



BNDMR

Banque Nationale de Données
Maladies Rares

Spécifications fonctionnelles

Intégration de données à BaMaRa

Version	Auteur et participants	Date de mise à jour	Modifications
V1.0	CO BNDMR	Initialisation	Rédaction du document
V1.1	CO BNDMR	26/06/2020	Chapitre 2.1, explicitation du traitement de l'INS-C Chapitre 2.4, mise en exergue de la réconciliation par id
V1.2	CO BNDMR	06/08/2020	Chapitre 2.1 explication du traitement particulier lié au cas où un identifiant utilisé dans le CDA (INS, INS, IPP, IdMR) pointe vers deux fiches dans BaMaRa web, notamment pour la réconciliation des IdMR pour les «vrais doublons» (patients présentant les même noms, prénoms, sexe et date de naissance dans un même hôpital de manière légitime). Chapitre 2.3 ajout d'une exception : explicitation de la liste exhaustive de champs concernés par la règle "si la valeur est dans le tronc commun, renseignée dans le mode Autonome et vide dans le CDA alors l'intégration conservera la valeur saisie en mode autonome".
V1.3	CO BNDMR	25/01/2025	Chapitre 2.1 : précision sur la réconciliation, la recherche d'une fiche existante sur les critères IPP,INS et INS-C ne se fait que sur les fiches de patients nés.
V1.4	CO BNDMR	09/02/2026	Mise à jour SDM MR V2 Ajout de la gestion des foetus

Table des matières

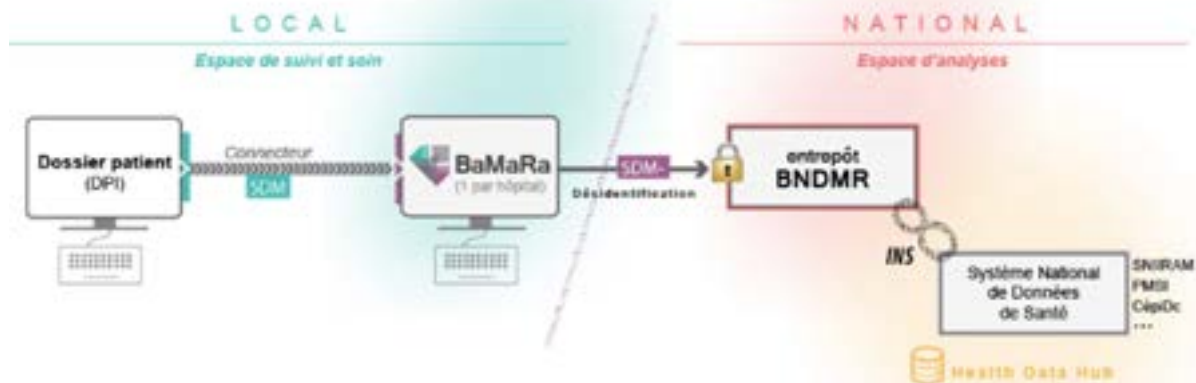
Table des matières

1.	Contexte	3
2.	Rappel.....	3
3.	Intégration des données	4
3.1	Principe général de réconciliation - primauté du DPI.....	4
3.2	Découpage du SDM en blocs unitaires ou répétables	5
	Blocs unitaires	5
	Blocs répétables	5
4.	Algorithme de réconciliation	6
4.1	Réconciliation des patients nés	6
	Cas particulier : « doublon présent dans BaMaRa lors de la réconciliation ».....	7
4.2	Réconciliation des foetus.....	7
4.3	Réconciliation des données – Principe général.....	8
	Données renseignées.....	9
	Uniquement SDM	9
	« nouveaux CDA »	9
	Bloc unitaire & répétable.....	9
4.4	Réconciliation des données – Bloc unitaire patient	10
4.5	Réconciliation des données – Blocs Activité et diagnostic.....	12
4.6	Réconciliation des données – Bloc mixte Prise en charge	13
5.	Scénarios d'exemple	13
5.1	Bloc unitaire – champ obligatoire.....	13
5.2	Bloc unitaire – champ facultatif	14
5.3	Bloc unitaire - champ à saisie multiple (traitement)	15
5.4	Bloc unitaire – identifiants multiples	15
5.5	Bloc unitaire – non opposition	16
5.6	Bloc mixte - Prise en charge	16
5.7	Bloc répétable - diagnostic.....	17
6.	Documents de référence	19

Spécifications fonctionnelles

1. Contexte

Les données du set de données minimum maladies rares peuvent être collectées dans les DPI des établissements disposant du mode connecté (interopérabilité entre le DPI et BaMaRa). Ces données seront transmises à l'application BaMaRa avant d'alimenter l'entrepôt de données de santé de la BNDMR.



Ce document a pour objectif d'aider à la compréhension des règles d'intégration des données lorsqu'elles seront envoyées depuis le DPI vers BaMaRa. En effet lorsqu'un patient a déjà une fiche dans BaMaRa, certaines données envoyées par le DPI sont alors en concurrence avec celles déjà présentes dans BaMaRa. Des règles de réconciliation de ces données ont été définies et sont décrites dans ce document, dans la partie « Règles générales ».

2. Rappel

On distingue :

- Le mode **Autonome** : Saisie directe du dossier Maladie Rare (MR) sur le service web BaMaRa.
- Le mode **Connecté** : Intégration d'un dossier Maladies Rares au sein des DPI déployés dans les établissements, puis transmission de celui-ci à l'application BaMaRa

La saisie de l'ensemble des patients via le mode connecté est le fonctionnement normal attendu. Néanmoins pour des cas particuliers, le praticien peut ne pas pouvoir saisir les informations dans son DPI.

