteRD	6.6 Identifiant du site maladie rare 7.9 Identifiant du site maladie rare pour laquelle l'activité est déclarée
name	nom du site labellisé		
short_name	nom court		
site_type	type du site		
center_code	code du centre de rattachement		
center_name	nom du centre de rattachement		
label_name	nom du médecin labellisé		
labelled_practitionner_rpps_code	Numéro d'inscription au RPPS du praticien (ajout 16/6/19)		
Hospital_code	code hôpital maladies rares cf. 0		

Spécificités

Les évolutions de ce fichier sont réalisées pour refléter les évolutions du réseau maladie rares validées par la DGOS.

Il est à noter qu'en conséquence, il est possible de conserver un site tout en changeant de médecin référent. Par exemple dans le cas d'une retraite du médecin A remplacé par le médecin B, l'identifiant S0001 du site restera le même afin d'offrir une continuité de service, bien que cela entre en conflit avec la définition d'un site comme le quadruplet (CRMR, Type, Hôpital, Médecin Référent).

B. Description du fichier source en fonctionnement courant

Le fichier est maintenu par la BNDMR, le fichier de mise à jour sera donc identique à celui décrit ci-dessus.

5.8. Référentiel Hôpitaux Maladies Rares

A. Description du fichier d'initialisation du référentiel

Source

Fichier Annuaire des codes des hôpitaux de la section « Mise à disposition des référentiels » du Kit éditeur disponible sur le site de la BNDMR : http://www.bndmr.fr/un-cadre-dinteroperabilite-pour-les-maladies-rares/

Le fichier est créé et maintenu par la BNDMR.

Format :

Fichier : hospitalCode_2018.csv
Format csv
Séparateur « ; »
String non encadrées de guillemets.
Photographie des données actuelles sans historique (« Snapshot »)

Exemple

Capture d'écran d'exemple de l'annexe (au 23/04/19)

```
hospital_code;finess_name;labellisation_name
H001;APHM DIRECTION GENERALE;AP-HM
H002;ASS INSTITUT ROBERT MERLE D'AUBIGNE;INSTITUT ROBERT MERLE D AUBIGNE
H003;AVODD UDM TOULON SITE HIA SAINTE ANNE;AVODD UDM TOULON SITE HIA SAINTE ANNE
H004;C H U  DE  LIMOGES;CHU DE LIMOGES
H005;C.H.  GUILLAUME REGNIER RENNES;CH GUILLAUME REGNIER
```

Usage

hospitalCode_2018.csv

Colonne du référentiel	Description	Usage Pivot	Usage CDA
hospital_code	code de l'hôpital	hospitalCode	Cf. documentation CDA
finess_name	nom du de l'hôpital pour le FINESS		
labellisation_name	nom labellisé de l'hôpital		

L'hospital_code est la clef unique permettant d'identifier un hôpital.

Spécificité

Précision : l'hospital_code ne fait pas partie du SDM MR CDA v1.11, son usage sera d'identifier un hôpital émetteur et est détaillé dans le document Transmission.

B. Description du fichier source en fonctionnement courant

Le même format de fichier sera généré par la BNDMR et utilisé pour la mise à jour.

5.9. Référentiel INSEE Pays

A. Description du fichier d'initialisation du référentiel

Source

Fichier Liste des pays et territoire étrangers de la section « Mise à disposition des référentiels » du Kit éditeur disponible sur le site de la BNDMR : http://www.bndmr.fr/un-cadre-dinteroperabilite-pour-les-maladies-rares/

Format

Fichier : Fichier : Annexe 4 - Annuaire des pays.txt
Format texte
Positionnel
Photographie des données actuelles et historiques

Format INSEE historique, décrit à l'adresse https://www.insee.fr/fr/information/2114819

Longueur	Nom	Désignation en clair
5	**COG**	Code du pays ou territoire
1	**ACTUAL**	Code actualité du pays
5	**CAPAY**	Code officiel géographique de l'ancien pays de rattachement
5	**CRPAY**	Code officiel géographique de l'actuel pays de rattachement
4	**ANI**	Année d'indépendance
70	**LIBCOG**	Libellé utilisé dans le COG
70	**LIBENR**	Libellé du nom entier développé et enrichi paru au J.O. du 25 janvier 1994
20	**ANCNOM**	Ancien nom du pays
2	**CODEISO2**	Code du pays sur 2 caractères conforme à la norme internationale ISO 3166 de représentation des noms de pays
3	**CODEISO3**	Code du pays sur 3 caractères conforme à la norme internationale ISO 3166 de représentation des noms de pays
3	**CODENUM3**	Code du pays à 3 chiffres conforme à la norme internationale ISO 3166 de représentation des noms de pays

Exemple

Document INSEE cf. section 5.9 (anciennement Annexe 4)

Capture d'écran au 26/03/19

```
COG     ACTUAL  CAPAY   CRPAY   ANI     LIBCOG  LIBENR  ANCNOM  CODEISO2        CODEISO3        CODENUM3
XXXXX   1                               FRANCE  RÉPUBLIQUE FRANÇAISE            FR      FRA     250
XXXXX   3                               GUADELOUPE      DÉPARTEMENT DE LA GUADELOUPE            GP      GLP     312
XXXXX   3                               GUYANE  DÉPARTEMENT DE LA GUYANE                GF      GUF     254
XXXXX   3                               MARTINIQUE      DÉPARTEMENT DE LA MARTINIQUE            MQ      MTQ     474
XXXXX   3                               NOUVELLE-CALEDONIE      NOUVELLE-CALÉDONIE              NC      NCL     540
XXXXX   3                               POLYNESIE FRANCAISE     POLYNÉSIE FRANÇAISE             PF      PYF     258
XXXXX   3                               CLIPPERTON (ILE)        CLIPPERTON (ÎLE)
XXXXX   3                               SAINT-PIERRE-ET-MIQUELON        COLLECTIVITÉ TERRITORIALE DE SAINT-PIERRE-ET-MIQUELON           PM      SPM     666
XXXXX   3                               TERRES AUSTRALES FRANCAISES     TERRES AUSTRALES FRANÇAISES             TF      ATF     260
XXXXX   3                               WALLIS-ET-FUTUNA        WALLIS-ET-FUTUNA                WF      WLF     876
XXXXX   3                               MAYOTTE DÉPARTEMENT DE MAYOTTE          YT      MYT     175
```

Filtrage

On ne souhaite conserver que :

- les territoires actuels, donc ne pas conserver les obsolètes à ACTUAL = 2
- les pays donc ne pas conserver les territoires rattachés ACTUAL = 3 (les DOM TOM notamment sont ainsi exclus de la liste des pays).

Pour la même raisons nous ne conserverons que les territoires ayant leur propre COG mais sans pays de rattachement (ACTUAL = 4 et CRPAY is null) ; cela concerne notamment Taiwan.

Filtre 1: Ne conserver que les lignes where (ACTUAL = 1 or (ACTUAL = 4 and CRPAY is null)).

A noter que logiquement, il n'existe pas de pays indépendant et rattaché à un autre, c'est à dire de cas ACTUAL = 1 and CRPAY not null ; le filtre where (ACTUAL is in (1,4) and CRPAY is null) est alors équivalent.

Usage

Colonne du référentiel	Description	Usage Pivot	Usage CDA
COG	Code Pays/Territoire		
ACTUAL	Code Actualité pays		
CAPAY	COG ancien pays de rattachement		
CRPAY	COG nouveau pays de rattachement		

ANI	Année d'indépendance		
LIBCOG	Libellé COG		
LIBENR	Libellé du nom entier tel que paru au JO 25/01/1994		
ANCNOM	Ancien nom pays		
CODEISO2	ISO3166 char2	patient.identity.person. country type="Birth"	3.7 Pays de naissance
		patient.identity.person. country type="Address"	3.9 Pays de résidence
		encounter.location	7.10 Lieu de consultation
CODEISO3	ISO3166 char3		
CODENUM3	ISO3166 num3		

Le COG est la clef unique permettant d'identifier un pays. L'ISO2 n'a pas été retenu car s'il est unique, il n'est pas persistant (ex l'ISO3 ROM qui devient ROU).

B. Description du fichier source en fonctionnement courant

Source

Fichier du COG 2019 des pays « Liste des pays et territoires étrangers » mis à disposition par l'INSEE https://www.insee.fr/fr/information/3720946#titre-bloc-20

Point d'attention : le lien ci-dessus renvoie vers une version fixe du COG, il faut toujours prendre la version la plus récente et donc choisir la bonne url sur le site de l'INSEE https://www.insee.fr/fr/information/2560452 .

- https://www.insee.fr/fr/information/3720946 renvoie vers le COG 2019.
- https://www.insee.fr/fr/information/2114819 renvoie vers le COG 2016.

