BNDMR
Banque Nationale de Données
Maladies Rares

ASSISTANCE PUBLIQUE HÔPITAUX DE PARIS

BaMaRa

Description des variables

(SDM-MR V2)

Septembre 2026

Table des matières

Table des matières ***2***

Opposition ***7***

1. Cas où le patient (ou responsable légal) s'oppose à la réutilisation de ses données dans l'entrepôt de données de santé BNDMR 7

2. Cas où le patient (ou son représentant légal) a donné son accord par consentement signé au partage de ses données au(x) registre(s) ERN 7

Données administratives ***9***

1. Caractérisation du patient 9
   - *1.1. Malade / Non-malade** 9
   - *1.2. Le patient est un fœtus ou pas* 9
2. Identité *(hors fœtus)* 9
   - *2.1. Nom de naissance*** *10*
   - *2.2. Nom d'usage* *10*
   - *2.3. Premier prénom de l'acte de naissance*** *10*
   - *2.4. Prénoms de l'acte de naissance* *10*
   - *2.5. Prénom utilisé* *10*
   - *2.6. Date de naissance*** *10*
   - *2.7. Sexe*** *11*
   - *2.8. Matricule de l'Identifiant national de santé (INS)* *11*
   - *2.9. Clé INS* *11*
   - *2.10. INS-C (source : DPI)* *11*
   - *2.11. IPP / NIP* *11*
   - *2.12. Numéro de dossier du service* *12*
   - *2.13. Lieu de naissance** *12*
   - *2.14. 2.10 Lieu de résidence** *12*
   - *2.15. 2.11 Numéro de voie* *12*
   - *2.16. 2.12 Nom de la voie* *12*
3. Identité *(fœtus)* 12
   - *3.1. Nom de naissance de la mère ** *13*
   - *3.2. Nom d'usage de la mère* *13*
   - *3.3. Prénom de la mère ** *13*
   - *3.4. Date de début de grossesse ** *13*
   - *3.5. Sexe ** *13*
   - *3.6. Grossesse multiple** *13*
   - *3.7. Numéro d'ordre* *13*
   - *3.8. Nom de naissance du père* *14*
   - *3.9. Prénom du fœtus* *14*
   - *3.10. IPP de la mère* *14*
   - *3.11. Numéro de dossier du service* *14*
   - *3.12. Lieu de résidence** *14*
   - *3.13. Numéro de voie* *14*

3.14. Nom de la voie *14*

4. Fin de grossesse *(fœtus)* 15
*4.1. Type de fin de grossesse** *15*
*4.2. Date de naissance*** *15*
*4.3. Nom de naissance*** *15*
*4.4. Premier Prénom de l'acte de naissance*** *15*
*4.5. Prénoms de l'acte de naissance*** *15*
4.6. Prénom utilisé *15*
*4.7. Sexe*** *15*
*4.8. Lieu de naissance** *16*
*4.9. Lieu de résidence** *16*
4.10. Age gestationnel (semaines) *16*
4.11. Poids à la naissance (grammes) *16*
4.12. Taille à la naissance (centimètres) *16*
4.13. Périmètre crânien à la naissance (centimètres) *16*
*4.14. Date du décès** *17*
4.15. Fœtopathologie *17*
4.16. Type d'ISG *17*
*4.17. Date du décès** *17*
4.18. Age gestationnel *17*
4.19. Fœtopathologie *17*
4.20. Type d'IMG : *18*
4.21. Motif d'IMG : *18*
*4.22. Date du décès** *18*
4.23. Age gestationnel (semaines) *18*
4.24. Fœtopathologie *18*

5. Patient décédé 18
5.1. Le patient est décédé *18*
*5.2. Date du décès** *19*
5.3. Décès dû à la maladie rare *19*
5.4. Maladie rare à l'origine du décès *19*

6. Patient perdu de vue 19
6.1. Patient perdu de vue à l'hôpital *19*

Liens familiaux 19

1. Rattacher le patient à une pochette familiale existante 20
1.1. Relation *20*
1.2. Propositus *21*

2. Créer une pochette familiale 21
2.1. Nom *21*
2.2. Relation *21*

Prise en charge 22

1. Rattachements 22
*1.1. Site de rattachement du patient** *22*
1.2. Hors labellisation *22*

2. Parcours de prise en charge 23
2.1. Date d'inclusion du patient dans le site maladies rares 23*
2.2. Médecin référent maladie rare 23*
2.3. Patient initialement adressé par 23*

Activité 24

1. Description de l'activité 24
1.1. Date de l'activité 24*
1.2. Site pour lequel l'activité est déclarée 24*
1.3. Lieu de l'activité 24
1.4. Précision du FINESS 24
1.5. Précision de la commune ou du pays 25
1.6. Contexte 25*
1.7. Objectif(s) 26*

2. Intervenants 27
2.1. Profession(s) de(s) intervenant(s) 27*
2.2. Intervenant(s) 29

Diagnostic 29

1. Consanguinité 29
Ce champ est commun à tous les diagnostics du patient. 29
1.1. Issu d'une union consanguine 29

1. Statut du diagnostic 29
1.1. Statut actuel du diagnostic 29*
1.2. Caractérisation génétique du diagnostic 30

2. Investigations génétiques réalisées 30
2.1. Technique(s) génétique(s) utilisée(s) 30

3. Diagnostic clinique 31
3.1. Maladie rare (Orphanet) 31
3.2. Maladie complexe non rare labellisée ou pour laquelle il existe une volonté de labellisation 31
3.3. Maladie complexe non rare (CIM-10) 32
3.4. Description clinique 32
3.5. Gènes (HGNC) 32
3.6. Évènement(s) génétique(s) pathogène(s) 32

4. Histoire de la maladie 33
4.1. Appréciation du diagnostic à l'entrée dans le centre 33*
4.2. Moment des premiers signes 33*
4.3. Précision du moment des premiers signes 33*
4.4. Moment du diagnostic clinique 33*
*4.5. Précision du moment au diagnostic clinique * 34*
4.6. Moment au diagnostic génétique 34*
4.7. Précision du moment au diagnostic génétique 34*
4.8. Dépistage néonatal pour ce diagnostic 34
4.9. Cas sporadique ou familial 35
4.10. Mode de transmission 35