Le mode autonome reste donc disponible en complément du mode connecté.

Ces deux modes d'utilisations cohabiteront en même temps.

3. Intégration des données

La réconciliation des données entre le DPI et BaMaRa concernent uniquement les établissements qui fonctionnent en mode connecté.

La saisie de l'ensemble des patients via le mode connecté est le fonctionnement normal attendu. Néanmoins pour des cas particuliers, le praticien peut ne pas pouvoir saisir les informations dans son SIH de rattachement (logiciel de spécialité préféré au DPI car plus en phase avec le besoin métier pour les généticiens notamment, consultation décentralisée). Le mode autonome reste donc disponible en complément du mode connecté.

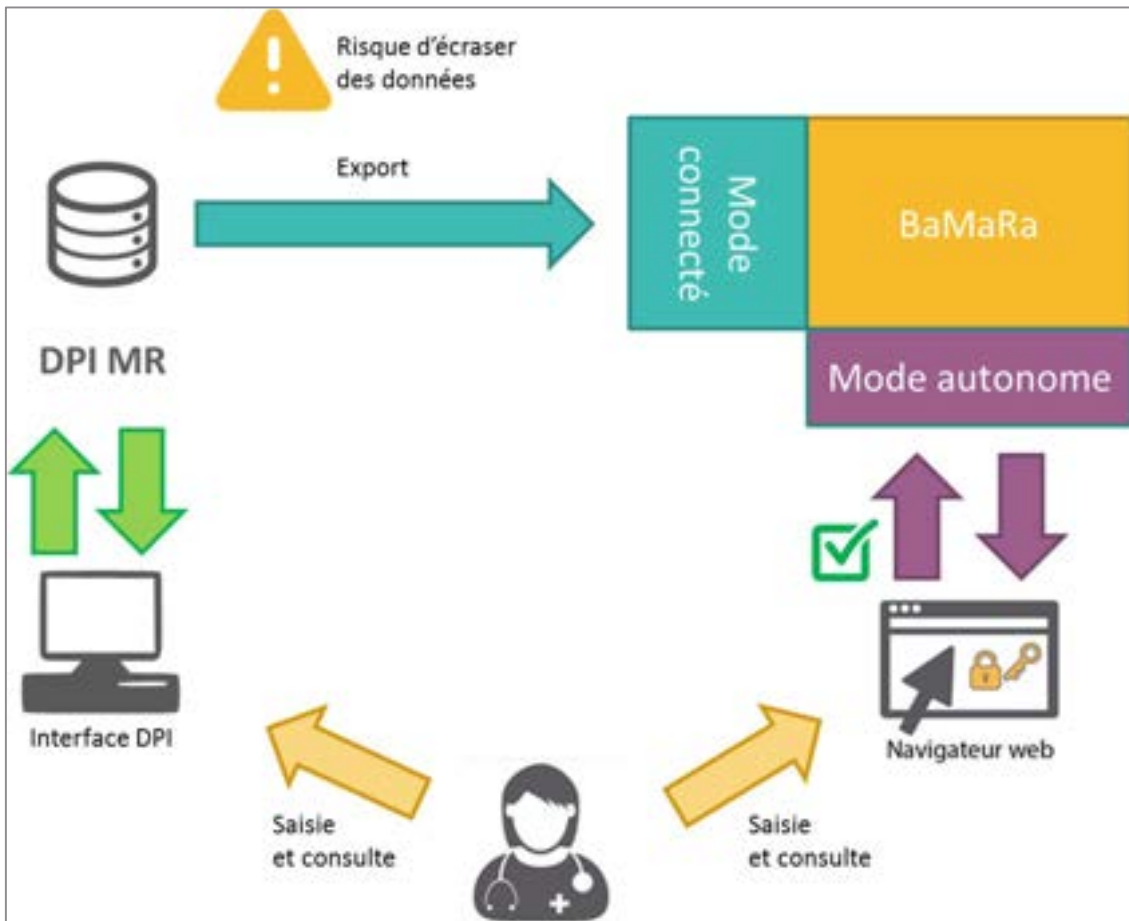


Schéma du fonctionnement autonome vs connecté

3.1 Principe général de réconciliation - primauté du DPI

Dans le but de favoriser la saisie des informations Maladies Rares dans les DPI, la Cellule Opérationnelle de la BNDMR a fait le choix de prioriser les informations provenant du DPI lors lorsqu'il s'agit de réconcilier les données Maladies Rares contradictoires entre le DPI et la saisie web.

Le mode connecté faisant office de référence, les informations qui seront transmises par ce biais écraseront systématiquement les mêmes informations renseignées en mode autonome. Il convient donc aux utilisateurs de BaMaRa de toujours renseigner sur le dossier patient informatisé le maximum d'information avant de compléter dans BaMaRa en mode autonome.

3.2 Découpage du SDM en blocs unitaires ou répétables

Le mode connecté s'appuie sur le Set de Données Minimum – Maladie Rare. Ce SDM-MR contient divers items, dont certains sont répétables. Ci-après le lien du SDM-MR technique : <http://www.bndmr.fr/sdm-mr-cda/>

De ce document, il faut considérer 4 grandes sections importantes du point de vue du mode connecté :

- Un bloc patient :
 - Consentement
 - Identification patient
 - Informations administratives
 - Informations familiales
 - Statut vital
 - Traitement
 - Anté et néonatales
 - Recherche
- Des blocs de prises en charges par les sites MR
- Des blocs activités effectuées pour chaque prise en charge
- Des blocs diagnostics MR du patient

Blocs unitaires

On parle de **bloc unitaire** pour le bloc « patient » et pour les blocs « prise en charge » (pour un site donné) car pour ces blocs les informations ne peuvent être qu'unique^{-c?}.