Format

Fichier : pays2019.csv
Format csv (changement par rapport au format du fichier précédemment par l'INSEE)
Séparateur «,»
Photographie des données actuelles et historiques

Format INSEE 2019, décrit à l'adresse https://www.insee.fr/fr/information/2114819

Nom de la variable	Longueur de la variable	Désignation et modalités de la variable
COG	5	Code du pays ou territoire
ACTUAL	1	Code actualité du pays
CAPAY	5	Code officiel géographique de l'ancien pays de rattachement
CRPAY	5	Code officiel géographique de l'actuel pays de rattachement
ANI	4	Année d'indépendance
LIBCOG	70	Libellé utilisé dans le COG
LIBENR	70	Libellé du nom entier développé et enrichi paru au J.O. du 25 janvier 1994
ANCNOM	70	Ancien nom du pays
CODEISO2	2	Code du pays sur 2 caractères conforme à la norme internationale ISO 3166 de représentation des noms de pays
CODEISO3	3	Code du pays sur 3 caractères conforme à la norme internationale ISO 3166 de représentation des noms de pays
CODENUM3	3	Code du pays à 3 chiffres conforme à la norme internationale ISO 3166 de représentation des noms de pays

Exemple

Fichier : pays2019.csv au 24/04/19

```
"cog","actual","capay","crpay","ani","libcog","libenr","ancnom","codeiso2","codeiso3","codenum3"
"99101","1",,,,DANEMARK,ROYAUME DU DANEMARK,,DK,DNK,"208"
"99101","3","99102",,,FEROE (ILES),FÉROÉ (ÎLES),,FO,FRO,"234"
"99102","1",,,"1944",ISLANDE,RÉPUBLIQUE D'ISLANDE,,IS,ISL,"352"
"99103","1",,,,NORVEGE,ROYAUME DE NORVÈGE,,NO,NOR,"578"
```

Filtrage

Le même filtre que celui de l'annexe 4 (5.9 A. filtrage) doit être appliqué.

Usage

Colonne du référentiel	Description	Usage Pivot	Usage CDA
COG	Code Pays/Territoire		
ACTUAL	Code Actualité pays		
CAPAY	COG ancien pays de rattachement		
CRPAY	COG nouveau pays de rattachement		
ANI	Année d'indépendance		
LIBCOG	Libellé COG		
LIBENR	Libellé du nom entier tel que paru au JO 25/01/1994		
ANCNOM	Ancien nom pays		
CODEISO2	ISO3166 char2	patient.identity.person.country type="Birth"	3.7 Pays de naissance
		patient.identity.person.country type="Address"	3.9 Pays de résidence
		encounter.location	7.10 Lieu de consultation
CODEISO3	ISO3166 char3		
CODENUM3	ISO3166 num3		

Point d'attention : les codes ISO pouvant exceptionnellement changer (ex : Roumanie ROM -> ROU) la clef primaire choisie par la CO BNDMR sera le COG qui est un identifiant pérenne. Cette règle peut aussi être implémentée dans les

DPI afin de faire un migrer un pays d'un code ISO vers un autre en cas d'évolution. Dans tous les cas la BNDMR acceptera les deux versions du code ISO, via le processus d'historisation des référentiels décrit section 6.

5.10. Référentiel INSEE Communes

A. Description du fichier d'initialisation du référentiel

Source

Fichier Liste des communes de la métropole et DOM de la section « Mise à disposition des référentiels » du Kit éditeur disponible sur le site de la BNDMR : http://www.bndmr.fr/un-cadre-dinteroperabilite-pour-les-maladies-rares/

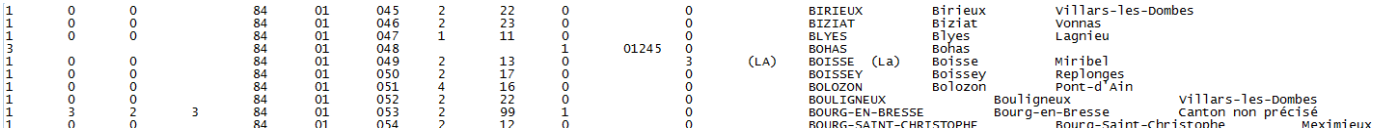
Format

Fichier : Annexe 5 - Annuaire des communes.txt
Format texte
Positionnel
Photographie des données actuelles avec historique des communes depuis 1949

Format INSEE historique, décrit à l'adresse https://www.insee.fr/fr/information/2114819

Exemple

Capture d'écran de l'annexe 5 au 26/03/19



1	0	0		84	01	045	2	22	0		0		BIRIEUX	Birieux	Villars-les-Dombes	
1	0	0		84	01	046	2	23	0		0		BIZIAT	Biziat	Vonnas	
1	0	0		84	01	047	1	11	0		0		BLYES	Blyes	Lagnieu	
3				84	01	048			1	01245	0		BOHAS	Bohas		
1	0	0		84	01	049	2	13	0		3	(LA)	BOISSE (La)	Boisse	Miribel	
1	0	0		84	01	050	2	17	0		0		BOISSEY	Boissey	Replonges	
1	0	0		84	01	051	4	16	0		0		BOLOZON	Bolozon	Pont-d'Ain	
1	0	0		84	01	052	2	22	0		0		BOULIGNEUX	Bouligneux	Villars-les-Dombes	
1	3	2	3	84	01	053	2	99	1		0		BOURG-EN-BRESSE	Bourg-en-Bresse	Canton non précisé	
1	0	0		84	01	054	2	12	0		0		BOURG-SAINT-CHRISTOPHE		Bourg-Saint-Christophe	Meximieux

Usage

Colonne du référentiel	Description	Usage Pivot	Usage CDA
ACTUAL	Code actualité de la commune		
CHEFLIEU	Chef-lieu d'arrondissement, de département, de région ou bureau centralisateur de canton		
CDC	Découpage de la commune en cantons		
RANG	Nombre de fractions cantonales + 1 de la commune lorsqu'elle est multicantonale		
REG	Code région		
DEP	Code département	patient.identity.person.city type="Birth"	3.8 Commune de naissance
		patient.identity.person.city type="Address"	3.10 Commune de résidence
		encounter.location	7.10 Lieu de consultation
COM	Code commune	patient.identity.person.city type="Birth"	3.8 Commune de naissance
		patient.identity.person.city type="Address"	3.10 Commune de résidence
		encounter.location	7.10 Lieu de consultation
AR	Code arrondissement	Cf. Règle métier ci-dessous	
CT	Code canton		
MODIF	Indicateur de modification subie par la commune		
POLE	Code de la commune pôle de la commune fusionnée		
TNCC	Type de nom en clair		
ARTMAJ	Article (majuscules)		
NCC	Nom en clair (majuscules)		
ARTMIN	Article (typographie riche)		
NCCENR	Nom en clair (typographie riche)		
ARTICLCT	Article (canton)		
NCCCT	Nom en clair du canton (typographie riche)		

Règle métier : Comme défini dans la section métier 4.10.C, le code commune est un code à 5 chiffres qui est la concaténation du code département DEP sur deux caractères et du code commune COM sur trois caractères (complété à gauche par des zéro si nécessaire pour obtenir 5 chiffres).

Ex : pour un DEP 35 et un COM 01, on s'attend bien à 35001 et non à 3501.

C'est ce code commune, et non pas le simple DEP ou COM qui est attendu dans les lieux de naissance, résidence et consultation dans les mapping pivot et CDA ci-dessus.

A partir de 2019, la publication de l'INSEE contient le code commune attendu directement dans la colonne COM.

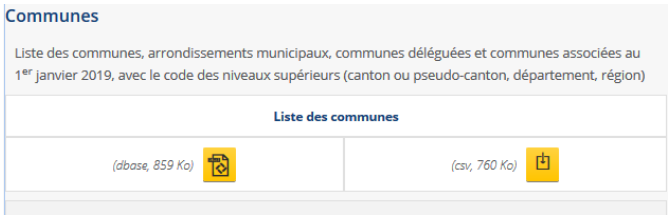
B. Description du fichier source en fonctionnement courant

Source

Rappel de la source en fonctionnement courant définie dans les modalités de distribution (0) :

Lien : https://www.insee.fr/fr/information/3720946#titre-bloc-3

Télécharger « Communes » : Liste des communes au format csv



Point d'attention : le millésime INSEE 2019 du COG apporte plusieurs changements concernant ce fichier. Des colonnes sont modifiées et le format passe de positionnel à csv.

Point d'attention : le lien ci-dessus renvoie vers une version fixe du COG, il faut toujours prendre la version la plus récente et donc choisir la bonne url sur le site de l'INSEE https://www.insee.fr/fr/information/2560452 .

- https://www.insee.fr/fr/information/3720946 renvoie vers le COG 2019.
- https://www.insee.fr/fr/information/2114819 renvoie vers le COG 2016.

Problématique spécifique

Si l'INSEE référencie bien l'ensemble des communes, incluant celles des COM, seules les communes métropolitaines et DROM sont disponible en fichier à télécharger.

Les communes des COM sont mises à disposition sur une page HTML spécifique https://www.insee.fr/fr/information/2028040 .

