



SDM MR v1.12
Set de Données Minimum Maladies Rares



| Groupe d'items | Objectif(s) d'exploitation(s) | N° item | Condition(s) | Statut du recueil | Cardinalité | Item | Définition de l'item | Codage du contenu (type ou valeurs que pourront prendre les items) | |
|---|---|---|---------------------------------|--------------------------|-----------------------------|---|---|--|----------------------|
| 1. Opposition | Information légale nécessaire | 1.1 | | obligatoire | 1 | Opposition du patient (ou de son représentant légal) à la réutilisation de ses données pour la recherche | Le (la) patient(e) (ou son représentant légal) a-t-il (elle) exprimé une opposition à la réutilisation de ses données pour la recherche dans la BNDMR ? | Oui Non | |
| 2. Identification patient | Identitologie | 2.1 | Au moins un identifiant attendu | optionnel ⁽¹⁾ | 1 | Identifiant National de Santé | Identifiant national unique du patient permettant l'interconnexion avec les bases médico-administratives | Chaîne de caractères (généralisé automatiquement) | |
| | | 2.2 | | optionnel | 1 | Identifiant local du patient | Identifiant local, unique et stable du (de la) patient(e) à l'hôpital (IPP). | Chaîne de caractères | |
| 3. Informations administratives | Information sur le statut malade du patient | 3.1 | | obligatoire | 1 | Patient atteint de maladie rare | Le patient est-il atteint d'au moins une maladie rare (porteur sain ou non) ? | Oui Non | |
| | | 3.2 | | obligatoire | 1 | Fœtus | Dans le cas d'informations enregistrées pour un fœtus. | Oui Non | |
| | 3.a Informations personnelles | Informations nécessaires pour identifier le patient | 3.a.3 | | obligatoire | 1 | Nom de naissance du patient | Le nom de naissance du (de la) patient(e), appelé auparavant nom patronymique, s'appelle dorénavant nom de famille, c'est le nom figurant sur l'extrait d'acte de naissance. | Chaîne de caractères |
| | | | 3.a.4 | | optionnel | 1 | Nom d'usage du patient | Deuxième nom : c'est le nom utilisé dans la vie courante (nom d'usage) lorsqu'il diffère du nom de famille : double nom (nom de ses parents ou nom des deux époux accolés), nom de son époux ou nom de son épouse. | Chaîne de caractères |
| | | | 3.a.5 | | obligatoire | 1 | Prénom du patient | Prénom du (de la) patient(e) tel que renseigné sur son acte de naissance ou carte d'identité. | Chaîne de caractères |
| | | | 3.a.6 | | obligatoire | 1 | Date de naissance du patient | La date de naissance du (de la) patient(e) telle qu'enregistrée dans le certificat de naissance. | Date |
| | | | 3.a.7 | | obligatoire | 1 | Sexe du patient | Sexe du (de la) patient figurant sur l'acte de naissance. | Féminin Masculin |
| | | | 3.a.8 | | obligatoire | 1 | Pays de naissance | Pays de naissance du (de la) patient(e). | Code Pays |
| | | | 3.a.9 | 3.a.8 = France | obligatoire | 1 | Commune de naissance | Commune de naissance du (de la) patient(e). | Code Commune |
| | | | 3.a.10 | | obligatoire | 1 | Pays de résidence | Pays de résidence du (de la) patient(e). | Code Pays |
| | 3.a.11 | 3.a.10 = France | obligatoire | 1 | Commune de résidence | Commune de résidence du (de la) patient(e). | Code Commune | | |
| | 3.b Informations personnelles parents (fœtus) | Informations nécessaires pour identifier le fœtus | 3.b.3 | | obligatoire | 1 | Nom de naissance de la mère | Le nom de naissance de la mère, appelé auparavant nom patronymique, s'appelle dorénavant nom de famille, c'est le nom figurant sur l'acte de naissance de la mère. | Chaîne de caractères |
| | | | 3.b.4 | | optionnel | 1 | Nom d'usage de la mère | Deuxième nom : c'est le nom utilisé dans la vie courante (nom d'usage) lorsqu'il diffère du nom de famille : double nom (nom de ses parents ou nom des deux époux accolés), nom de son époux ou nom de son épouse. | Chaîne de caractères |
| | | | 3.b.5 | | obligatoire | 1 | Prénom de la mère | Premier prénom de la mère. | Chaîne de caractères |
| 3.b.6 | | | | obligatoire | 1 | Date de début de grossesse | Jour, mois et année de début de grossesse. | Date | |
| 3.b.7 | | | | obligatoire | 1 | Grossesse multiple | Grossesse avec au moins 2 embryons. | Oui Non | |
| 3.b.8 | | | | obligatoire | 1 | Sexe du fœtus | Sexe du fœtus. | Féminin Masculin Inconnu | |
| 3.b.9 | | | | optionnel | 1 | Prénom du fœtus | Prénom choisi pour le fœtus par les parents s'il existe. | Chaîne de caractères | |
| 3.b Informations personnelles parents (fœtus) | Informations nécessaires pour les études de distance domicile/lieu de prise en charge et pour les rapports PIRAMIG. | 3.b.10 | | obligatoire | 1 | Pays de résidence | Pays de résidence de la mère. | Code Pays | |
| | | 3.b.11 | 3.b.10 = France | obligatoire | 1 | Commune de résidence | Commune de résidence de la mère. | Code Commune | |