Exemple : en cas de contradiction entre un lieu de résidence saisi dans le DPI et sur le site web il faudra faire un choix car l'item est unique en base de données BaMaRa, on parle alors de compétitivité des données.

En reformulant, on a bien plusieurs blocs prise en charge mais une unique prise en charge est possible pour un site MR donné. Donc deux prises en charges pour un même site seront donc bien considérées comme une seule et même prise en charge, soit un bloc unitaire, il y a donc compétitivité des données.

Blocs répétables

Pour les **blocs répétables** « activité » et « diagnostic », on peut créer un nouveau bloc (« nouvel onglet ») pour ajouter les informations du DPI. Il n'y aura alors aucune réconciliation nécessaire entre les modes autonomes et connecté puisque les données sont cumulées.

Attention : certains items du diagnostics sont en alimentation mixte en V2

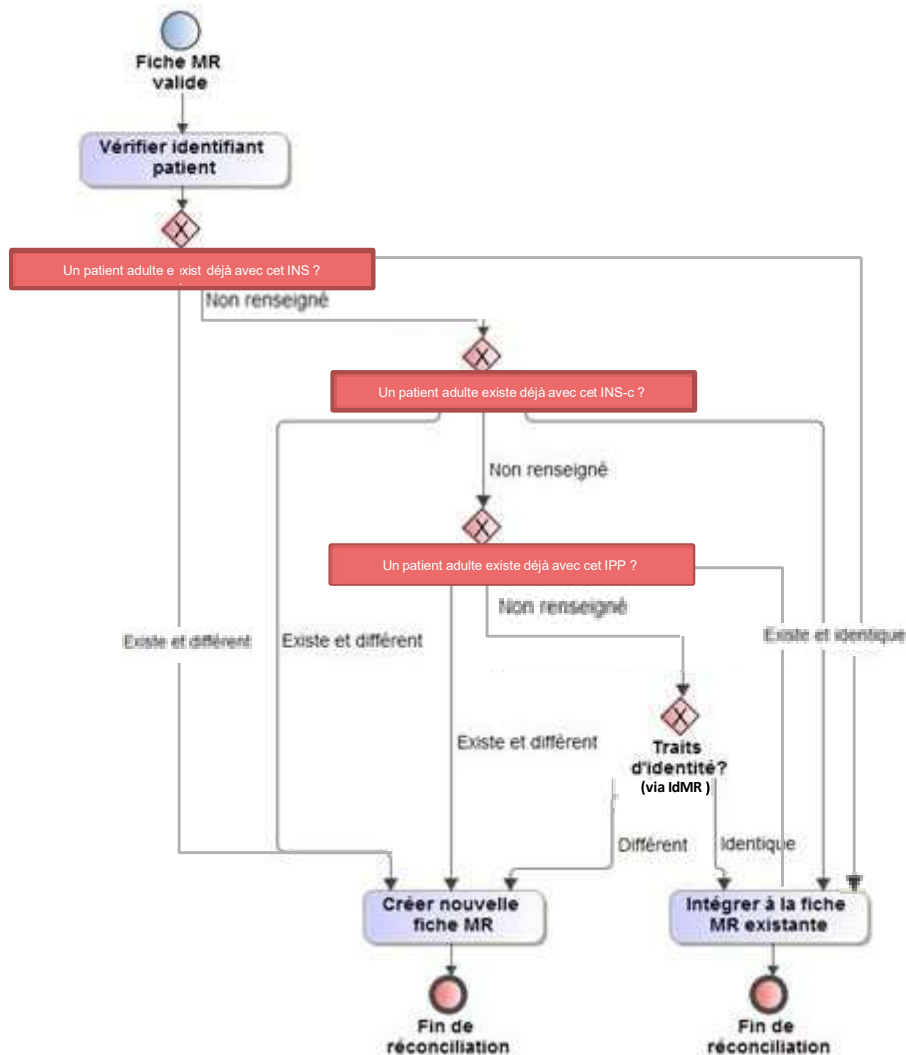
Un tableau indiquant quel item est contenu dans chaque bloc est mis à disposition en annexe (voir Guide d'implémentation du mode connecté sur le site web de la BNDMR)

4. Algorithme de réconciliation

4.1 Réconciliation des patients nés

La réconciliation des patients entre le mode autonome et le mode connecté se fait au travers des identifiants (INS naturel, calculé puis, à défaut, IPP). Si ces derniers sont absents les traits d'identité sont alors utilisés : un idMR sera calculé selon l'algorithme décrit sur notre site¹ et sera rapproché des idMR présents en base.

Schématiquement ce dernier cas revient à réaliser un rapprochement sur les traits suivant : nom de naissance, prénom, sexe, date de naissance. Ci-après un schéma du processus engagé pour la réconciliation des patients.



Si un doublon est remonté (ex l'idMR du CDA pointe vers deux fiches ayant cet idmr) alors le processus remonte une erreur pour éviter une mauvaise réconciliation)

Figure 4 : Processus de réconciliation

¹ <http://www.bndmr.fr/publications/identification-des-patients/>

Cas particulier : « *doublon présent dans BaMaRa lors de la réconciliation* ».

Si dans la phase de réconciliation la recherche de l'identifiant patient de plus haut niveau disponible remonte un doublon coté BaMaRa web (ex : un INS, IPP ou IdMR est présent deux fois dans BaMaRa) alors le processus d'intégration s'arrête dans l'attente d'une meilleure solution afin de ne pas fusionner le CDA avec la mauvaise fiche. Un message d'erreur est renvoyé à l'émetteur.