L'ensemble de ces communes (métropole et outre-mer) doivent être intégrées au référentiel.

Format

Fichier : communes2019.csv
Format csv (changement par rapport au format du fichier précédemment par l'INSEE)
Séparateur «,»
Photographie des données actuelles sans historique (« Snapshot »), la gestion de l'historique a été déplacée dans un fichier à part de gestion de l'évolution des communes.

Format INSEE 2019, décrit à l'adresse https://www.insee.fr/fr/information/3720946#titre-bloc-3

Nom de la variable	Longueur de la variable	Désignation et modalités de la variable
TYPECOM	4	Type de commune
COM	5	Code commune
REG	2	Code région
DEP	3	Code département
ARR	4	Code arrondissement
TNCC	1	Type de nom en clair
NCC	200	Nom en clair (majuscules)
NCCENR	200	Nom en clair (typographie riche)
LIBELLE	200	Nom en clair (typographie riche) avec article
CAN	5	Code canton. Pour les communes « multi-cantonales » code décliné de 99 à 90 (pseudo-canton) ou de 89 à 80 (communes nouvelles)
COMPARENT	5	Code de la commune parente pour les arrondissements municipaux et les communes associées ou déléguées.

Exemple

Fichier : communes2019.csv au 26/04/19

```
"typecom","com","reg","dep","arr","tncc","ncc","nccenr","libelle","can","comparent"
COM,"01001","84","01","012","5",ABERGEMENT CLEMENCIAT,Abergement-Clémenciat,L'Abergement-Clémenciat,"0108",
COM,"01002","84","01","011","5",ABERGEMENT DE VAREY,Abergement-de-Varey,L'Abergement-de-Varey,"0101",
COM,"01004","84","01","011","1",AMBERIEU EN BUGEY,Ambérieu-en-Bugey,Ambérieu-en-Bugey,"0101",
COM,"01005","84","01","012","1",AMBERIEUX EN DOMBES,Ambérieux-en-Dombes,Ambérieux-en-Dombes,"0122",
COM,"01006","84","01","011","1",AMBLEON,Ambléon,Ambléon,"0104",
```

Filtrage

On ne souhaite conserver que les communes et les arrondissements soit :

Filtre 1: Ne conserver que les lignes where typecom in (COM,ARM).

Usage

Colonne du référentiel	Description	Usage Pivot	Usage CDA
COM	Code département	patient.identity.person.city type="Birth"	3.8 Commune de naissance
		patient.identity.person.city type="Address"	3.10 Commune de résidence
		encounter.location	7.10 Lieu de consultation
NCCENR	Nom en clair		

A noter que dans ce millésime, le code COM est directement le code commune sur 5 caractères et il n'est plus nécessaire de procéder à la règle métier décrite section 5.10.A. Usage.

6. Gestion des mises à jour des référentiels

6.1. Fréquence de mise à jour

Les référentiels seront mis à jour annuellement puis mensuellement par la BNDMR, et devront être mis à jour **au moins une fois par an** dans les différents DPI.

Lors de ses mises à jour, la **BNDMR publiera la version utilisée comme référence sur son site web http://www.bndmr.fr/. Les éditeurs sont encouragés à utiliser les mêmes versions en entrée**. Ces versions sont simplement dupliquées de la source, et ne sont pas modifiées. Se synchroniser sur les versions BNDMR permettra ainsi d'éviter deux écueils :

- Si le DPI utilise une version plus à jour que la BNDMR, il risque d'y avoir des CDA rejetés temporairement car utilisant des nouvelles entrées du référentiel non encore présentes dans la BNDMR.
- Les « valeurs fantômes » ; il s'agit de cas où une entrée A serait ajoutée dans un référentiel puis retirée dans un délai très court (avant la fin du mois). Ainsi, si la BNDMR se met à jour en semaine 1 du mois 1, avant l'ajout de l'entrée A, et le DPI en semaine 2 du mois 1, où l'entrée A aurait été ajoutée, alors le DPI pourrait proposer à ses utilisateurs l'entrée A. L'entrée A, retirée avant la fin du mois 1, serait ainsi inconnue de la BNDMR qui n'aura pas chargé son référentiel dans l'intervalle et ne sera pas rattrapé en début de mois suivant car la valeur a été supprimée entre temps.

Cette publication des versions utilisées permettra aussi d'informer les parties prenantes des dates exactes et éventuels décalages dans les mises à jours des référentiels (cette mise à jour n'étant pas nécessairement à date fixe, et peut varier selon les référentiels).

Point d'attention : dans le cas de la CIM-10, le référentiel étant géré dans les DPI/établissements indépendamment du projet BaMaRa, des déphasages temporaires peuvent apparaitre. La fréquence de mise à jour de la CIM-10 devrait limiter les cas d'erreur, qui seront résolus automatiquement une fois les référentiels mis à jour par l'ensemble des parties.

6.2. Processus d'historisation

Deux problématiques ont été identifiées :

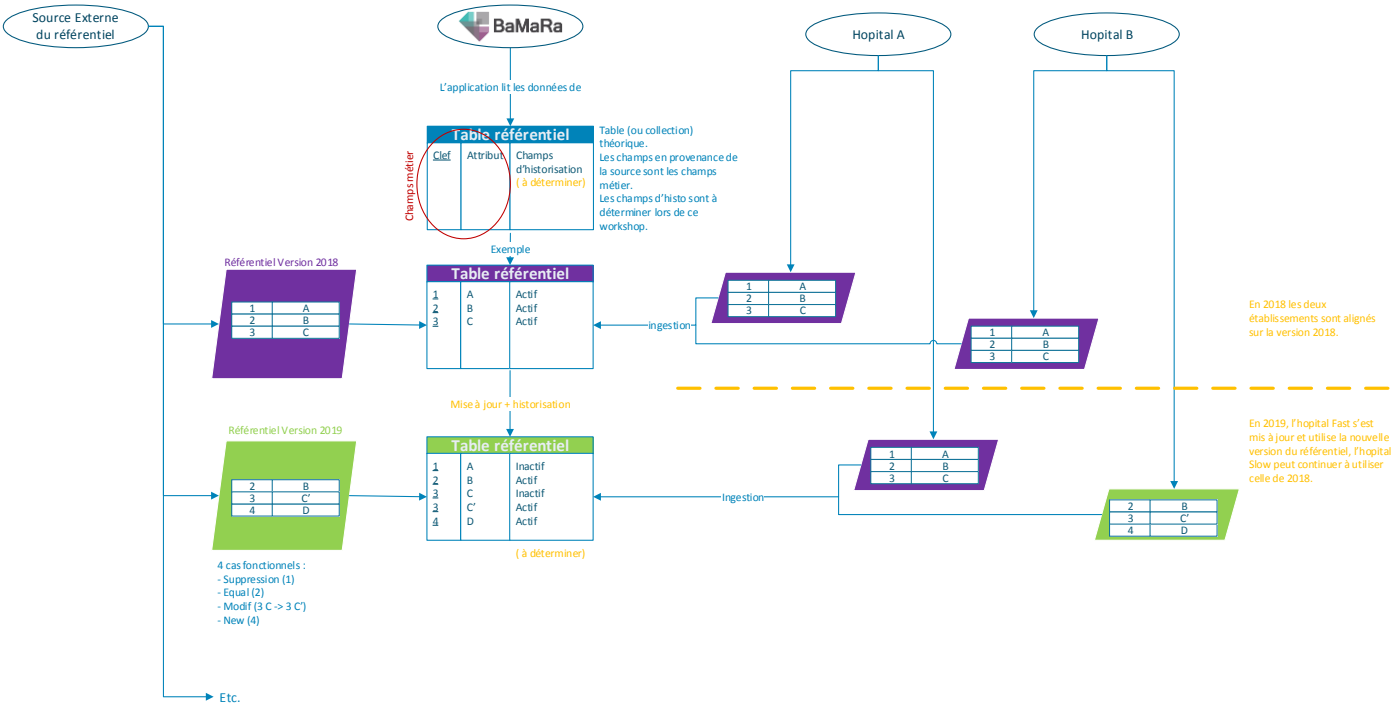
- Celle de pouvoir faire évoluer les référentiels
- Celle de gérer des versions différentes d'un même référentiel chez les différentes parties prenantes (DPI, application web BaMaRa …), en prenant ainsi en compte la difficulté relevée d'une mise à jour synchrone de l'ensemble des DPI de l'ensemble des parties prenantes.

En conséquence, les versions des référentiels seront historisées, permettant la saisie de l'ensemble des versions passées et actuelles des référentiels.

Cela permet ainsi à un DPI resté sur une version datée de 2018 du référentiel de continuer à générer des CDA intégrables même si BaMaRa a mis à jour ses référentiels en 2019.