4.11. Commentaire 35
4.12. Diagnostic posé par 35

Informations génétiques complémentaires optionnelles : SDM-G 36

1. Précisions sur l'investigation 36
1.1. Date du compte-rendu 36
1.2. Technique utilisée 36
1.3. Précision de l'analyse moléculaire ciblée 36
1.4. Précision de l'analyse pangénomique 37
1.5. Précision de l'autre méthode 37
1.6. Type de séquençage 37
1.7. Stratégie d'analyse 38
1.8. Nature du prélèvement 38
1.9. Précision 38
1.10. Le patient s'oppose à la réutilisation de ses données de génétique dans le cadre de la recherche 38
1.11. ID interne au laboratoire (à venir) 39

2. Résultat de l'investigation 39
2.1. Statut du résultat 39
2.2. VSI d'intérêt clinique 39
2.3. Investigation fonctionnelle complémentaire 39
2.4. Interprétation 39
2.5. Conclusion 39

3. Variation(s) nucléotidique(s) 40
3.1. Gène concerné (HGNC) 40
3.2. Origine de l'ADN 40
3.3. Génome de référence 40
3.4. Séquence nucléotidique de référence 40
3.5. Position génomique 40
3.6. Variation nucléotidique 41
3.7. Classe de la variation 41
3.8. Séquence protéique de référence 41
3.9. Variation protéique 41
3.10. Statut 42
3.11. Origine de la variation 42
3.12. Variant causal du phénotype 43

4. Anomalie(s) chromosomique(s) 43
4.1. Équilibrage de l'anomalie 43
4.2. Mosaïque 43
4.3. Cassures chromosomiques (sauf XFRA) 43
4.4. Génome de référence 43
4.5. Région impliquée 43
4.6. Position génomique 44
4.7. Nombre de copie 44
4.8. Anomalie de structure 44
4.9. Formule chromosomique complexe (ISCN) 45
4.10. Origine de l'anomalie 45

4.11. Anomalie causale du phénotype 45
4.12. Classification 45

5. Expansion(s) 46
5.1. Motif 46
5.2. Locus 46
5.3. Nombre de répétitions – Borne inférieure 46
5.4. Nombre de répétitions – Borne supérieure 46
5.5. Interruption 46
5.6. Classification 46

Anté et néonatal 47

1. Anténatal 47
1.1. Assistance médicale à la procréation 47

Recherche 47

1. Protocole de recherche 47
1.1. Accord pour être contacté pour un protocole 47

2. Echantillon biologique 47
2.1. Échantillon biologique pour la recherche prélevé 47
2.2. Échantillon biologique pour le diagnostic moléculaire prélevé 47
2.3 Lien vers biobanque 48

Qualité de vie 48

1. Statut fonctionnel (Classification Internationale du Fonctionnement - CIF) 48
1.1. Date de l'évaluation CIF 48
1.2. Valeur du score 48
1.3. Libellé de la valeur 48

Légende :

x : nouveauté

** : obligatoire pour permettre la création d'un dossier

* : requis pour qu'un dossier soit valide

ⓘ : indications sur l'usage possible de l'information recueillie

💡 : astuces pour mieux utiliser l'application

| item : item conditionnel

Nota : Les items sont obligatoires ou requis que s'ils sont visibles, c'est-à-dire si le bloc d'informations qui les concerne est créé.

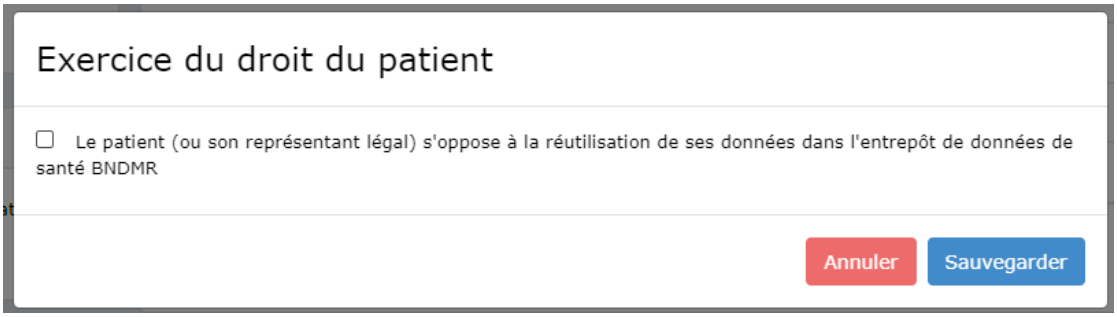
Par exemple : Le nom de naissance de la mère d'un fœtus n'est obligatoire que dans le cas où le patient est un fœtus.

Opposition

Le recueil du droit du patient se fait depuis la fiche récapitulative et non depuis le formulaire (cf. Guide utilisateur)

1. Cas où le patient (ou responsable légal) s'oppose à la réutilisation de ses données dans l'entrepôt de données de santé BNDMR

Cochez la case pour indiquer que le patient (ou son responsable légal) a été dûment informé qu'une partie des données, préalablement dé-identifiées, le concernant sera utilisée dans le cadre d'analyses de santé publique ; et qu'il s'y oppose.



Un patient peut exprimer une opposition au traitement de ses données pour la BNDMR, le dossier patient sera donc accessible aux professionnels de santé dans BaMaRa, mais les données ne seront pas réutilisées dans l'entrepôt de données de santé (EDS) BNDMR.

Téléchargez la note d'information BNDMR sur notre site https://www.bndmr.fr/participer/guides-et-bonnes-pratiques/information-patient-bndmr/ ou directement dans l'application BaMaRa.

💡 Les patients pour lesquels l'ancienne case « Le patient (ou son représentant légal) a été dûment informé et ne s'oppose pas au traitement de ses données » n'était PAS COCHEE sont considérés comme s'étant opposé à la réutilisation de leurs données dans l'EDS BNDMR. Vous pouvez à tout moment modifier cela depuis BaMaRa.