Ex : un CDA Jean Durand 01/01/2000 M d'INS 1900000000 et d'idMr iubgiyvb ne retourne pas de fiche web associée à l'ins 1900000000 dans l'instance BaMaRa associée, mais remonte deux fiches associées à cet idmr car il existe légitimement deux Jean Durand 01/01/2000 M. Alors la réconciliation s'arrête.

4.2 Réconciliation des fœtus

Les fœtus sont considérés dans les DPI comme faisant partie intégrante de leur mère, qui est le sujet du document d'interface CDA.

Un identifiant technique est cependant attribué à chaque fœtus.

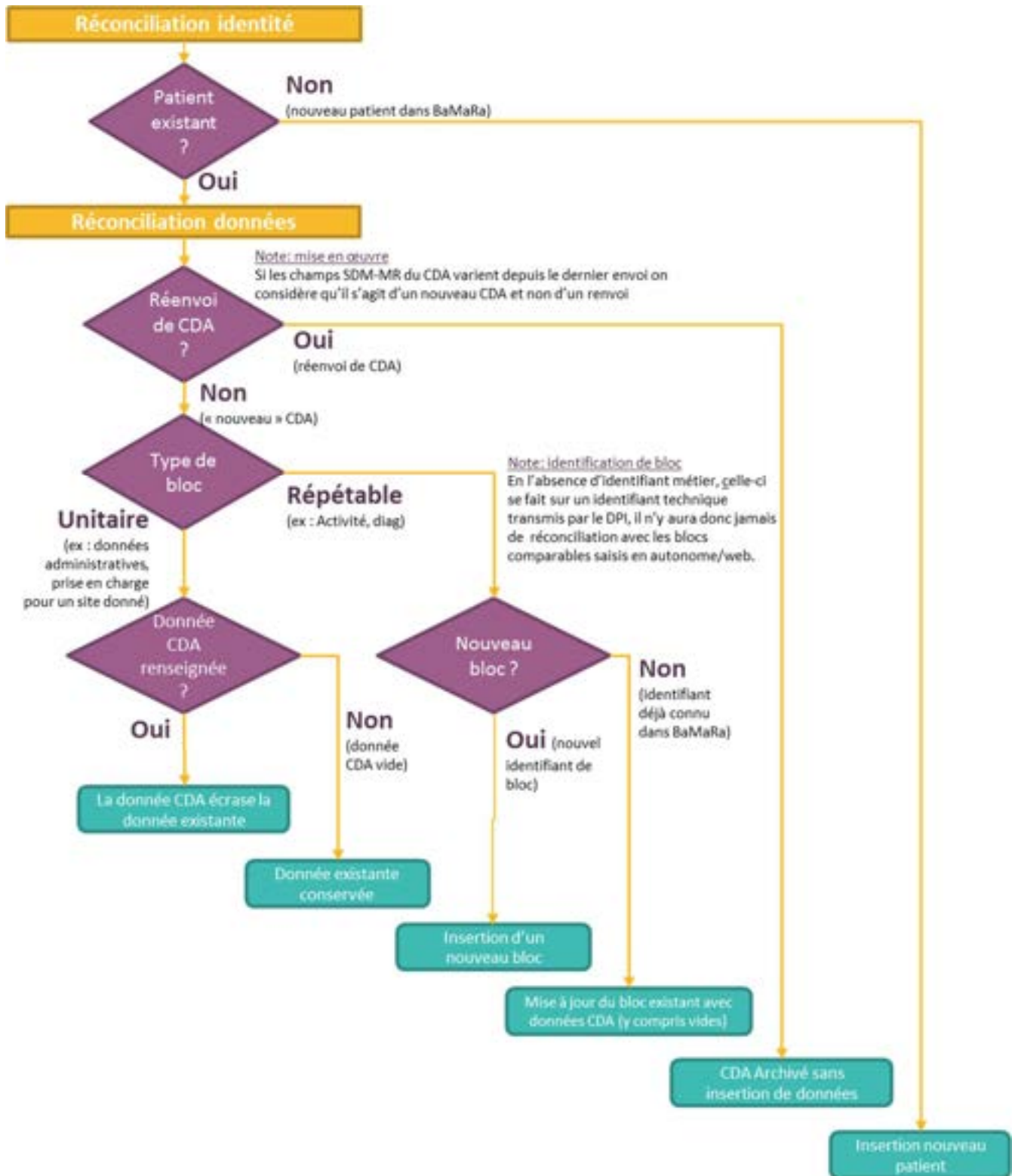
Lors de la naissance, le fœtus devient un patient (bébé né) avec un IPP du DPI, mais conserve également son ancien identifiant technique afin de permettre la réconciliation entre sa fiche fœtus dans BaMaRa et les informations du CDA « bébé né ».

Une fois cette réconciliation faite : la fiche fœtus devient un patient dans BaMaRa. Il n'est plus possible de mettre à jour les données de ce patient via la fiche de la mère.

L'identifiant technique « ancien fœtus » ne sera plus utilisé après cette « naissance ».