Cela veut aussi dire que **coté DPI, le premier référentiel implémenté peut soit être la version historique du référentiel (le « fichier d'initialisation »), présenté à chaque fois dans les versions 5.x.A, soit directement la version de fonctionnement courant détaillées dans les sections 5.x.B.**

Schéma de principe :



7. Annexes

7.1. Notice d'utilisation des référentiels

http://www.bndmr.fr/wp-content/uploads/2019/01/Notice-explicative_2019_V3.pdf

7.2. Table des abréviations

AMM	Autorisation de Mise sur le Marché
ANSM	Agence Nationale de Sécurité du Médicament et des produits de santé
ARS	Agence Régionale de Santé
BNDMR	Banque Nationale de Données Maladies Rares
CDA	Clinical Document Architecture
CIM-10	classification internationale des maladies, 10e révision
CO BNDMR	Cellule Opérationnelle BNDMR
COG	Code Officiel Géographique
CRMR	Centre de Référence Maladie Rares
DGOS	Direction Générale de l'Offre de Soin
DGOS	Direction générale de l'offre de soin
EMA	Agence Européenne du médicament
FILNEMUS	Filière Maladies Rares Neuromusculaires
FINESS	Fichier national des établissements sanitaires et sociaux cf. http://finess.sante.gouv.fr/fininter/jsp/index.jsp
HGNC	HUGO Gene Nomenclature Committee
HPO	Human Phenotype Ontology
INSEE	Institut national de la statistique et des études économiques
MR	Maladie(s) Rare(s)
OMC	Organisation Mondiale du commerce
PNMR3	Plan National Maladies Rares 3
SDM	Set de données Minimum, sous-entendu Maladie rares (SDM MR), cf. http://www.bndmr.fr/le-set-de-donnees-minimal/

7.3. Liste des « réseaux » centres de références maladies rares par filière.

Liste établie sur base de la labellisation disponible au 14/03/2019.

Nom de la FSMR de rattachement	Nom du CRMR validé par le jury	Code CRMR
AnDDI	Centre de référence des anomalies du développement et syndromes malformatif d'Ile-de-France	CR016
AnDDI	Centre de référence des anomalies du développement et syndromes malformatifs de l'inter région Nord-Ouest	CR017
AnDDI	Centre de référence des anomalies du développement et syndromes malformatifs de l'Est	CR018
AnDDI	Centre de référence des anomalies du développement et syndromes malformatifs de l'Ouest	CR019
AnDDI	Centre de référence des anomalies du développement et syndromes malformatifs du Sud-Est	CR020
AnDDI	Centre de référence des anomalies du développement et syndromes malformatifs du Sud-Ouest Occitanie Réunion	CR021
BRAIN TEAM	Centre de référence de l'atrophie multi systématisée	CR003
BRAIN TEAM	Centre de référence de la maladie de Huntington	CR007
BRAIN TEAM	Centre de référence de neurogénétique	CR011

BRAIN TEAM	Centre de référence des démences rares ou précoces	CR030
BRAIN TEAM	Centre de référence des leucodystrophies et leuco encéphalopathies rares (LEUKOFRANCE)	CR036
BRAIN TEAM	Centre de référence des maladies inflammatoires rares du cerveau et de la moelle	CR048
BRAIN TEAM	Centre de référence des maladies vasculaires rares du cerveau et de l'œil (CERVCO)	CR069
BRAIN TEAM	Centre de référence des narcolepsies et hypersomnies rares	CR076
BRAIN TEAM	Centre de référence des syndromes neurologiques paranéoplasiques et encéphalites auto-immunes	CR085
BRAIN TEAM	Centre de référence du syndrome Gilles de la Tourette	CR093
Cardiogen	Centre de référence des cardiomyopathies et des troubles du rythme cardiaque héréditaires ou rares	CR024
Cardiogen	Centre de référence des malformations cardiaques congénitales complexes (M3C)	CR071
Cardiogen	Centre de référence des troubles du rythme cardiaque héréditaires ou rares de l'Ouest	CR086
Cardiogen	Centre de référence des troubles du rythme cardiaque héréditaires ou rares du Sud/Sud-Est	CR087
DefiScience	Centre de référence des déficiences intellectuelles de causes rares	CR028
DefiScience	Centre de référence des épilepsies rares	CR032
DefiScience	Centre de référence des maladies rares à expression psychiatrique	CR055
DefiScience	Centre de référence des malformations et maladies congénitales du cervelet (2M2C)	CR072
DefiScience	Centre de référence du syndrome de Prader-Willi et autres syndromes avec troubles du comportement alimentaire	CR092
FAIIR	Centre de référence des maladies auto-immunes systémiques rares d'Ile-de-France	CR037
FAIIR	Centre de référence des maladies auto-immunes systémiques rares de l'Est & Sud-Ouest	CR038
FAIIR	Centre de référence des maladies auto-immunes systémiques rares du Nord et Nord-Ouest	CR039
FAIIR	Centre de référence des maladies auto-inflammatoires et de l'amylose inflammatoire (CEREMAIA)	CR040
FAIIR	Centre de référence des rhumatismes inflammatoires et maladies autoimmunes systémiques rares de l'enfant (RAISE)	CR082
FAIIR	Centre de référence pour le lupus, le syndrome des anticorps antipholipides et autres maladies auto-immunes rares	CR095
FAVA-Multi	Centre de référence de la maladie de Rendu-Osler	CR008
FAVA-Multi	Centre de référence des Anomalies Vasculaires Neurologiques et Craniofaciales	CR022
FAVA-Multi	Centre de référence des maladies vasculaires rares	CR068
FAVA-Multi	Centre de référence du syndrome de Marfan et maladies apparentées	CR090
FILFOIE	Centre de référence de l'atrésie des voies biliaires et cholestases génétiques	CR002
FILFOIE	Centre de référence des maladies inflammatoires des voies biliaires et des hépatites auto-immunes	CR047
FILFOIE	Centre de référence des maladies vasculaires du foie	CR067
FILNEMUS	Centre de référence des maladies neuromusculaires Atlantique Occitanie Caraïbe (AOC)	CR050
FILNEMUS	Centre de référence des maladies neuromusculaires Nord/Est/Ile-de-France	CR051
FILNEMUS	Centre de référence des maladies neuromusculaires PACA-Réunion-Rhône Alpes	CR052
FILNEMUS	Centre de référence pour les maladies mitochondriales de l'enfant à l'adulte (CALISSON)	CR096
FILNEMUS	Centre de référence pour les maladies mitochondriales de l'enfant à l'adulte (CARAMMEL)	CR097
FILNEMUS	Neuropathies amyloïdes familiales et autres neuropathies périphériques rares (NNERF)	CR102
FILSLAN	Centre de référence sur la sclérose latérale amyotrophique et autres maladies rares du neurone moteur	CR109
FIMARAD	Centre de référence des dermatoses bulleuses toxiques et toxidermies graves	CR031
FIMARAD	Centre de référence des maladies bulleuses auto-immunes (MALIBUL)	CR041
FIMARAD	Centre de référence des maladies de la peau et des muqueuses d'origine génétique SUD (MAGEC)	CR044
FIMARAD	Centre de référence des maladies rares de la peau et des muqueuses d'origine génétique NORD (MAGEC)	CR056
FIMARAD	Centre de référence des neurofibromatoses	CR077
FIMATHO	Centre de référence de la hernie de coupole diaphragmatique	CR004
FIMATHO	Centre de référence des affections chroniques et malformatives de l'œsophage (CRACMO)	CR012
FIMATHO	Centre de référence des maladies digestives rares (MARDI)	CR042