2. Cas où le patient (ou son représentant légal) a donné son accord par consentement signé au partage de ses données au(x) registre(s) ERN

La base légale des registres ERN est le consentement libre et éclairé des patients (traitement indépendant de BaMaRa). Ce qui signifie que l'information (incluse dans le formulaire de consentement) du transfert des données d'un patient vers un registre ERN doit être remise au patient par le médecin qui le suit, en lui adressant en main propre un formulaire de consentement spécifique pour le registre ERN concerné. Cette information comporte le recueil de la signature du patient sur ce formulaire de consentement qui est obligatoire. En signant ce

formulaire, le patient déclare d'être informé de la finalité du registre et de la procédure de transfert de ses données et donne son consentement libre et éclairé au fait que ses données soient transférées vers un registre ERN. Le transfert des données de BaMaRa vers le registre ERN ne pourra se faire que pour les patients **ayant dûment signé le consentement afférent.**

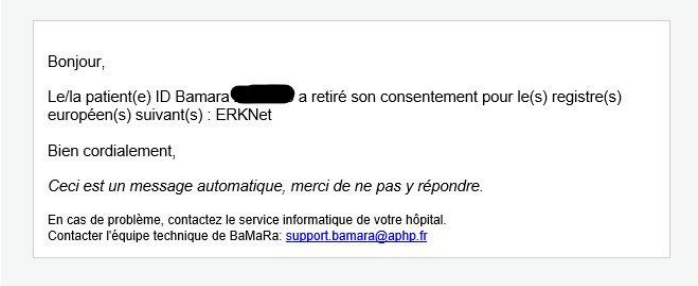
Ces items mis à disposition dans l'application BaMaRa donnent uniquement la possibilité de tracer qu'un consentement a été remis et signé par le patient, en cochant la case dédiée dans la fenêtre « Exercice du droit du patient ».

Pour assurer la traçabilité des signatures de formulaires de consentement libre et éclairé par les patients pour les différents ERN ; **cochez la case pour indiquer que le patient (ou son responsable légal) a donné son accord par consentement signé au partage de ses données aux registre(s) suivant(s) puis sélectionnez les ERN concernés dans la liste déroulante.**

Pour chaque patient, cette case doit être cochée seulement après recueil du consentement signé par le patient. Comme indiqué plus haut, il est de la responsabilité du médecin qui suit le patient de lui remettre ce consentement en main propre, de récupérer le consentement signé et de le conserver
Pour en savoir plus sur les ERN : https://www.bndmr.fr/le-projet/nos-partenaires/les-24-ern/

En cas de retrait de consentement(s) du patient, des notifications sont envoyées à ou aux ERN(s) concerné(s) :

Un **premier mail** automatique est **envoyé à l'utilisateur qui a modifié la case de retrait de consentement** (avec en copie l'équipe de la BNDMR). L'utilisateur dispose alors **48h pour modifier son choix**.



Bonjour,

Le/la patient(e) ID Bamara [redacted] a retiré son consentement pour le(s) registre(s) européen(s) suivant(s) : ERKNet

Bien cordialement,

Ceci est un message automatique, merci de ne pas y répondre.

En cas de problème, contactez le service informatique de votre hôpital.
Contacter l'équipe technique de BaMaRa: support.bamara@aphp.fr

48h après ce mail, un **mail** est **envoyé automatiquement à l'ERN concerné** pour le notifier de ce retrait de consentement (avec en copie l'équipe de la BNDMR) et demander l'effacement des données du ou de la patient(e) du registre.

Dear Sir or Madam,

The patient identified by the pseudonym [redacted] has formally withdrawn their consent and requests to be removed from the ERKNet registry.

Sincerely,

This is an automated message. Please do not reply.

En cas de problème, contactez le service informatique de votre hôpital.
Contacter l'équipe technique de BaMaRa: support.bamara@aphp.fr

Il est par conséquent nécessaire d'utiliser cette fonctionnalité pour de réels retraits de consentements.

Données administratives

1. Caractérisation du patient

1.1. Malade / Non-malade*

Ce champ est issu de l'ancienne version du SDM-MR et uniquement affiché pour historique et modification si le patient était déclaré non-malade.

Une mise à jour du niveau d'assertion du diagnostic en « Apparenté non porteur » ou « Réfuté » est attendue.

1.2. Le patient est un fœtus ou pas

Lors de la création de la fiche patient, cochez la case pour indiquer que le patient est un fœtus. Cela conditionne l'affichage des champs d'identité. *Voir le cas particulier du Fœtus ci-après.*

2. Identité *(hors fœtus)*

2.1. Nom de naissance**

Le nom de naissance du patient, ou nom de famille, est le nom figurant sur l'extrait d'acte de naissance.

Dans le cas d'une femme mariée, renseigner ici son nom de jeune fille et non son nom marital.

Cas des personnes adoptées : Le nom du patient est celui figurant sur le nouvel acte de naissance délivré par le ministère des affaires étrangères (pour les enfants adoptés à l'étranger). Si vous disposez du nom du patient avant l'adoption, vous pouvez le renseigner dans le commentaire du dossier.

2.2. Nom d'usage

Nom utilisé dans la vie courante 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.

Exemples :

Mme Martin épouse Durand (= Mme Durand née Martin)

- Nom de naissance : Martin
- Nom d'usage : Durand

Enfant Durand Martin

- Nom de naissance : Durand (nom indiqué sur acte de naissance ou carte d'identité)
- Nom d'usage : Durand Martin

2.3. Premier prénom de l'acte de naissance**

Premier prénom du patient tel que renseigné sur son acte de naissance ou sa carte d'identité.

2.4. Prénoms de l'acte de naissance

Tous les prénoms renseignés sur l'acte de naissance ou la carte d'identité.

2.5. Prénom utilisé

Prénom d'usage du patient.

2.6. Date de naissance**

La date de naissance du patient telle qu'enregistrée sur son certificat de naissance, au format jj/mm/aaaa.

Si la date de naissance n'est pas connue précisément, vous avez la possibilité d'indiquer UNK (pour unknown, inconnu) pour le jour, le mois et/ou l'année.

2.7. Sexe**

Sexe du patient tel que renseigné sur son acte de naissance.

- **Féminin :** La patiente est de sexe féminin
- **Masculin :** Le patient est de sexe masculin
- **Inconnu :** le sexe du patient est inconnu. Cette option n'est possible que si la date de naissance est renseignée et qu'elle est de moins de deux ans.