4.3 Réconciliation des données – Principe général

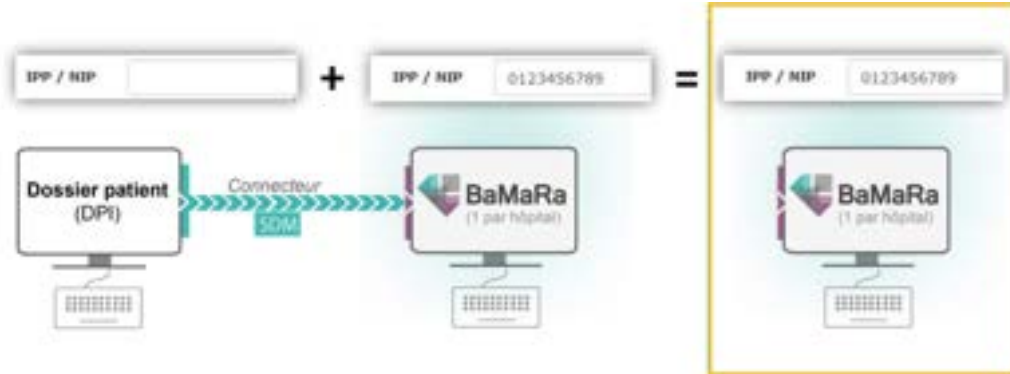
Une fois les dossiers patient issus du CDA rapprochés des dossiers patient présents en mode autonome, a lieu la réconciliation des données des dossiers.



Données renseignées

Seules les données renseignées seront reportées dans la fiche MR du patient.

De fait, si certaines informations sont renseignées en mode autonome dans les blocs unitaires (données patient ou prise en charge) mais pas dans le DPI, ces informations ne seront pas perdues.



Uniquement SDM

L'application BaMaRa possédant des items supplémentaires ne faisant pas partie du SDM-MR, les données de ces items ne seront jamais supprimées ou modifiées lors des mises à jour via le mode connecté.

Exemple : la section des set de données minimum traitements (SDM-T) est dans BaMaRa autonome mais pas dans le SDM donc hors du mode connecté et non impacté par la présente réconciliation.

« nouveaux CDA »

Pour chaque CDA reçu pour un patient donné, on déterminera s'il s'agit ou non d'un « nouveau CDA » (i.e. d'un CDA correspondant à une vraie mise à jour du dossier, et pas un simple réenvoi d'un dossier déjà intégré).

Pour ce faire, les items SDM-MR seront extraits puis :

- Si ces items diffèrent de l'envoi CDA précédent, on considère qu'il s'agit d'un « nouveau CDA » : les données sont intégrées.
- Si elles ne diffèrent pas, le CDA est considéré comme un réenvoi et est archivé sans être intégré.

Bloc unitaire & répétable

Une fois déterminé qu'il s'agit d'un nouveau CDA les données seront donc réconciliées pour ce dossier patient :

- Dans un bloc unitaire, les données sont dites « **compétitives** » : une seule donnée peut être stockée. Sur ces données, le DPI est prioritaire (*exemple* : le lieu de résidence ne peut prendre qu'une valeur, si elle est différente entre un CDA et le site web BaMaRa alors celle du CDA sera conservée).



- Les données d'un bloc répétable sont dites « **additives** », comme par exemple les blocs « Activité », qui pourront venir s'ajouter sur les blocs présents dans BaMaRa autonome.

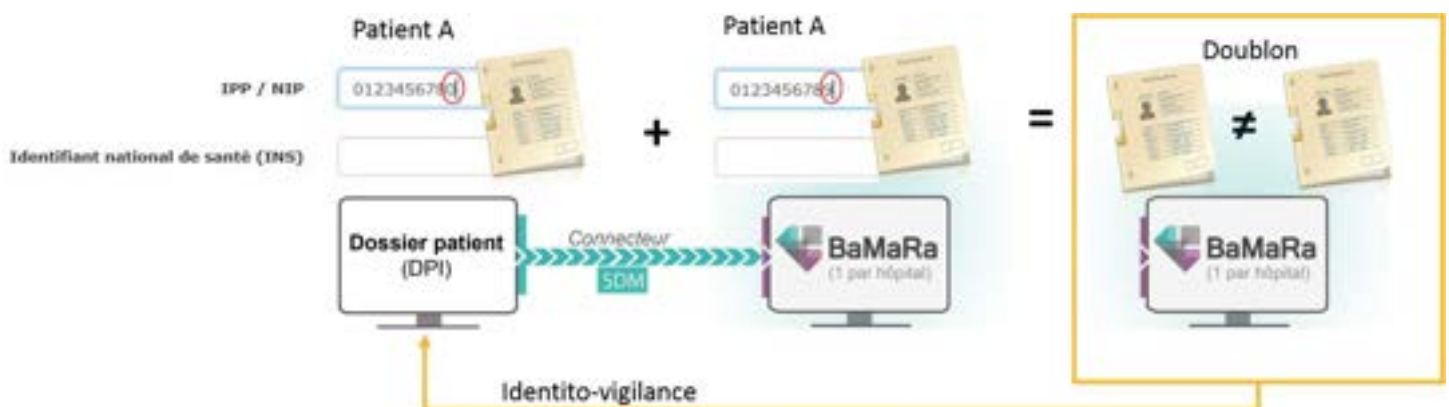
Le bloc répétable issu du CDA sera alors inséré entièrement (ajout complet ou mise à jour entière du bloc considéré, y compris si une des données est vide). Il sera essentiel alors de conserver un **identifiant pérenne** pour ces blocs coté émetteur pour différencier les renvois d'une même activité, éventuellement corrigée, et les nouvelles activités.

4.4 Réconciliation des données – Bloc unitaire patient

Une fois le patient du mode connecté identifié dans BaMaRa, le système parcourt les items du fichier d'export et crée/met à jour les informations du tronc commun.

Cas particulier : changement d'IPP sans INS

Dans le cas (rare mais possible) d'un patient sans INS ayant un changement d'IPP, un doublon du patient sera créé. A terme, le système d'identito-vigilance de BaMaRa lèvera une alerte à l'hôpital émetteur afin de confirmer qu'il s'agit d'un doublon et d'effectuer, le cas échéant, la fusion/suppression de l'ancienne fiche.



Cas particulier : changement d'INS

En cas d'erreur de saisie de l'INS, un doublon du patient sera créé.