FIMATHO	Centre de référence des maladies rares du pancréas (PaRaDis)	CR061
FIRENDO	Centre de référence des maladies endocriniennes de la croissance et du développement	CR043
FIRENDO	Centre de référence des maladies rares de la surrénale	CR057
FIRENDO	Centre de référence des maladies rares de la thyroïde et des récepteurs hormonaux (TRH)	CR058
FIRENDO	Centre de référence des maladies rares de l'hypophyse (HYPO)	CR059
FIRENDO	Centre de référence des pathologies gynécologiques rares (PGR)	CR079
FIRENDO	Centre de référence des pathologies rares de l'insulino-sécrétion et de l'insulino-sensibilité (PRISIS)	CR080
FIRENDO	Centre de référence du développement génital: du fœtus à l'adulte	CR088
G2M	Centre de référence de la maladie de Fabry	CR006
G2M	Centre de référence de la maladie de Wilson et autres maladies rares liées au cuivre	CR009
G2M	Centre de référence des hémochromatoses et autres maladies métaboliques du fer	CR034
G2M	Centre de référence des maladies héréditaires du métabolisme	CR045
G2M	Centre de référence des maladies héréditaires du métabolisme hépatique	CR046
G2M	Centre de référence des maladies lysosomales	CR049
G2M	Centre de référence des porphyries et anémies rares du métabolisme du fer	CR081
MARIH	Centre de référence de l'amylose AL et autres maladies par dépôt d'immunoglobulines monoclonales	CR001
MARIH	Centre de référence de la maladie de Castleman (CRMdC)	CR005
MARIH	Centre de référence des angioedèmes à kinines (CREAK)	CR015
MARIH	Centre de référence des aplasies médullaires acquises et constitutionnelles	CR023
MARIH	Centre de référence des cytopénies autoimmunes de l'adulte (CeReCAI)	CR026
MARIH	Centre de référence des cytopénies autoimmunes de l'enfant (CEREVANCE)	CR027
MARIH	Centre de référence des déficits immunitaires héréditaires (CEREDIH)	CR029
MARIH	Centre de référence des histiocytoses	CR035
MARIH	Centre de référence des mastocytoses (CEREMAST)	CR074
MARIH	Centre de référence des microangiopathies thrombotiques (CNR-MAT)	CR075
MARIH	Centre de référence des neutropénies chroniques	CR078
MARIH	Centre de référence des syndromes hyperéosinophiliques (CEREO)	CR084
MCGRE	Syndromes Drépanocytaires Majeurs, Thalassémies et Autres Pathologies Rares du Globule Rouge et de l'Erythropoïese	CR103
MCGRE	Syndromes Drépanocytaires Majeurs, Thalassémies et Autres Pathologies Rares du Globule Rouge et de l'Erythropoïese Antilles-Guyane	CR104
MHEMO	Centre de référence de la maladie de Willebrand	CR105
MHEMO	Centre de référence hémophilie et autres déficits constitutionnels en protéines de la coagulation	CR106
MHEMO	Centre de référence pathologies plaquettaires constitutionnelles	CR108
MHEMO	Centre de référence maladies hémorragiques constitutionnelles	CR110
MUCO	Centre de référence mucoviscidose et affections liées à une anomalie de CFTR	CR107
NEUROSPHINX	Centre de référence des malformations ano-rectales et pelviennes rares (MAREP)	CR070
NEUROSPHINX	Centre de référence des malformations rares des voies urinaires (MARVU)	CR073
NEUROSPHINX	Chiari et Malformations Vertébrales et Médullaires rares (C- MAVEM)	CR098
ORKID	Centre de référence des maladies rénales rares (SORARE)	CR065
ORKID	Centre de référence du syndrome néphrotique idiopathique	CR094
ORKID	Maladies Rénales Héréditaires de l'Enfant et de l'Adulte (MARHEA)	CR099
ORKID	Néphrogones - centre de référence des maladies rénales et phosphocalciques rares	CR101
OSCAR	Centre de référence des maladies osseuses constitutionnelles	CR053
OSCAR	Centre de référence des maladies rares du métabolisme du calcium et du phosphate	CR060

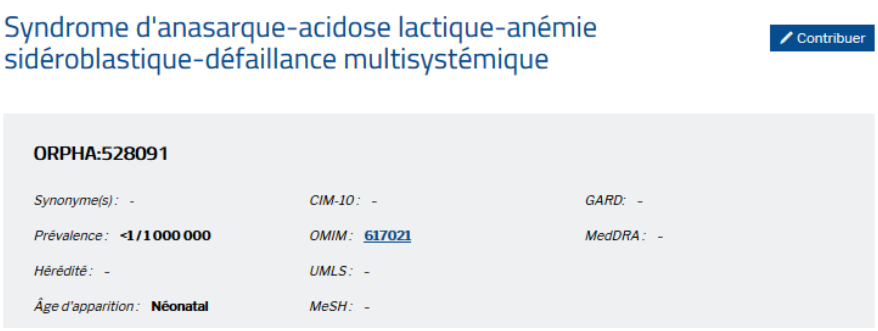
RESPIFIL	Centre de référence de l'hypertension pulmonaire	CR010
RESPIFIL	Centre de référence des maladies pulmonaires rares (de l'adulte) (ORPHA-LUNG)	CR054
RESPIFIL	Centre de référence des maladies respiratoires rares (RespiRare)	CR066
SENSGENE	Centre de référence des affections rares en génétique ophtalmologique (CARGO)	CR013
SENSGENE	Centre de référence des affections sensorielles génétiques (MAOLYA)	CR014
SENSGENE	Centre de référence des maladies rares en ophtalmologie (OPHTARA)	CR062
SENSGENE	Centre de référence des maladies rares neuro-rétiniennes (REFERET)	CR063
SENSGENE	Centre de référence des surdités génétiques	CR083
SENSGENE	Centre de référence du kératocône (CRNK)	CR089
TETE COU	Centre de référence des craniosténoses et malformations cranio-faciales	CR025
TETE COU	Centre de référence des fentes et malformations faciales (MAFACE)	CR033
TETE COU	Centre de référence des maladies rares orales et dentaires (ORares)	CR064
TETE COU	Centre de référence du syndrome de Pierre Robin et troubles de succion-déglutition congénitaux (SPRATON)	CR091
TETE COU	Malformations ORL Rares (MALO)	CR100

7.4. Complément métier Orphanet

A. Cas d'exemples détaillés pour le cycle de vie

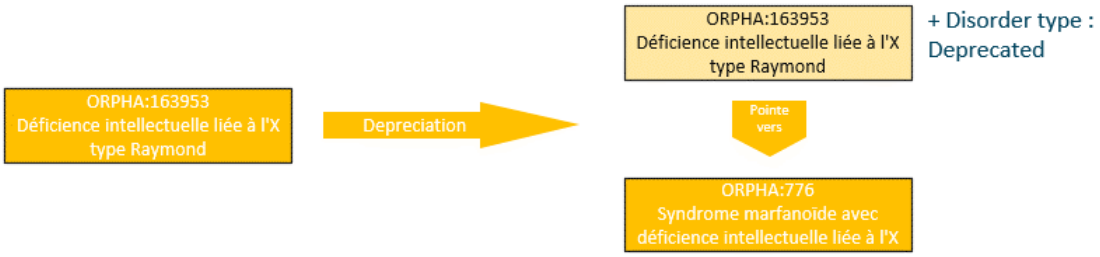
Exemple Cas 1 Apparition

Création d'un nouveau code Orphanet, sa fiche apparait alors sur Orphanet :



Exemple Cas 2 Dépréciation

Le code Orphanet initial passe au statut DEPRECATED, et pointe vers un (ou des) nouveau(x) code(s) du fait de l'avancée de la recherche scientifique.



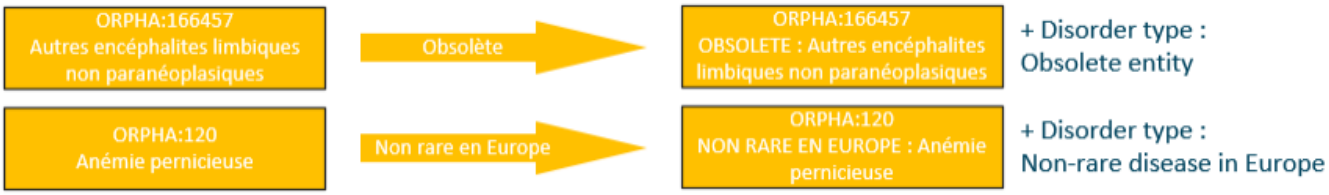
Attention il existe des dépréciations pointant vers plusieurs nouveaux codes Orpha.

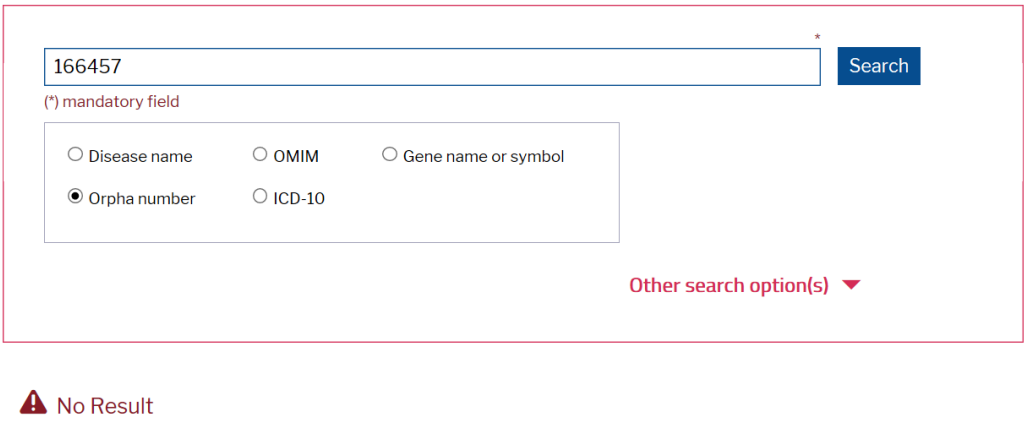
Exemple Cas 3 Retrait car non-rare et Obsolescence

L'avancée de la recherche indique que la maladie est non rare en Europe. L'avancée de la recherche et/ou la gestion de la base de données peuvent conduire au passage de code Orpha au statut *Obsolète*.