Cas des personnes ayant officiellement changé de sexe : Toute modification de sexe est inscrite en marge de l'acte de naissance de la personne (modifications complémentaires). Le sexe du patient est donc celui inscrit dans les mentions marginales portées sur l'acte de naissance.

Les identifiants indiqués dans BaMaRa doivent impérativement correspondre à ceux des patients eux-mêmes, y compris pour les enfants ou les fœtus.

2.8. Matricule de l'Identifiant national de santé (INS)

Le matricule de l'INS correspond au NIR (Numéro d'Identification au Répertoire des personnes physiques) ou au NIA (Numéro Identifiant Attente) de l'individu. Correspond au numéro de sécurité social, sans la clé, soit 13 caractères.

Pour les enfants, il ne faut en aucun cas indiquer le numéro de sécurité sociale de la mère. L'INS des enfants est indiqué sur l'attestation de l'ayant-droit. Si vous ne disposez pas de cette information, laissez le champ vide.

Information utile pour permettre l'identification formelle du patient au niveau national (dédoublonnage, chaînage avec le Système National de Données de Santé etc.).

2.9. Clé INS

La clé INS permet de vérifier que la chaîne de caractères entrées dans le champ INS est correcte.

2.10. INS-C (source : DPI)

L'INS-C est calculé localement par les hôpitaux en appliquant un algorithme sur un nombre réduit de traits d'identité extraits de la carte vitale du patient. Cet identifiant est transmis à BaMaRa par le mode connecté et ne peut pas être modifié.

2.11. IPP / NIP

Identifiant local du patient à l'hôpital (NIP – Numéro d'Identification Permanent ou IPP - Identifiant Permanent du Patient).

ⓘ *Information utile pour vous permettre de retrouver facilement le patient dans les dossiers de votre hôpital.*

💡 *Il est possible de rechercher le patient dans BaMaRa par ce numéro.*

2.12. Numéro de dossier du service

Identifiant local du patient dans le service de prise en charge, le cas échéant.

ⓘ *Information utile pour vous permettre de retrouver facilement le patient dans les dossiers de votre hôpital.*

💡 *Il est possible de rechercher le patient dans BaMaRa par ce numéro.*

2.13. Lieu de naissance*

Pour les patients nés en France : Commune de naissance du patient . Pour les villes de Paris, Marseille et Lyon, l'arrondissement est également demandé.

Pour les patients nés à l'étranger : Pays de naissance du patient

ⓘ *Information nécessaire pour que le statut vital du patient puisse être vérifié auprès de l'Insee.*

💡 *Il est possible de saisir le code postal de la commune pour la retrouver dans la liste. Les pays sont indiqués en lettres majuscules.*

2.14. 2.10 Lieu de résidence*

Pour les patients résidant en France : Commune de résidence du patient

Pour les patients résidant à l'étranger : Pays de résidence du patient

ⓘ *Information nécessaire pour les études de distance domicile/lieu de prise en charge et pour les rapports PIRAMIG.*

💡 *Il est possible de saisir le code postal de la commune pour la retrouver dans la liste. Les pays sont indiqués en lettres majuscules.*

2.15. 2.11 Numéro de voie

Le numéro de la voie du lieu de résidence dans la commune.

2.16. 2.12 Nom de la voie

Le nom de la voie du lieu de résidence dans la commune.

3. Identité *(fœtus)*

Dans le cas d'information enregistrée pour un fœtus, les champs d'identité suivant s'affichent :

3.1. Nom de naissance de la mère **

Le nom de naissance de la mère, ou nom de famille, est le nom figurant sur l'acte de naissance.

Dans le cas d'une femme mariée, renseigner ici son nom de jeune fille (nom de naissance). NE PAS renseigner ici son nom d'usage (nom marital).

Dans le cas où le nom de naissance est inconnu, saisir la mention « INCONNU ».

3.2. Nom d'usage de la mère

Nom de la mère utilisé dans la vie courante 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.

3.3. Prénom de la mère **

Premier prénom de la mère tel que renseigné sur son acte de naissance ou sa carte d'identité.

3.4. Date de début de grossesse **

La date de début de grossesse, ou date de procréation, au format jj/mm/aaaa.

Si la date de début de grossesse n'est pas connue précisément, vous avez la possibilité d'indiquer UNK (pour unknown, inconnu) pour le jour, le mois et/ou l'année.

3.5. Sexe **

Sexe du fœtus :

- **Féminin :** Le fœtus est de sexe féminin
- **Masculin :** Le fœtus est de sexe masculin
- **Inconnu :** Le fœtus est de sexe inconnu

3.6. Grossesse multiple*

Une grossesse multiple est la gestation simultanée de deux ou plusieurs embryons / fœtus.

- **Oui :** présence de plusieurs embryons / fœtus
- **Non :** présence d'un seul embryon / fœtus

Pensez à utiliser la fonction de « pochette familiale » (voir ci-après) afin de regrouper les patients d'une même famille. Vous les retrouverez ainsi plus facilement.

Dans le cas d'une grossesse multiple, il est important de renseigner une fiche pour chaque fœtus atteint.

3.7. Numéro d'ordre

Permet d'attribuer un numéro d'ordre à un fœtus lors d'une grossesse multiple, afin de distinguer les fœtus. Le numéro d'ordre est compris entre 1 et 10.

3.8. Nom de naissance du père

Le nom de naissance du père, ou nom de famille, est le nom figurant sur l'acte de naissance.

3.9. Prénom du fœtus

Prénom attribué au fœtus, pouvant être provisoire.

3.10. IPP de la mère

Identifiant local de la mère à l'hôpital (IPP - Identifiant Permanent du Patient).

ⓘ *Information utile pour vous permettre de retrouver facilement le patient dans les dossiers de votre hôpital.*

💡 *Il est possible de rechercher le patient dans BaMaRa par ce numéro.*

3.11. Numéro de dossier du service

Identifiant local du foetus dans le service de prise en charge, le cas échéant.

ⓘ *Information utile pour vous permettre de retrouver facilement le patient dans les dossiers de votre hôpital.*

💡 *Il est possible de rechercher le patient dans BaMaRa par ce numéro.*

3.12. Lieu de résidence*

Lieu de résidence de la mère du fœtus.