Pour éviter ce cas de figure, la CNAM met(tra) à disposition un service web de récupération des identifiants à partir des traits d'identité.

De même que pour le cas précédent, la surveillance des dossiers de BaMaRa permettra de corriger à postériori ce doublon.

Bonne pratique : changement d'identifiant utilisé

A partir du moment où un identifiant est utilisé pour un patient, celui-ci doit toujours être conservé.

Par exemple, dans le cas d'un patient identifié par son IPP puis par son INS, il est nécessaire de continuer d'envoyer l'IPP, en plus de l'INS, pour éviter les doublons.

En effet, si le patient est d'abord connu sous son IPP puis arrive ensuite identifié par son INS seul, il ne sera pas possible de rapprocher automatiquement les deux dossiers et un doublon sera alors créé pour ce patient.

Cf. illustration dans le cas d'usage 3.4 Bloc unitaire – identifiants multiples

Exception : bloc unitaire : cas d'une information renseignée dans BaMaRa autonome mais non renseignée dans le DPI, alors on conserve la valeur issue du mode Autonome.

Cela concerne les champs suivants de manière exhaustive :

- | Nom d'usage du patient | [0..1] |
- | Commune de naissance | [0..1] |
- | Commune de résidence | [0..1] |
- | Traitement(s) en cours pour la MR | [0..*] |
- | Assistance médicale à la procréation | [0..1] |
- | Présence de malformation anténatale | [0..1] |
- | Né à terme | [0..1] |
- | Précision du terme | [0..1] |
- | Taille à la naissance | [0..1] |
- | Poids à la naissance | [0..1] |
- | Périmètre crânien à la naissance | [0..1] |
- | Patient participant à un protocole | [0..1] |
- | Accord pour être contacté pour un protocole | [0..1] |
- | Patient ayant précédemment donné un échantillon biologique pour la recherche MR | [0..1] |
- | Patient ayant précédemment donné un échantillon biologique pour le diagnostic moléculaire | [0..1] |

note : l'item Consanguinité fait partie du tronc commun dans le SDM mais est présent dans les diagnostics dans BaMaRa. Il sera donc géré de manière spécifique : la valeur consanguinité Y/N issue du DPI sera ventilé sur tous les diagnostics issus du DPI selon la règle 'Le DPI à toujours raison'. Les valeurs de Consanguinité présentes dans les diagnostics saisis en Autonome ne seront donc jamais impactés par les flux venant des DPI, de même que pour les autres valeurs présentes dans les diagnostics saisis en Autonome.

4.5 Réconciliation des données – Blocs Activité et diagnostic

En complément des données fonctionnelles demandées par le SDM-MR, **un identifiant technique obligatoire pour chaque activité ou diagnostic est demandé par le CDA SDM-MR.**

Pour ces blocs répétables Activités et Diagnostics, à défaut d'avoir un identifiant fonctionnel pour relier ce qui provient du mode connecté et ce qui a été saisi en mode autonome, les blocs venus du mode connecté ne seront pas réconciliés avec ceux venus du mode autonome (BaMaRa web).

Cet identifiant doit être pérenne et sera conservé une fois le bloc intégré dans BaMaRa autonome pour le rapprocher des futurs renvois du même bloc (et alors procéder à une mise à jour plutôt qu'à la création d'un doublon).

Rappel : En cas de saisie d'activité en mode autonome sans que celle-ci ne soit reportée dans le DPI, les données ne seront pas perdues au moment de la mise à jour de la fiche MR par le mode connecté.

Nota : suite à la mise en place d'une révision du SDM, le SDM MR V2 (début 2026), certaines données du diagnostic deviennent mixtes : c'est-à-dire qu'elles peuvent être renseignées en manuel (sur un diagnostic transféré du DPI) ou en connexion.

Pour ces données : la dernière action est celui qui a raison. Il n'est cependant pas possible d'écraser une information par un vide.

En voici la liste :

- Caractérisation génétique du diagnostic
- Moment du diagnostic génétique
- Dépistage néonatal pour ce diagnostic
- Précision de l'âge au diagnostic génétique
- Commentaire sur le diagnostic
- Description clinique (*pour certains DPI*)

4.6 Réconciliation des données – Bloc mixte Prise en charge

La prise en charge a un comportement Mixte. En effet on peut avoir plusieurs prises en charge pour un même dossier patient (comportement de bloc répétable), mais un seul bloc prise en charge pour un site donné (comportement de bloc unitaire).

En complément des données fonctionnelles demandées par le SDM-MR, un identifiant technique obligatoire pour chaque prise en charge est demandé par le CDA SDM-MR.

Contrairement aux blocs Activité et Diagnostic ci-dessous, cet identifiant ne sera pas utilisé d'un envoi sur l'autre pour réconcilier les données de prise en charge. C'est le **site de la prise en charge** qui sera utilisé pour réconcilier les prises en charge (en effet, il ne peut y avoir qu'une seule prise en charge par patient pour un site donné : le site permet donc d'identifier la prise en charge).

Point de vigilance : si la prise en charge provenant du DPI est erronée (mauvais site MR sélectionné) le système, faisant du mode connecté la référence, créera malgré tout une prise en charge pour ledit site (avec écrasement des informations préalablement saisies le cas échéant).

Note : la spécificité de la réconciliation unitaire est relative à la gestion des champs facultatifs laissés à vide dans le DPI (i.e. on conserve l'information qui serait présente dans le DPI le cas échéant). Cette disposition s'applique donc en théorie pour la prise en charge : si un champ facultatif est rempli en autonome mais vide dans le DPI pour une prise en charge pour un même site alors l'information du mode autonome est conservée. En pratique l'ensemble des champs des champs de la prise en charge étant à ce jour obligatoire, cette spécificité est sans effet.

