

Groupe d'items	N° item	Condition(s)	Statut du recueil	Item	Quelle donnée est conservée dans BaMaRa si une donnée est déjà dans BaMaRa lors de l'envoi depuis le DPI	
1. Consentement	1.1		obligatoire	Non-opposition du patient pour une réutilisation des données	info du DPI	
2. Identification patient	2.1	Au moins un identifiant attendu	optionnel (prochainement obligatoire)	Identifiant National de Santé	info du DPI	
	2.2		optionnel	Identifiant local du patient	info du DPI	
3. Informations administratives	3.1		obligatoire	Patient atteint de maladie rare	info du DPI	
	3.a Informations personnelles	3.a.3		obligatoire	Nom de naissance du patient	si info du DPI différente de celle de BaMaRa : création d'une nouvelle fiche
		3.a.4		optionnel	Nom d'usage du patient	info du DPI
		3.a.5		obligatoire	Prénom du patient	si info du DPI différente de celle de BaMaRa : création d'une nouvelle fiche
		3.a.6		obligatoire	Date de naissance du patient	si info du DPI différente de celle de BaMaRa : création d'une nouvelle fiche
		3.a.7		obligatoire	Sexe du patient	si info du DPI différente de celle de BaMaRa : création d'une nouvelle fiche
		3.a.8		levée provisoire de l'obligation	Pays de naissance	info du DPI
		3.a.9	3.a.8 = France	levée provisoire de l'obligation	Commune de naissance	info du DPI
		3.a.10		obligatoire	Pays de résidence	info du DPI
		3.a.11	3.a.10 = France	obligatoire	Commune de résidence	info du DPI

Groupe d'items	N° item	Condition(s)	Statut du recueil	Item	Quelle donnée est conservée dans BaMaRa si une donnée est déjà dans BaMaRa lors de l'envoi depuis le DPI
4. Informations familiales	4.1		obligatoire	Propositus	info du DPI
	4.2	4.1 = Non	obligatoire	Identification du propositus	info du DPI
	4.3	4.1 = Non	obligatoire	Lien de parenté avec le propositus	info du DPI
	4.4		optionnel	Consanguinité	info du DPI
5. Statut vital	5.1		obligatoire	Statut vital du patient	info du DPI
	5.2	5.1 = Oui	obligatoire	Date de décès du patient	info du DPI
	5.3	5.1 = Oui	obligatoire	Décès dû à la maladie rare	info du DPI
	5.4	5.1 = Oui et 5.3 = Non	optionnel	Cause principale du décès	info du DPI
6. Parcours de soins	6.1		obligatoire	Patient adressé par	Si la PeC existe déjà pour ce site, alors info du DPI / sinon, les PeC s'additionnent
	6.2		obligatoire	Date d'inclusion du patient dans le site	Si la PeC existe déjà pour ce site, alors info du DPI / sinon, les PeC s'additionnent
	6.3		obligatoire	Identité du médecin référent maladie rare	Si la PeC existe déjà pour ce site, alors info du DPI / sinon, les PeC s'additionnent
	6.4		obligatoire	Site maladies rares du patient	Si la PeC existe déjà pour ce site, alors info du DPI / sinon, les PeC s'additionnent
	6.5		obligatoire	Prise en charge hors labellisation	Si la PeC existe déjà pour ce site, alors info du DPI / sinon, les PeC s'additionnent

Groupe d'items		N° item	Condition(s)	Statut du recueil	Item	Quelle donnée est conservée dans BaMaRa si une donnée est déjà dans BaMaRa lors de l'envoi depuis le DPI
7. Activité de soins		7.1		obligatoire	Date de l'activité réalisée pour la maladie rare	les activités s'additionnent - pas d'écrasement de données
		7.2		obligatoire	Contexte de l'activité MR	les activités s'additionnent - pas d'écrasement de données
		7.3		obligatoire	Objectifs de l'activité MR	les activités s'additionnent - pas d'écrasement de données
		7.4		obligatoire	Profession du personnel réalisant l'activité	les activités s'additionnent - pas d'écrasement de données
		7.5		optionnel	Personnel réalisant l'activité	les activités s'additionnent - pas d'écrasement de données
		7.6		obligatoire	Site maladie rares pour laquelle l'activité est déclaré	les activités s'additionnent - pas d'écrasement de données
		7.7		optionnel	Lieu de consultation	les activités s'additionnent - pas d'écrasement de données
Diagnostic	8. Histoire de la maladie	8.1		obligatoire	Age aux premiers signes	les activités s'additionnent - pas d'écrasement de données
		8.2	8.1 = postnatal	obligatoire	Précision de l'âge aux premiers signes	les activités s'additionnent - pas d'écrasement de données
		8.3		obligatoire	Appréciation du diagnostic à l'entrée du site Maladies Rares	les activités s'additionnent - pas d'écrasement de données
		8.4		obligatoire	Age au diagnostic	les activités s'additionnent - pas d'écrasement de données
		8.5	8.4 = postnatal	obligatoire	Précision de l'âge au diagnostic	les activités s'additionnent - pas d'écrasement de données
	9. Diagnostic	9.1		obligatoire	Statut actuel du diagnostic	les activités s'additionnent - pas d'écrasement de données
		9.2	9.1 = probable ou confirmé	obligatoire	Diagnostic de la maladie rare	les activités s'additionnent - pas d'écrasement de données
		9.3		optionnel	Signes complémentaires associés à la MR	les activités s'additionnent - pas d'écrasement de données
		9.4		optionnel	Signe(s) inhabituel(s) associé(s) à la maladie rare	les activités s'additionnent - pas d'écrasement de données
		9.5		optionnel	Cas sporadique ou familial	les activités s'additionnent - pas d'écrasement de données

Groupe d'items		N° item	Condition(s)	Statut du recueil	Item	Quelle donnée est conservée dans BaMaRa si une donnée est déjà dans BaMaRa lors de l'envoi depuis le DPI
	10. Confirmation du diagnostic	10.1		obligatoire	Investigations réalisées	les activités s'additionnent - pas d'écrasement de données
		10.2	10.1=Test génétique	obligatoire	Techniques sur lesquelles repose le diagnostic	les activités s'additionnent - pas d'écrasement de données
		10.3		optionnel	Gènes	les activités s'additionnent - pas d'écrasement de données
		10.4		optionnel	Autres descriptions génétiques	les activités s'additionnent - pas d'écrasement de données
		10.5		optionnel	Sujet apparemment sain	les activités s'additionnent - pas d'écrasement de données
11. Traitement		11.1		optionnel	Un traitement spécifique à la MR est-il en cours?	info du DPI
		11.2	11.1 = Oui	optionnel	Traitement en cours pour la MR	info du DPI
12. Anté et néonatales		12.1		optionnel	Assistance médicale à la procréation	info du DPI
		12.2		optionnel	Présence de malformation anténatale	info du DPI
		12.3		optionnel	Né à terme?	info du DPI
		12.4	12.3 = Non	optionnel	Précision du terme	info du DPI
		12.5		optionnel	Taille à la naissance	info du DPI
		12.6		optionnel	Poids à la naissance	info du DPI
		12.7		optionnel	Périmètre crânien à la naissance	info du DPI
13. Recherche		13.1		optionnel	Patient participant à un protocole	info du DPI
		13.2		optionnel	Accord pour être contacté pour un protocole	info du DPI
		13.3		optionnel	Patient ayant précédemment donné un échantillon biologique pour la recherche MR	info du DPI
		13.4		optionnel	Patient ayant précédemment donné un échantillon biologique pour le diagnostic moléculaire	info du DPI