Pour les patients résidant en France : Commune de résidence du patient

Pour les patients résidant à l'étranger : Pays de résidence du patient

ⓘ *Information nécessaire pour les études de distance domicile/lieu de prise en charge et pour les rapports PIRAMIG.*

💡 *Il est possible de saisir le code postal de la commune pour la retrouver dans la liste. Les pays sont indiqués en lettres majuscules.*

3.13. Numéro de voie

Le numéro de la voie du lieu de résidence dans la commune.

3.14. Nom de la voie

Le nom de la voie du lieu de résidence dans la commune.

4. Fin de grossesse *(fœtus)*

4.1. Type de fin de grossesse*

Type de fin de grossesse :

- **Naissance** : le fœtus est né vivant. *Comprend les cas de décès per partum ou néonataux.*
- **ISG**, interruption spontanée de grossesse : fausse couche (expulsion spontanée) ou mort fœtale in utero. *Ne comprend PAS les décès per partum ou néonataux.*
- **IMG**, interruption médicale de grossesse : la grossesse a été interrompue pour raison médicale (fœtale ou maternelle). Une procédure médicale a été effectuée.

Si naissance :

4.2. Date de naissance**

La date de naissance du patient telle qu'enregistrée sur son certificat de naissance, au format jj/mm/aaaa.

Si la date de naissance n'est pas connue précisément, vous avez la possibilité d'indiquer UNK (pour unknown, inconnu) pour le jour, le mois et/ou l'année.

4.3. Nom de naissance**

Le nom de naissance du patient, ou nom de famille, est le nom figurant sur l'acte de naissance.

4.4. Premier Prénom de l'acte de naissance**

Premier prénom du patient tel que renseigné sur son acte de naissance ou sa carte d'identité.

4.5. Prénoms de l'acte de naissance**

Tous les prénoms du patient tel que renseigné sur son acte de naissance ou sa carte d'identité.

4.6. Prénom utilisé

Prénom d'usage du patient.

4.7. Sexe**

Sexe du patient tel que renseigné sur son acte de naissance.

- **Féminin :** La patiente est de sexe féminin
- **Masculin :** Le patient est de sexe masculin
- **Inconnu :** Le patient est de sexe inconnu. Cette option n'est possible que si le patient a une date de naissance de renseignée et qu'il a moins de 2 ans.

4.8. Lieu de naissance*

Pour les patients nés en France : Commune de naissance du patient

Pour les patients nés à l'étranger : Pays de naissance du patient

Information nécessaire pour que le statut vital du patient puisse être vérifié auprès de l'Insee.

Il est possible de saisir le code postal de la commune pour la retrouver dans la liste. Les pays sont indiqués en lettres majuscules.

4.9. Lieu de résidence*

Lieu de résidence de la mère du fœtus.

Pour les patients résidant en France : Commune de résidence de la mère

Pour les patients résidant à l'étranger : Pays de résidence de la mère

Information nécessaire pour les études de distance domicile/lieu de prise en charge et pour les rapports PIRAMIG.

Il est possible de saisir le code postal de la commune pour la retrouver dans la liste. Les pays sont indiqués en lettres majuscules.

4.10. Age gestationnel (semaines)

Précision du terme en cas d'accouchement avant ou après le terme prévu, en semaines (entre 4 et 45 semaines).

4.11. Poids à la naissance (grammes)

Poids du patient à la naissance, en grammes (inférieur à 8000 g).

4.12. Taille à la naissance (centimètres)

Taille du patient à la naissance, en centimètres (entre 2 et 60 cm).

4.13. Périmètre crânien à la naissance (centimètres)

Périmètre crânien du patient à la naissance, en centimètres (entre 5 et 50 cm).

Si le patient est décédé **:**

4.14. Date du décès*

Date à laquelle le patient est décédé, telle qu'enregistrée sur son certificat de décès, au format jj/mm/aaaa.

Utilisez le bouton « aujourd'hui » pour remplir en un clic la date du jour. Si la date du décès n'est pas connue précisément, vous avez la possibilité d'indiquer UNK (pour unknown, inconnu) pour le jour, le mois et/ou l'année.

Si la « Date du décès » est égale ou postérieure à 28 jours à la « Date de naissance » :

4.15. Fœtopathologie

- **Examen effectué :** un examen de fœtopathologie a été réalisé
- **Pas d'examen :** aucun examen de fœtopathologie n'a pas été réalisé

Si ISG :

4.16. Type d'ISG

Précision du type d'interruption spontanée de grossesse :

- **Fausse-couche :** expulsion spontanée de l'embryon ou du fœtus (jusqu'à 22/24 SA)
- **Mort fœtale in utero** : constatation *in utéro* d'absence d'activité cardiaque

4.17. Date du décès*

Date à laquelle le patient est décédé, telle qu'enregistrée sur son certificat de décès, au format jj/mm/aaaa.

Utilisez le bouton « aujourd'hui » pour remplir en un clic la date du jour. Si la date du décès n'est pas connue précisément, vous avez la possibilité d'indiquer UNK (pour unknown, inconnu) pour le jour, le mois et/ou l'année.

4.18. Age gestationnel

Précision du nombre de semaines d'aménorrhée atteint lors du décès.

4.19. Fœtopathologie

Un examen de fœtopathologie a-t-il été effectué ?

- **Examen effectué :** un examen de fœtopathologie a été réalisé
- **Pas d'examen :** aucun examen de fœtopathologie n'a pas été réalisé

Si IMG :

4.20. Type d'IMG :

- **Accouchement :** l'IMG a été réalisé en déclenchant l'accouchement
- **Aspiration :** l'IMG a été réalisé par aspiration
- **Ne sais pas :** le type d'IMG n'est pas connu

4.21. Motif d'IMG :

- **Cause fœtale :** l'IMG est réalisé pour un motif lié au fœtus
- **Cause maternelle :** l'IMG est réalisé pour un motif lié à la mère
- **Cause autre :** la cause est autre

4.22. Date du décès*

Date à laquelle le patient est décédé, telle qu'enregistrée sur son certificat de décès, au format jj/mm/aaaa.

Utilisez le bouton « aujourd'hui » pour remplir en un clic la date du jour. Si la date du décès n'est pas connue précisément, vous avez la possibilité d'indiquer UNK (pour unknown, inconnu) pour le jour, le mois et/ou l'année.

4.23. Age gestationnel (semaines)

Précision du nombre de semaines d'aménorrhée atteint lors du décès.