5. Scénarios d'exemple

5.1 Bloc unitaire – champ obligatoire



5.2 Bloc unitaire – champ facultatif

Cas nominal

Le « DPI à toujours raison » s'il contient une donnée. Sinon la donnée saisie dans le mode autonome est conservée.



Cas d'effacement de données dans le DPI

Cette cinématique bloque les effacements, il faut alors répercuter manuellement en autonome une suppression d'information dans le DPI.

Transfert du champs facultatif rempli, du DPI vers BaMaRa autonome :



Non répercussion d'une suppression
(un champ vide du DPI n'écrase pas un champ rempli du mode autonome)



5.3 Bloc unitaire - champ à saisie multiple (traitement)

Les informations du DPI sont conservées.

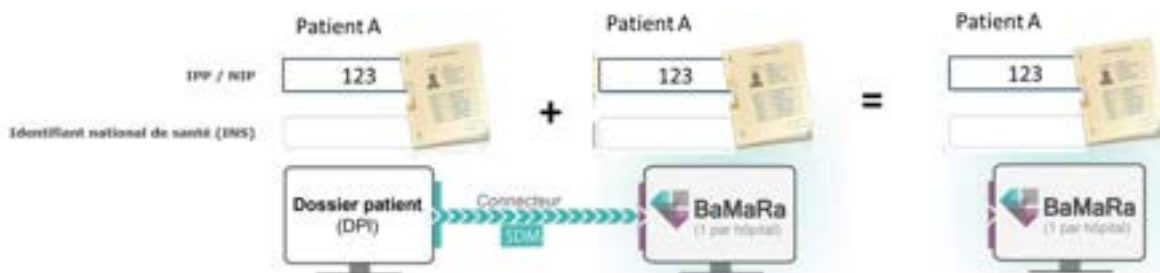


La liste (non vide) de médicaments présente dans le DPI écrase entièrement celle présente en autonome, et ne vient en aucun cas la compléter.

5.4 Bloc unitaire – identifiants multiples

Cas illustrant le passage d'un identifiant (IPP) à un autre (INS) pour un même patient, et la nécessité de conserver un identifiant à partir du moment où celui-ci a été utilisé au moins une fois afin d'éviter les doublons.

Avant usage de L'INS

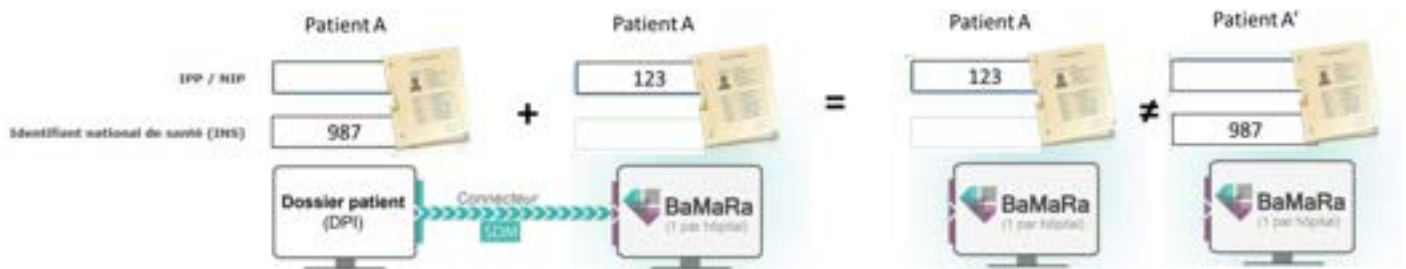


Après usage de L'INS

Bonne pratique : usage des deux identifiants simultanément

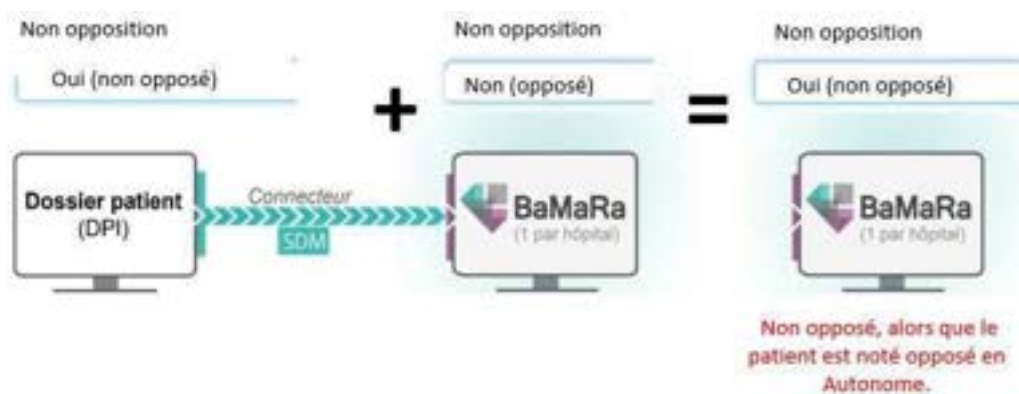


Mauvaise pratique : usage de l'INS seul



5.5 Bloc unitaire – non opposition

Les informations du DPI sont conservées.