| Groupe d'items | Objectif(s) d'exploitation(s) | N° item | Condition(s) | Statut du recueil | Cardinalité | Item | Définition de l'item | Codage du contenu (type ou valeurs que pourront prendre les items) |
|---|---|---------|---------------------------|-------------------|-------------|--|--|--|
| 4. Informations familiales ⁽²⁾ | Etudes sur les familles | 4.1 | | obligatoire | 1 | Propositus | Premier patient enregistré dans l'hôpital pour une même famille? | Oui Non |
| | | 4.2 | 4.1 = Non | obligatoire | 1 | Identification du propositus | Identifiants du premier patient maladie rare enregistré dans l'hôpital pour une même famille. | Traits d'identité du propositus |
| | | 4.3 | 4.1 = Non | obligatoire | 1 | Lien de parenté avec le propositus | Permet de décrire le lien de parenté entre le(la) patient(e) et le propositus. | Frère Sœur [...] Grand-père maternel Grand-mère maternelle |
| | Informations nécessaires pour des éléments de soins | 4.4 | | optionnel | 1 | Consanguinité | Le (la) patient(e) est-il (elle) issu(e) d'une union entre apparentés ? | Oui Non Inconnu |
| 5. Statut vital | Informations nécessaires pour les études de survie et de prévalence | 5.1 | | obligatoire | 1 | Statut vital du patient | Le (la) patient(e) est-il(elle) décédé(e) ? | Oui Non |
| | | 5.2 | 5.1 = Oui | obligatoire | 1 | Date de décès du patient | Date à laquelle le (la) patient(e) est décédé(e). | Date |
| | Informations nécessaires pour les études de survie | 5.3 | 5.1 = Oui | obligatoire | 1 | Décès dû à la maladie rare | Le décès est-il dû à la maladie rare ? | Oui Non Inconnu |
| | | 5.4 | 5.1 = Oui et 5.3 = Non | optionnel | 1 | Cause principale du décès | Si le décès n'est pas lié à la maladie rare, cause principale du décès ? | Code CIM10 |
| 6. Parcours de soins (multiple) | Informations nécessaires pour apprécier l'attractivité des CMR auprès des professionnels référant des patients et apprécier le parcours de soin | 6.1 | | obligatoire | multiple | Patient adressé par | Le (la) patient(e) peut avoir été adressé(e) par un professionnel de santé. Apprécie l'attractivité des site MR auprès des professionnels référant des patients. | Venu de lui-même Association de patients Généraliste Pédiatre (ville) Pédiatre (hôpital) Centre de protection maternelle et infantile (PMI) Généticien Gynéco/obstétricien Autre spécialiste (ville/hôpital) Centre de prise en charge (CAMSP, CMPP, SESSAD, ...) Centre de diagnostic / dépistage prénatal Centre de référence maladies rares Centre de compétences maladies rares Autre |
| | | 6.2 | | obligatoire | 1 | Date d'inclusion du patient dans le site | Date à laquelle le (la) patient(e) a été inclus dans le site MR | Date |
| | Information nécessaire pour le droit d'accès du patient | 6.3 | | obligatoire | 1 | Identité du médecin référent maladie rare | Identité du médecin prenant en charge le (la) patient(e) dans le site maladies rares. | Traits d'identité du médecin (nom, prénom, RPPS) |
| | Information nécessaire pour la constitution du rapport d'activité annuel PIRAMIG des CRMR (et toute étude sur le suivi du patient) | 6.4 | | obligatoire | 1 | Site maladies rares du patient | Identifiant du site maladie rare réalisant la prise en charge. | Code du site MR |
| | | 6.5 | | obligatoire | 1 | Prise en charge hors labellisation | La prise en charge est effectuée sur le site en dehors de la labellisation maladie rare | Oui Non |