4.24. Fœtopathologie

Un examen de fœtopathologie a-t-il été effectué ?

- **Examen effectué :** un examen de fœtopathologie a été réalisé
- **Pas d'examen :** aucun examen de fœtopathologie n'a été réalisé

5. Patient décédé

5.1. Le patient est décédé

Ce champ vous permet de définir le statut vital du patient. Cochez la case pour indiquer que le patient est décédé.

5.2. Date du décès*

Date à laquelle le patient est décédé, telle qu'enregistrée sur son certificat de décès, au format jj/mm/aaaa.

💡 *Utilisez le bouton « aujourd'hui » pour remplir en un clic la date du jour. Si la date du décès n'est pas connue précisément, vous avez la possibilité d'indiquer UNK (pour unknown, inconnu) pour le jour, le mois et/ou l'année.*

5.3. Décès dû à la maladie rare

Indiquez si le décès est lié ou non à la maladie rare :

- **Oui :** Le décès est dû à la maladie rare
- **Non :** Le décès n'est pas dû à la maladie rare
- **Inconnu :** Vous ne savez pas si le décès est lié ou non à la maladie rare

Si oui :

5.4. Maladie rare à l'origine du décès

> Si le décès est lié à la maladie rare, sélectionnez-le diagnostic/maladie, parmi ceux ayant un niveau d'assertion confirmé ou probable, à l'origine du décès.

6. Patient perdu de vue

6.1. Patient perdu de vue à l'hôpital

Indiquez si le patient vivant est perdu de vue par l'hôpital. Cet item ne peut être saisi (= oui) si l'item « Le patient est décédé » est saisi (= oui) et inversement. Pour un fœtus, il ne peut pas être saisi (= oui) si l'item « Fin de grossesse » est saisi (= oui) et inversement. Une activité ne peut pas être ajoutée à un patient perdu de vue à l'hôpital.

Liens familiaux

A la différence des autres items, les liens familiaux peuvent être définis à partir de la fiche patient et non du formulaire.

Si le patient n'est pas le premier de sa famille à être enregistré dans cet hôpital, il est possible de rattacher sa fiche à celle du propositus (c'est-à-dire le premier patient enregistré de la famille).

Si le patient est le premier de sa famille à avoir été enregistré dans cet hôpital, il est possible de créer une nouvelle pochette dans laquelle il sera le propositus.

1. Rattacher le patient à une pochette familiale existante

1.1. Relation

Permet de décrire le lien de parenté entre le patient et le propositus. La liste des choix est conditionnée en fonction du sexe du patient.

- **Père :** Le patient a engendré le propositus.
- **Mère :** La patiente a engendré le propositus.
- **Frère :** Le patient et le propositus ont les mêmes parents biologiques.
- **Sœur :** La patiente et le propositus ont les mêmes parents biologiques.
- **Fils :** Le patient a été engendré par le propositus.
- **Fille :** La patiente a été engendrée par le propositus.
- **Conjoint/Conjointe :** Le patient et le propositus sont des partenaires partageant leurs vies (mariage, PACS, union libre…).
- **Petit-fils :** Le patient est le fils d'un enfant du propositus.
- **Petite-fille :** La patiente est la fille d'un enfant du propositus.
- **Demi-frère :** Le patient partage avec le propositus un seul parent biologique.
- **Demi-sœur :** La patiente partage avec le propositus un seul parent biologique.
- **Oncle Paternel :** Le patient est le frère biologique du père biologique du propositus.
- **Oncle Maternel :** Le patient est le frère biologique de la mère biologique du propositus.
- **Tante paternelle :** La patiente est la sœur biologique du père biologique du propositus.
- **Tante maternelle :** La patiente est la sœur biologique de la mère biologique du propositus.
- **Cousin(e) paternel(le) :** Le (la) patient (e) est le (la) cousin(e) paternel(le) du propositus. Le (la) patient (e) est un membre de la famille du propositus (lien biologique) partageant avec lui un aïeul commun du côté paternel du propositus (un grand-parent par exemple).
- **Cousin(e) maternel(le) :** Le (la) patient (e) est le (la) cousin(e) maternel(le) du propositus. Le (la) patient (e) est un membre de la famille du propositus (lien biologique) partageant avec lui un aïeul commun du côté maternel du propositus (un grand-parent par exemple).
- **Neveu :** Le patient est le fils biologique du frère ou de la sœur biologique du propositus.
- **Nièce :** La patiente est la fille biologique du frère ou de la sœur biologique du propositus.
- **Grand-père paternel :** Le patient est le père biologique du père biologique du propositus.
- **Grand-mère paternelle :** La patiente est la mère biologique du père biologique du propositus.
- **Grand-père maternel :** Le patient est le père biologique de la mère biologique du propositus.

- **Grand-mère maternelle :** La patiente est la mère biologique de la mère biologique du propositus.
- **Autre :** autre lien de parenté, à préciser dans le champ texte.

1.2. Propositus

Nom du premier patient enregistré pour cette même famille dans cet hôpital.

💡 *Vous pouvez chercher le patient par nom, prénom ou identifiant local. La sélection se fait dans la liste des patients enregistrés dans l'hôpital.*

2. Créer une pochette familiale

Le patient est identifié comme propositus.

2.1. Nom

Nom du patient à ajouter à la pochette du propositus

💡 *Vous pouvez chercher le patient par nom, prénom ou identifiant local. La sélection se fait dans la liste des patients enregistrés dans l'hôpital.*

2.2. Relation

Permet de décrire le lien de parenté entre le patient et le propositus. La liste des choix est conditionnée en fonction du sexe du patient.

- **Père :** Le patient a engendré le propositus.
- **Mère :** La patiente a engendré le propositus.
- **Frère :** Le patient et le propositus ont les mêmes parents biologiques.
- **Sœur :** La patiente et le propositus ont les mêmes parents biologiques.
- **Fils :** Le patient a été engendré par le propositus.
- **Fille :** La patiente a été engendrée par le propositus.
- **Conjoint/Conjointe :** Le patient et le propositus sont des partenaires partageant leurs vies (mariage, PACS, union libre…).
- **Petit-fils :** Le patient est le fils d'un enfant du propositus.
- **Petite-fille :** La patiente est la fille d'un enfant du propositus.
- **Demi-frère :** Le patient partage avec le propositus un seul parent biologique.
- **Demi-sœur :** La patiente partage avec le propositus un seul parent biologique.
- **Oncle Paternel :** Le patient est le frère biologique du père biologique du propositus.
- **Oncle Maternel :** Le patient est le frère biologique de la mère biologique du propositus.
- **Tante paternelle :** La patiente est la sœur biologique du père biologique du propositus.