Selon la source le code Orpha est soit retiré de la classification, soit maintenu mais le libellé est enrichi pour contenir l'information (ajout de « NON RARE EN EUROPE : » ; « OBSOLETE : »)

Exemple :





Note : dans certains cas historiques le flag DisorderType n'est pas correctement rempli, seul un code Not For Display est renseigné mais pas le Obsolète.

Exemple :

OBSOLETE : Diplégie spastique infantile	fr	1	461	Not for display
OBSOLETE : Diplégie spastique infantile	fr			
OBSOLETE : Diplégie spastique infantile	fr			
OBSOLETE : Diplégie spastique infantile	fr			

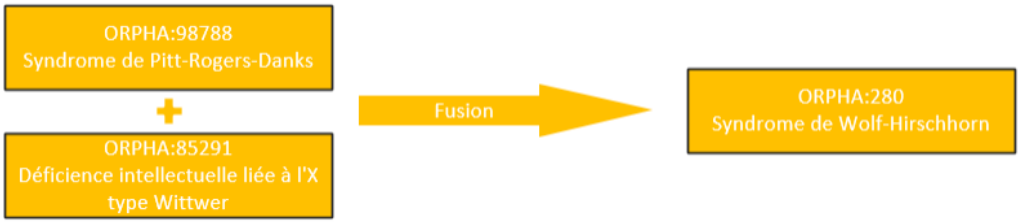
Exemple Cas 4 Scission

Ce cas n'a pas été rencontré pour le moment, cependant il est important de le prévoir pour la bonne gestion de cette nomenclature dans le temps.
Dans ce cas, l'entité initiale est rendue obsolète et les X entités filles sont des apparitions (mécanisme inverse de la fusion ci-dessous).

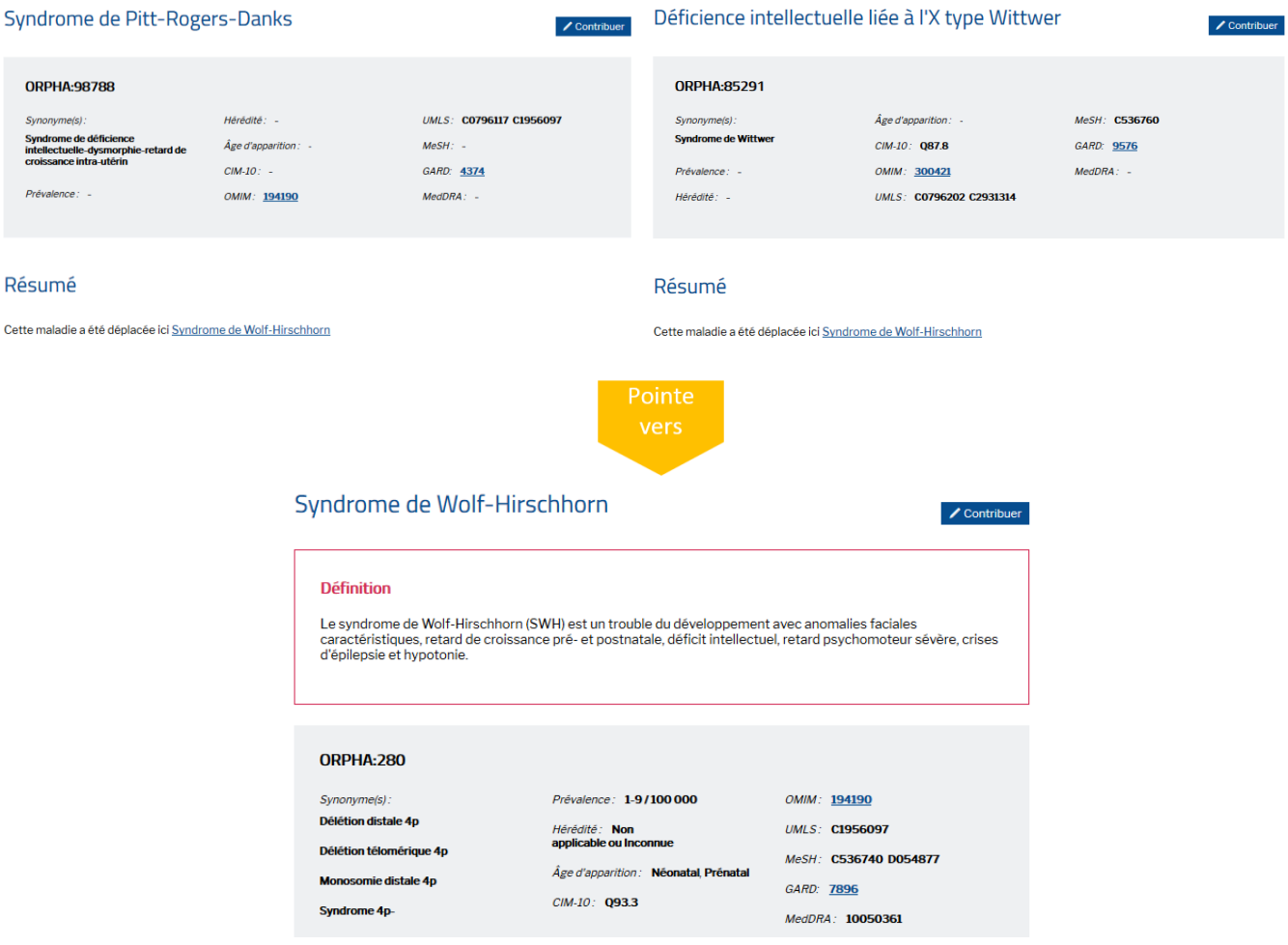
Exemple Cas 5 Fusion

Fusion de deux codes Orphanet vers un nouveau code Orpha. Il correspond au rapprochement de concepts cliniques suite à l'avance de la recherche.

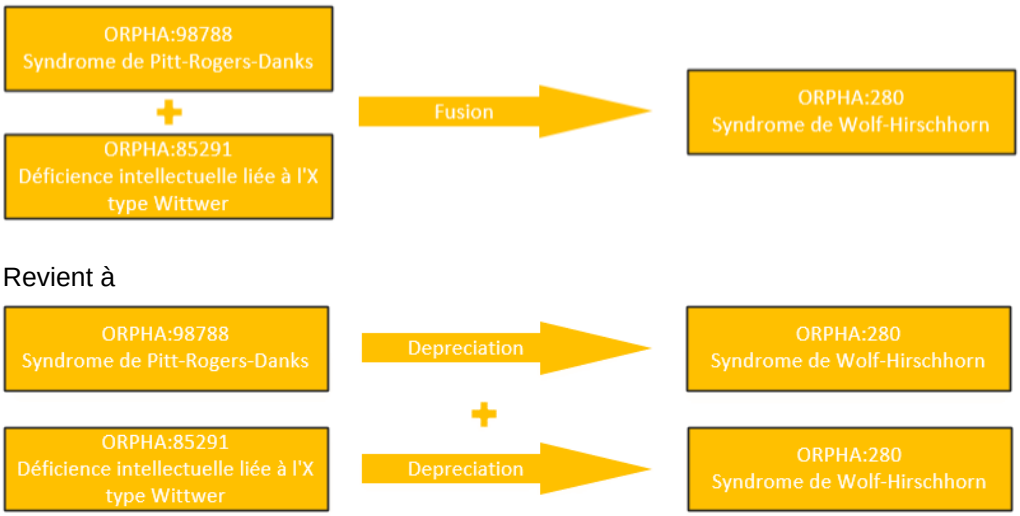
Ex :



A noter que la maladie vers laquelle la fusion a lieu peut être nouvelle ou préexistante.



Dans les faits, cela revient à réaliser deux dépréciations.



Le cas de fusion n'existe donc pas réellement.

Exemple Cas 6 Suppression/modification/ajout de synonyme

Exemple de cause métier :

- Suite à une dépréciation (ou autre) d'une entité A vers une entité B, le synonyme A peut apparaitre dans l'entité B.
- Correction de faute d'orthographe
- Evolution de la connaissance scientifique (un terme sera alors préféré à un autre, *syndrome* devenant *maladie* par exemple).

Cas pouvant apparaitre pour les synonymes d'un même code Orpha :

- Création de synonyme
- Modification de synonyme
- Suppression de synonyme

Les synonymes n'ont pas de clef (ils pourraient éventuellement être identifiés par leur position, car ils sont dans l'ordre alphabétique).

Il n'est donc pas possible de lier un synonyme avant et après en cas de modification : n'ayant pas de synonyme id, le string serait la seul clef, et le string est modifié par définition dans le cas d'une modification. Ainsi, les couples (orphacode, synonyme) pointant vers un synonyme qui n'est plus actif pointeront vers le pref label (cela vaut donc pour les cas de suppression et de modification).