| Groupe d'items | Objectif(s) d'exploitation(s) | N° item | Condition(s) | Statut du recueil | Cardinalité | Item | Définition de l'item | Codage du contenu (type ou valeurs que pourront prendre les items) |
|---------------------------------|---|---------|--------------|-------------------|-------------|--|--|--|
| 7. Activité de soins (multiple) | Information nécessaire pour la constitution du rapport d'activité annuel PIRAMIG des CRMR et l'incidence (et toute étude sur le suivi du patient) | 7.1 | | obligatoire | 1 | Date de l'activité réalisée pour la maladie rare | Date à laquelle l'activité renseignée pour la maladie rare considérée a été effectuée. | Date |
| | | 7.2 | | obligatoire | 1 | Contexte de l'activité MR | Contexte permettant d'identifier le type d'activité réalisée. | Consultation Consultation pluridisciplinaire Hôpital de jour Hospitalisation traditionnelle Avis sur dossier en consultation Avis personnel d'expertise sur un dossier RCP Avis en salle (dans un autre service) Téléconsultation Autre contexte |
| | | 7.3 | | obligatoire | multiple | Objectifs de l'activité MR | Objectifs de l'activité déclarée. | Diagnostic Mise en place de la prise en charge Suivi Conseil génétique Consultation de transition enfant-adulte Diagnostic prénatal Diagnostic préimplantatoire Prise en charge en urgence Acte médical Protocole de recherche Education thérapeutique |
| | | 7.4 | | obligatoire | multiple | Profession du personnel réalisant l'activité | Type du personnel réalisant l'activité déclarée. | Assistante sociale Diététicien(ne) Ergothérapeute Kinésithérapeute Psychologue Psychomotricien(ne) Conseiller(e) en génétique Infirmier(e) Orthophoniste Enseignant(e) spécialisé(e) Médecin Autre professionnel(le) |
| | | 7.5 | | optionnel | multiple | Personnel réalisant l'activité | Identité du professionnel réalisant l'activité renseignée. | Traits d'identité du personnel (nom, prénom, RPPS ou ADELI) |
| | | 7.6 | | obligatoire | 1 | Site maladie rares pour laquelle l'activité est déclaré | Identifiant du site maladie rare réalisant l'activité | Code du site MR |
| | | 7.7 | | optionnel | 1 | Lieu de consultation | Hôpital où a eu lieu l'activité si différent de celui du site MR | Code Commune ou Pays si hors France |