- **Tante maternelle :** La patiente est la sœur biologique de la mère biologique du propositus.
- **Cousin(e) paternel(le) :** Le (la) patient (e) est le (la) cousin(e) paternel(le) du propositus. Le (la) patient (e) est un membre de la famille du propositus (lien biologique) partageant avec lui un aïeul commun du côté paternel du propositus (un grand-parent par exemple).
- **Cousin(e) maternel(le) :** Le (la) patient (e) est le (la) cousin(e) maternel(le) du propositus. Le (la) patient (e) est un membre de la famille du propositus (lien biologique) partageant avec lui un aïeul commun du côté maternel du propositus (un grand-parent par exemple).
- **Neveu :** Le patient est le fils biologique du frère ou de la sœur biologique du propositus.
- **Nièce :** La patiente est la fille biologique du frère ou de la sœur biologique du propositus.
- **Grand-père paternel :** Le patient est le père biologique du père biologique du propositus.
- **Grand-mère paternelle :** La patiente est la mère biologique du père biologique du propositus.
- **Grand-père maternel :** Le patient est le père biologique de la mère biologique du propositus.
- **Grand-mère maternelle :** La patiente est la mère biologique de la mère biologique du propositus.
- **Autre :** autre lien de parenté, à préciser dans le champ texte.

Prise en charge

Il est nécessaire de créer une prise en charge pour pouvoir ensuite déclarer des activités de soin.

Un patient vu dans différents sites maladies rares d'un même hôpital peut avoir plusieurs prises en charge. Chaque prise en charge devra être déclarée par chaque site maladies rares.

1. Rattachements

1.1. Site de rattachement du patient*

Indication du site maladies rares (centre de référence / compétence de l'hôpital) dans lequel le patient est pris en charge.

Le site de rattachement du patient est **pré-rempli en fonction de votre contextualisation**, c'est-à-dire le site maladies rares indiqué en haut à gauche sous le logo.

ⓘ *Information nécessaire pour pouvoir compter et qualifier les patients par centre.*

1.2. Hors labellisation

Si le patient est vu pour une pathologie hors du champ de labellisation du site maladies rares, sélectionnez « Hors labellisation ».

ⓘ *Ces patients ne seront pas comptés dans la file active du site maladies rares (et donc les rapports PIRAMIG) mais pourront servir à identifier la volumétrie d'une activité maladies rares autre que celle pour laquelle vous êtes labellisé.*

2. Parcours de prise en charge

2.1. Date d'inclusion du patient dans le site maladies rares*

Date à laquelle le patient a été vu pour la première fois dans le service (indépendamment de la date de labellisation du centre pour sa maladie.

Utilisez le bouton « aujourd'hui » pour remplir en un clic la date du jour. Si la date d'inclusion n'est pas connue précisément, vous avez la possibilité d'indiquer UNK (pour unknown, inconnu) pour le jour, le mois et/ou l'année.

ⓘ *Information utile pour mieux décrire la prise en charge du patient dans le réseau de soins. Permet de faire des études de délai au diagnostic ou de délai à la prise en charge.*

2.2. Médecin référent maladie rare*

Nom du médecin prenant en charge le patient dans le site maladies rares.

ⓘ *Le médecin doit être inscrit à BaMaRa pour que son nom apparaisse dans la liste.*

2.3. Patient initialement adressé par*

Personne ou structure ayant adressé le patient (choix multiple) :

- **Venu de lui-même :** Le patient a décidé de son propre chef, ou sur conseil de ses proches, de s'adresser au centre.
- **Association de patients :** Une association de patients a adressé le patient.
- **Généraliste :** Un généraliste a adressé le patient.
- **Pédiatre ville :** Un pédiatre de ville a adressé le patient.
- **Pédiatre hôpital :** Un pédiatre exerçant à l'hôpital a adressé le patient.
- **Centre de protection maternelle et infantile :** Un centre de protection maternelle et infantile a adressé le patient.
- **Généticien :** Un généticien a adressé le patient.
- **Gynéco/obstétricien :** Un gynéco/obstétricien a adressé le patient.
- **Autre spécialiste :** Un autre spécialiste non cité dans cette liste a adressé le patient (neuropédiatre, angiologue, néphrologue, cardiologue…).
- **Centre de prise en charge :** Un centre de prise en charge a adressé le patient (CAMSP, CMPP, SESSAD...).

- **Centre de dépistage / diagnostic prénatal :** Un centre de dépistage prénatal ou un centre pluridisciplinaire de diagnostic prénatal a adressé le patient.
- **Centre de référence maladies rares :** Un centre de référence a adressé le patient
- **Centre de compétences maladies rares :** Un centre de compétences a adressé le patient
- **Autre :** Toute autre réponse ne correspondant pas aux éléments cités plus haut, à préciser dans le champ texte.

ⓘ *Information nécessaire pour apprécier l'attractivité des CMR auprès des professionnels référant des patients.*

Activité

Pour pouvoir saisir une activité, il faut au préalable avoir créé une Prise en charge

1. Description de l'activité

1.1. Date de l'activité*

Date à laquelle l'activité auprès du patient a été effectuée pour la maladie rare considérée.

ⓘ *Information nécessaire pour la constitution du rapport d'activité annuel des CRMR (PIRAMIG).*

💡 *Utilisez le bouton « aujourd'hui » pour remplir en un clic la date du jour. Si la date de l'activité n'est pas connue précisément, vous avez la possibilité d'indiquer UNK (pour unknown, inconnu) pour le jour, le mois et/ou l'année.*

1.2. Site pour lequel l'activité est déclarée*

Site de rattachement du patient pour cette activité. Cette information est pré-remplie en fonction du site indiqué dans la partie « Prise en charge ». Le menu déroulant donne accès au différents sites pour lesquels le patient a une Prise en charge de créée.