Cas limite bloquant l'usage de l'ordre alphabétique :

	Avant	Après
Orpha code	xxxxxx	xxxxxx
pref label	SLA	SLA
Synonyme 1	aaaaa	Charcot
Synonyme 2	Charcotte	Lou Gerhig
Synonyme 3	Lou Gerhig	

Dans ce cas d'exemple le synonyme *aaaaa* est supprimé et *Charcotte* est corrigé en *Charcot*. La solution consistant à pointer l'ordre des synonymes comme clef afficherait tous les *aaaa* comme des *Charcot* et tous les *Charcotte* comme des *Lou Gerhig* , ce qui fait que le développement d'une telle fonctionnalité en plus d'être couteux (en développement) et peux utile (les synonymes étant des synonymes, donc équivalents par définition) serait plutôt faux dans certains cas

(bien qu'encore une fois, les synonymes étant des synonymes, passer de *Charcotte* à *Lou Gerhig* dans l'exemple ci-dessus ne serait pas intrinsèquement erroné).

Dans l'exemple, le terme *Lou Gerhig* n'aura pas d'équivalent (synonyme de position 3 absent) et pointera alors vers le pref label, donc en plus du cas complexe ci-dessus, tous les cas de suppression créent un décalage potentiel (sauf si le dernier synonyme par ordre alphabétique est concerné).

Modification du pref label : attention, un synonyme peut venir remplacer le pref label et inversement.

Exemple Cas 7 Changement de typologie

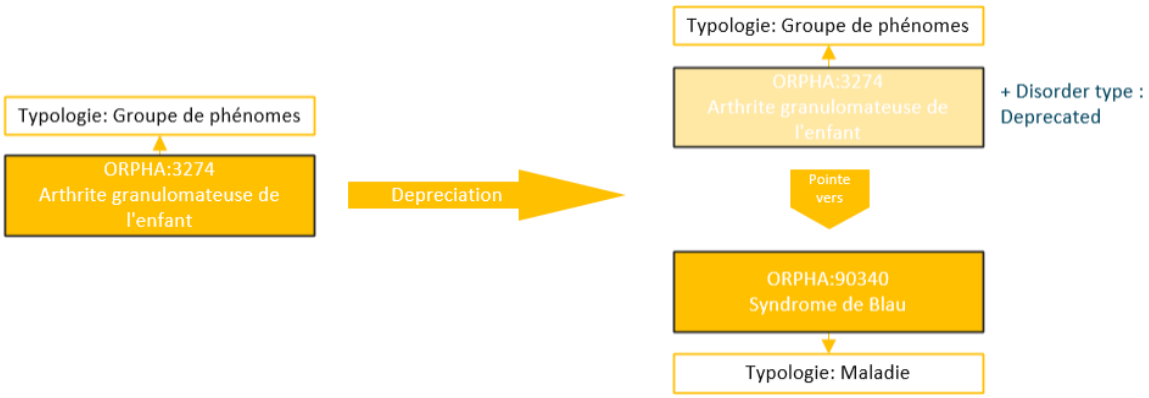
Cas simple

Il n'existe que le cas ci-dessous ou un Orpha est déprécié et pointe vers un Orpha d'un autre type.

Cas combiné

Le groupe de phénomes 3274 devient la maladie 90340

- Groupe de maladie (Descterm) orphaNumber 3274
- Maladie (DisorderSynonym) orphaNumber 90340



Exemple Cas 8 Evolution (des attributs)

Bien qu'il y ait de nombreux attributs dans le XML, nous ne conservons que les champs décrits en 4.1.A, soit le code Orpha et les données synonymes/pref_label (gérés dans le cas 7).
Il n'y a donc pas d'attribut à gérer donc pas de cas d'évolution des attributs.

7.5. Crédits et licences

A. HPO

HPO https://hpo.jax.org/app/license

All of the following license restrictions apply to all files provided by the HPO project:

> The HPO vocabularies, annotation files, tools and documentation are freely available.
>
> The HPO is copyrighted to protect the integrity of the vocabularies, which means that changes to the HPO vocabularies need to be done by HPO developers. However, anyone can download the HPO and use the ontologies or other HPO files under three conditions:

- That the Human Phenotype Ontology Consortium is acknowledged and cited properly.
- That any HPO Consortium file(s) displayed publicly include the date(s) and/or version number(s) of the relevant HPO file(s).
- That neither the content of the HPO file(s) nor the logical relationships embedded within the HPO file(s) be altered in any way. (Content additions and modifications have to be suggested using our issue tracker.)

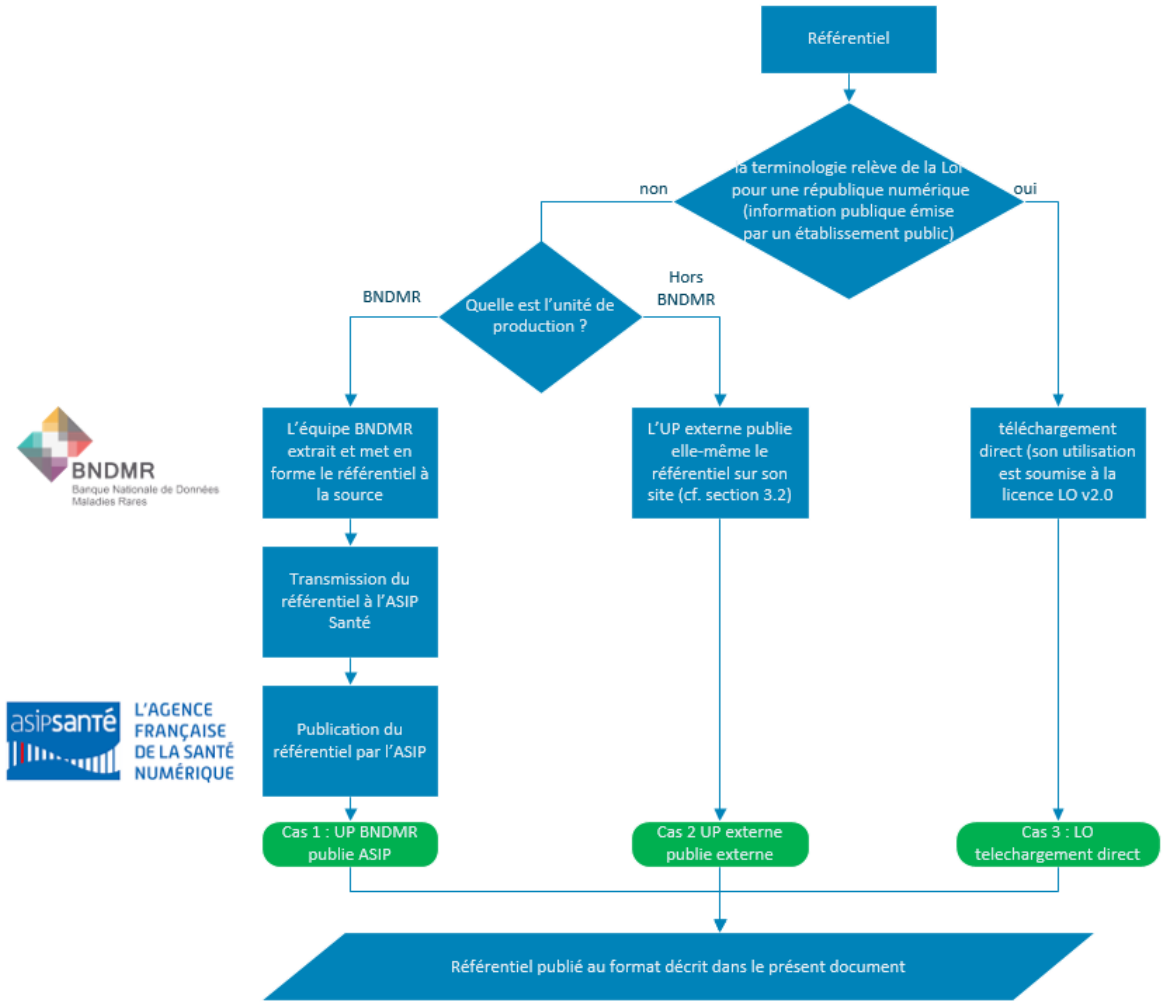
We suggest that you follow standard scientific citation practice if you use the HPO in publications.

Users of the HPO should add the following statement to their online presence. This service/product uses the Human Phenotype Ontology (version information). Find out more at http://www.human-phenotype-ontology.org We request that the HPO logo be included as well.

7.6. Modalité de distribution des référentiels

A. Procédés de mise à disposition des terminologies

Selon la contractualisation avec l'ASIP Santé, deux modes de publication existent : soit la BNDMR est définie comme unité de production (UP) et fourni à l'ASIP Santé le référentiel fréquemment pour publication, soit l'entité responsable du référentiel est définie comme UP et servira de source du référentiel.



7.7. Usage du fichier source Orphanet (2016-2018)

Est copiée ici le contenu historique des sections 5.1.B et 5.2.B **à titre informatif**.

Suite à une mise à jour des fichiers mis à dispositions par Orphanet, ce n'est plus le fichier source à utiliser.

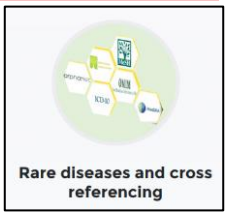
Le contenu des sections 5.1.C et 5.2.C détaille la nouvelle bonne pratique pour la mise à jour Orphanet.