| Groupe d'items | | Objectif(s) d'exploitation(s) | N° item | Condition(s) | Statut du recueil | Cardinalité | Item | Définition de l'item | Codage du contenu (type ou valeurs que pourront prendre les items) |
|-----------------------|--------------------------------|---|---------|----------------------------|-------------------|-------------|--|--|--|
| Diagnostic (multiple) | 8. Histoire de la maladie | Informations nécessaires pour calculer le délai au diagnostic, l'errance au diagnostic | 8.1 | | obligatoire | 1 | Age aux premiers signes | Age auquel les premiers symptômes sont apparus ? | Anténatal A la naissance Postnatal Non déterminé |
| | | | 8.2 | 8.1 = postnatal | obligatoire | 1 | Précision de l'âge aux premiers signes | Age auquel les premiers symptômes sont apparus ? | Numérique (mois) |
| | | | 8.3 | | obligatoire | 1 | Appréciation du diagnostic à l'entrée du site Maladies Rares | Le diagnostic du (de la) patient(e) à son arrivée dans le site Maladies Rares est-il approprié ? | Absent Non-approprié Approprié |
| | | | 8.4 | | obligatoire | 1 | Age au diagnostic | Age au diagnostic ? | Anténatal A la naissance Postnatal Postmortem Non déterminé |
| | | | 8.5 | 8.4 = postnatal | obligatoire | 1 | Précision de l'âge au diagnostic | Age au diagnostic ? | Numérique (mois) |
| | 9. Diagnostic | Informations nécessaires pour toute étude épidémiologique ou d'identification de patients MR pour la recherche clinique | 9.1 | | obligatoire | 1 | Statut actuel du diagnostic | Quel est le statut du diagnostic ? | En cours Probable Confirmé Non déterminé |
| | | | 9.2 | 9.1 = probable ou confirmé | obligatoire | 1 | Diagnostic de la maladie rare | Diagnostic du (de la) patient(e), évalué dans le Centre MR. | Code Orpha (Maladies) |
| | | | 9.3 | | optionnel | multiple | Signes complémentaires associés à la MR | Diagnostic(s) phénotypique(s) du (de la) patient(e), évalué dans le Centre MR | Code HPO, CIM10 et Orpha (Catégories) |
| | | | 9.4 | | optionnel | multiple | Signe(s) inhabituel(s) associé(s) à la maladie rare | Signe(s) inhabituel(s)/atypique(s) associé(s) au diagnostic de la maladie rare, évalué dans le Centre MR | Code HPO et CIM10 |
| | | | 9.5 | | optionnel | 1 | Cas sporadique ou familial | Le cas est-il isolé ou familial au moment de l'observation (évalué par le professionnel de santé) ? | Sporadique Familial |
| | 10. Confirmation du diagnostic | Informations nécessaires pour apprécier les techniques utilisées pour établir des diagnostics MR | 10.1 | | obligatoire | multiple | Investigations réalisées | Type(s) de méthode(s) de confirmation du diagnostic ou d'investigation(s) utilisée(s). | Clinique Test génétique Biochimique Biologique Imagerie Exploration fonctionnelle Anatomopathologie Autre |
| | | | 10.2 | 10.1=Test génétique | obligatoire | multiple | Techniques sur lesquelles repose le diagnostic | Préciser la(les) technique(s) sur laquelle (lesquelles) repose le diagnostic. | Chromosomique (caryotype, FISH) Array-CGH ou ACPA Séquençage ciblé Séquençage non ciblé Autre |
| | | Informations nécessaires pour des études épidémiologiques ou d'identification de patients MR pour la recherche clinique | 10.3 | | optionnel | multiple | Gènes | Quel(s) gène(s) est (sont) associé(s) au diagnostic de la maladie rare ? | Code HGNC |
| | | | 10.4 | | optionnel | 1 | Autres descriptions génétiques | Mutations en cause ou autres descriptions génétiques ? | Texte libre |
| | | | 10.5 | | optionnel | 1 | Sujet apparemment sain | Le sujet, porteur de la mutation, est-il apparemment sain ? (porteur sain) | Oui Non |
| | 11. Traitement | Appréciation de l'utilisation de traitements orphelins spécifiques | 11.1 | | optionnel | 1 | Un traitement spécifique à la MR est-il en cours? | Un traitement spécifique à la maladie rare est-il en cours ? Nota bene : Les traitements dits "de confort" ne sont pas pris en compte ici. | Oui Non |
| | | | 11.2 | 11.1 = Oui | optionnel | multiple | Traitement en cours pour la MR | Nom du traitement spécifique en cours pour la maladie rare. Seuls les médicaments avec désignation orpheline sont pris en compte ici. | Code ATC (désignation orpheline) |

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

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

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



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

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

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

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