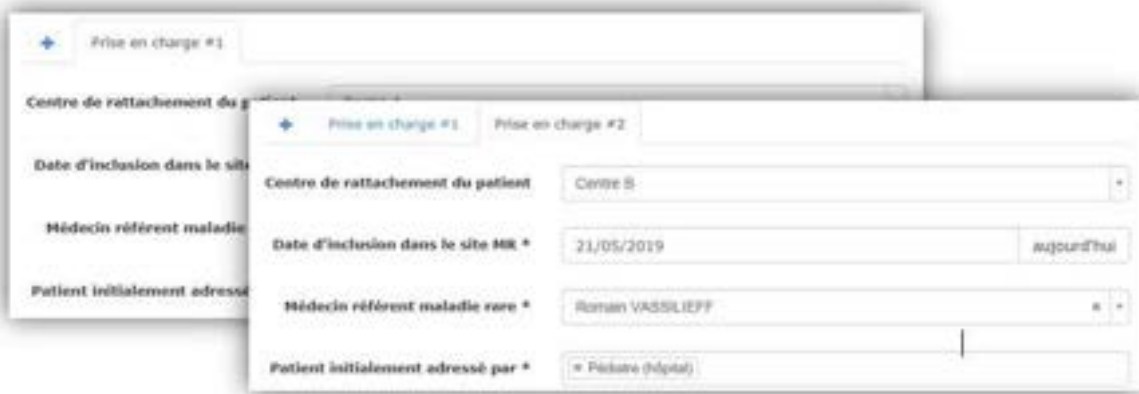


Bonne pratique confirmer la non-opposition lors de la création d'un dossier en autonome et en connecté. Reporter l'opposition si elle est recueillie par une équipe utilisant BaMaRa web pour un patient dont le dossier a été initialisé dans le DPI.

5.6 Bloc mixte - Prise en charge

Prise en charge pour un site pour lequel il n'existe pas déjà de prise en charge (comportement illustrant l'aspect bloc répétable)





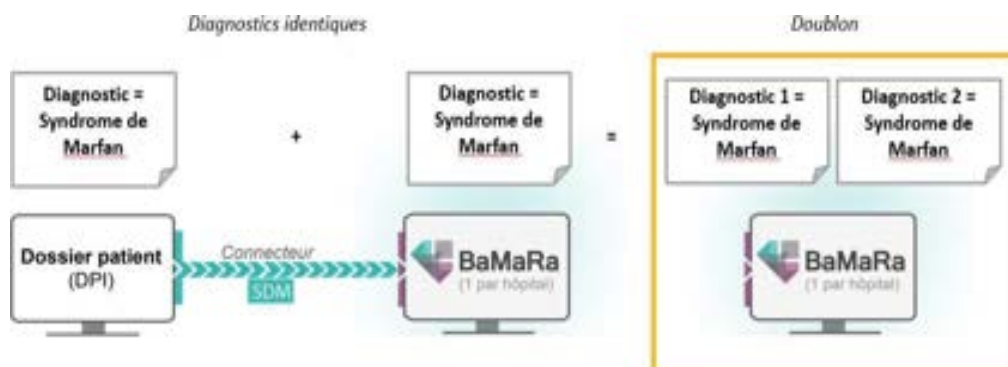
Prise en charge pour un site pour lequel il existe déjà une prise en charge (comportement illustrant l'aspect bloc unitaire)



Deux prises en charge pour un même site étant nécessairement identiques, celles-ci sont réconciliées : celle du DPI écrase celle présente dans BaMaRa autonome.

5.7 Bloc répétable - diagnostic

Pas de réconciliation entre les blocs répétables issus du DPI et ceux saisis en Autonome.



5.8 Bloc répétable - Activité (ou Diagnostic)

Activité différente



Activité identique



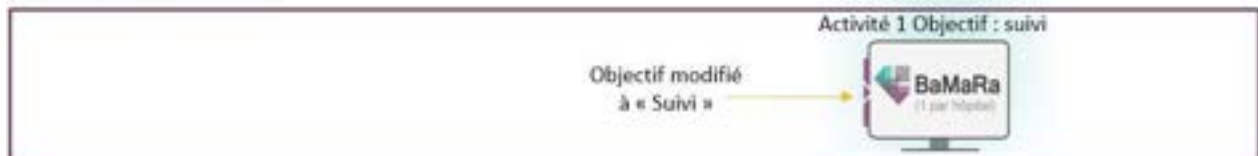
Note : les blocs diagnostic ont un comportement identique

Activité issue du DPI modifiée en autonome

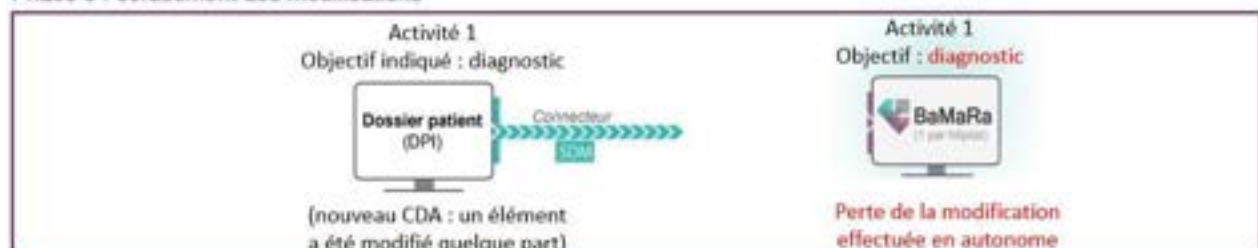
Phase 1 : création de l'activité issue du DPI



Phase 2 : modification web



Phase 3 : écrasement des modifications



Bonne pratique cette situation ne pose pas de problème en cas d'utilisation du DPI, pour les utilisateurs du mode autonome de ne modifier que leurs activités en autonome

6. Documents de référence

Document de référence	Lien vers le document de référence
ANS	https://esante.gouv.fr/volet-sdm-mr-set-de-donnees-minimum-maladies-rares
Set de données minimum SDM-CDA (Annexe)	http://www.bndmr.fr/sdm-mr-cda/