Pour les maladies (anciennement 5.1.B)

A. Description du fichier source en fonctionnement courant (jusqua 2018)

Source

Fichier xml appelé « *Product 1* » disponible à l'adresse : http://www.orphadata.org/cgi-bin/rare_free.html dans la section « Rare diseases and cross referencing ».



Note : comme définit dans la section 6 « Gestion des mises à jour des référentiels », ce fichier sera aussi mis à disposition sur le site web de la BNDMR.

Filtrage

Comme expliqué dans la section métier 4.1.B nous allons conserver uniquement les blocs *disorder* correspondant à des entités « maladies rares » et donc retirer du fichier les groupes de maladies rares afin de ne conserver que les maladies.

Pour ce faire, le **filtre** suivant doit être appliqué :

Conserver les blocs
<Disorder id="xxxxxx">
Pour lequel
<OrphaNumber> <> 377794
Dans le sous bloc <DisorderType id="xxxxxx">

Cela revient à ne conserver que des entités « *disorder* » dont le type est différent de '*Groupe de phénomes*' (*377794)*

```
<DisorderType id="xxxxxx">
    <OrphaNumber>377794</OrphaNumber>
    <Name lang="fr">Groupe de phénomes</Name>
```

Exemple

Bloc *disorder* correspondant à une Maladie

```
<Disorder id="120">
  <OrphaNumber>908</OrphaNumber>
  <ExpertLink lang="fr">http://www.orpha.net/consor/cgi-bin/OC_Exp.php?lng=fr&amp;Expert=908</ExpertLink>
  <Name lang="fr">Syndrome de l'X fragile</Name>
  <DisorderFlagList count="1">
    <DisorderFlag id="475">
      <Label>on-line</Label>
    </DisorderFlag>
  </DisorderFlagList>
  <SynonymList count="4">
    <Synonym lang="fr">FXS</Synonym>
    <Synonym lang="fr">Syndrome FRAXA</Synonym>
    <Synonym lang="fr">Syndrome FraX</Synonym>
    <Synonym lang="fr">Syndrome de Martin-Bell</Synonym>
  </SynonymList>
  <DisorderType id="21401">
    <OrphaNumber>377789</OrphaNumber>
    <Name lang="fr">Syndrome  malformatif</Name>
  </DisorderType>
  <ExternalReferenceList count="6">
  <DisorderDisorderAssociationList count="0">
  </DisorderDisorderAssociationList>
  <TextualInformationList count="3">
    <TextualInformation id="1316" lang="fr">
      <TextSectionList count="1">
        <TextSection id="53734" lang="fr">
          <TextSectionType id="16907">
            <Name lang="fr">Définition</Name>
          </TextSectionType>
          <Contents>Le syndrome de l'X fragile (FXS) est une maladie génétique rare associée à un déficit
        </TextSection>
      </TextSectionList>
    </TextualInformation>
    <TextualInformation id="68808" lang="fr">
      <TextSectionList count="0">
      </TextSectionList>
    </TextualInformation>
    <TextualInformation id="74583" lang="fr">
      <TextSectionList count="0">
      </TextSectionList>
    </TextualInformation>
  </TextualInformationList>
</Disorder>
```

Usage

Pour chaque bloc </Disorder>, les informations suivantes seront extraites du xml pour un usage similaire à celui du fichier d'initialisation des référentiels OrphaCodes_Diseases_2016.csv / Annexe 6a.

Colonne du référentiel	Description	Usage Pivot	Usage CDA
<OrphaNumber>123456</OrphaNumber>	code Orpha	Diagnosis.description. code	9.2 Code diagnostic de la maladie rare
<Name lang="fr">xxxxx</Name> Ou un des synonymes <SynonymList count="2"> <Synonym lang="fr">yyyyy</Synonym> <Synonym lang="fr">zzzzzz</Synonym> </SynonymList>	Libellé Orpha	Diagnosis.description. label	9.2 Libellé diagnostic de la maladie rare

Spécificités

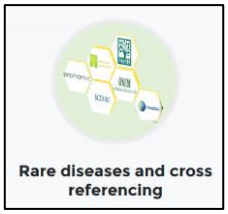
Il n'existe pas de code identifiant les synonymes, et ces derniers sont équivalents et ne servent qu'à identifier plus facilement le code Orpha de l'entité. En conséquence, il n'y a pas de possibilité de voir l'évolution d'un synonyme suite à une correction lors d'une mise à jour du référentiel.

Pour les groupes de maladies (anciennement 5.2.B)

A. Description du fichier source en fonctionnement courant

Source

Fichier xml appelé « *Product 1* » disponible à l'adresse : http://www.orphadata.org/cgi-bin/rare_free.html dans la section « Rare diseases and cross referencing ».



Note : comme définit dans la section 6 « Gestion des mises à jour des référentiels », ce fichier sera aussi mis à disposition sur le site web de la BNDMR.

Filtrage

Comme expliqué dans la section métier 4.1.B nous allons conserver uniquement les entités *disorder* correspondant à des entités « Groupe de maladies rares » et ne conserver que les groupes de maladies.

Pour ce faire, le **filtre** suivant doit être appliqué :

Conserver les blocs <Disorder id="xxxxxx">
Pour lequel **<OrphaNumber> = 377794**
Dans le sous bloc <DisorderType id="xxxxxx">

Cela revient à ne conserver que des entités « *disorder* » de type '*Groupe de phénomes*' (*377794)*

```
<DisorderType id="xxxxxx">
    <OrphaNumber>377794</OrphaNumber>
    <Name lang="fr">Groupe de phénomes</Name>
```

Note : Il s'agit donc du sous ensemble complémentaire du fichier « Maladies rares ».

Exemple

Bloc *Disorder* correspondant à un groupe de phénomes :

```
<Disorder id="17594">
  <OrphaNumber>165988</OrphaNumber>
  <ExpertLink lang="fr">http://www.orpha.net/consor/cgi-bin/OC_Exp.php?lng=fr&amp;Expert=165988</ExpertLink>
  <Name lang="fr">Hyperinsulinisme diffus résistant au diazoxide</Name>
  <DisorderFlagList count="1">
    <DisorderFlag id="475">
      <Label>on-line</Label>
    </DisorderFlag>
  </DisorderFlagList>
  <SynonymList count="1">
    <Synonym lang="fr">Hypoglycémie hyperinsulinémique, forme diffuse résistante au diazoxide</Synonym>
  </SynonymList>
  <DisorderType id="21436">
    <OrphaNumber>377794</OrphaNumber>
    <Name lang="fr">Groupe de phenomes</Name>
  </DisorderType>
  <ExternalReferenceList count="1">
    <ExternalReference id="120413">
      <Source>ICD-10</Source>
      <Reference>E16.1</Reference>
      <DisorderMappingRelation id="21534">
        <OrphaNumber>377808</OrphaNumber>
        <Name lang="fr">Le terme plus spécifique correspond à un terme plus générique</Name>
      </DisorderMappingRelation>
      <DisorderMappingICDRelation id="21604">
        <OrphaNumber>377818</OrphaNumber>
        <Name lang="fr">Attribué</Name>
      </DisorderMappingICDRelation>
      <DisorderMappingValidationStatus id="21611">
        <OrphaNumber>377819</OrphaNumber>
        <Name lang="fr">Validé</Name>
      </DisorderMappingValidationStatus>
    </ExternalReference>
  </ExternalReferenceList>
  <DisorderDisorderAssociationList count="0">
  </DisorderDisorderAssociationList>
  <TextualInformationList count="0">
  </TextualInformationList>
  <TextAuto>
    <Info lang="fr">Ce terme ne caractérise pas une maladie mais un groupe de maladies. Pour connaître les mal
  </TextAuto>
</Disorder>
```

Usage

Pour chaque bloc </Disorder>, les informations suivantes seront extraites du xml pour un usage similaire à celui du fichier d'initialisation des référentiels OrphaCodes_Complementary-description_2016.csv / Annexe 6b.

Colonne du référentiel	Description	Usage Pivot	Usage CDA
<OrphaNumber>123456</OrphaNumber>	code Orpha	Diagnosis. complementaryEvidence. description.code	9.3 Code signes complémentaires associés à la MR
<Name lang="fr">xxxxx</Name> Ou un des synonymes <SynonymList count="2"> <Synonym lang="fr">yyyyy</Synonym> <Synonym lang="fr">zzzzzz</Synonym> </SynonymList>	Libellé Orpha	Diagnosis. complementaryEvidence. description.label	9.3 Libellé signes complémentaires associés à la MR

Spécificités

Il n'existe pas de code identifiant les synonymes, ces derniers sont équivalents et ne servent qu'à identifier plus facilement le code Orpha de l'entité. En conséquence, il n'y a pas de possibilité de voir l'évolution d'un synonyme suite à une correction lors d'une mise à jour du référentiel.