ⓘ *Information nécessaire pour la constitution du rapport d'activité annuel des CRMR (PIRAMIG).*

1.3. Lieu de l'activité

Si le lieu de l'activité n'est pas le lieu habituel de prise en charge (ex : consultation avancée, consultation à domicile), cochez la case pour pouvoir indiquer un lieu différent.

Si lieu d'activité autre :

1.4. Précision du FINESS

Renseignez la FINESS de l'établissement dans lequel l'activité a été effectuée

Information utile pour la constitution du rapport d'activité annuel des CRMR (PIRAMIG). Permet également des études de distance domicile / lieu de prise en charge.

1.5. Précision de la commune ou du pays

Dans le cas des consultations avancées, ou de consultations à domicile, renseignez la commune ou le pays de réalisation de l'activité (pour le compte du site maladies rares de rattachement du patient).

Information utile pour la constitution du rapport d'activité annuel des CRMR (PIRAMIG). Permet également des études de distance domicile / lieu de prise en charge.

1.6. Contexte*

Contexte permettant d'identifier le type d'activité réalisée (choix unique).

- **Consultation :** visite faite par le patient dans un service de santé pour le diagnostic, le traitement, et le suivi de sa maladie.
- **Consultation pluridisciplinaire :** la consultation pluridisciplinaire est une consultation pendant laquelle le patient est vu (en même temps ou successivement) par plusieurs professionnels de santé de différentes disciplines afin de permettre un meilleur suivi et une prise en charge complète (attention à ne pas sur-saisir ce type d'activités, le nombre de consultations doit être égale au nombre de rendez-vous pour le patient).
- **Hôpital de jour :** une prise en charge médicale multidisciplinaire concentrée sur une journée ou demi-journée, ne nécessitant pas une hospitalisation complète mais ne pouvant pas être effectuée en consultation externe.
- **Hospitalisation traditionnelle :** l'admission d'un patient dans un hôpital pour un séjour de plus d'une journée.
- **Avis sur dossier en consultation :** au cours d'une consultation, le médecin rend un avis sur un dossier apporté par un proche du patient (le patient n'est pas présent).
- **Avis personnel d'expertise sur un dossier :** un professionnel médical sollicite l'avis d'un ou de plusieurs professionnels de santé en raison de leurs formations ou de leurs compétences particulières, sur la base des informations médicales liées à la prise en charge d'un patient non pris en charge par le professionnel qui rend son avis (le patient n'est pas présent). Cela comprend les avis par mail ou par téléphone.
- **RCP régionale ou locale - centre organisateur* :** les réunions de concertation pluridisciplinaire (RCP) regroupent des professionnels de santé de différentes disciplines dont les compétences sont indispensables pour prendre une décision accordant aux patients la meilleure prise en charge en fonction de l'état de la science. Au cours des RCP, les dossiers des patients sont discutés de façon collégiale. La décision prise est tracée, puis est soumise et expliquée au patient. L'activité est faite dans le centre organisateur et au niveau régional ou local. Les RCP régionales ou locales pour lesquelles le site n'est que centre participatif ne sont pas comptabilisés à ce jour.
- **RCP nationale ou européenne – centre participatif :** L'activité est faite dans le centre participatif et au niveau national et européen.

- **Avis en salle :** un professionnel de santé délivre un avis sur le cas d'un patient qu'il voit en dehors de son propre service.
- **Téléconsultation :** la téléconsultation a pour objet de permettre à un professionnel médical de donner une consultation à distance à un patient. Un professionnel de santé peut être présent auprès du patient et, le cas échéant, assister le professionnel médical au cours de la téléconsultation. [Décret n°2010-1229 du 19 octobre 2010 - art. 1]
- **Autre contexte :** l'activité de soin réalisée ne s'inscrit dans aucun des contextes cités plus haut. Contexte à préciser dans le champ texte.

Cas des activités post-mortem : quand la date de l'activité **est postérieure à la date de décès**, seuls le contextes "Avis sur dossier en consultation", "Avis personnel d'expertise sur un dossier", "RCP régionale ou locale - centre organisateur", "RCP nationale ou européenne - centre participatif" ou "Autre contexte", sont sélectionnables.

Information utile pour la constitution du rapport d'activité annuel des CRMR (PIRAMIG).

* l'activité de **RCP régionale ou locale** doit uniquement être remplie par le **praticien qui soumet le dossier**, et les personnes qui participent à la RCP ne doivent pas créer une activité pour ce même patient. Ils peuvent en revanche avoir leur nom associé à l'activité (dans le nom des personnels réalisant l'activité).

1.7. Objectif(s)*

Objectifs de l'activité déclarée (choix multiple) :

- **Diagnostic :** Détermination de la nature d'une maladie ou d'une condition, ou distinction entre une maladie ou condition et une autre. L'évaluation peut être faite par un examen physique, des tests de laboratoire ou analogues, et peut être complétée par des programmes automatisés pour améliorer le processus de prise de décision.
- **Mise en place de la prise en charge :** Définition des stratégies à adopter pour la prise en charge du patient (programme préventif ou thérapeutique).
- **Suivi :** L'activité s'inscrit dans le cadre d'un suivi programmé du patient.
- **Conseil génétique :** Aviser les familles des risques encourus d'anomalies à la naissance, pour qu'elles puissent prendre une décision réfléchie pour une grossesse en cours ou future.
- **Diagnostic prénatal :** détermination de la nature d'une condition pathologique ou de la maladie chez un embryon, fœtus post implantatoire ou chez une femme enceinte.
- **Diagnostic préimplantatoire :** détermination de la nature d'une condition pathologique ou de la maladie dans un ovule, un zygote ou un blastocyste avant implantation. Une analyse cytogénétique permet de détecter la présence ou l'absence de maladie génétique.

- **Prise en charge en urgence :** premiers soins ou autre intervention immédiate en cas d'accident ou d'état de santé exigeant des soins immédiats et un traitement avant même que les soins médicaux et chirurgicaux définitifs puissent être délivrés.
- **Acte médical :** Actes thérapeutiques, actes chirurgicaux, prescription…
- **Protocole de recherche :** activité réalisée en dehors du cadre habituel de la prise en charge du patient. Elle est réalisée dans le cadre d'un protocole de recherche (cohorte, essai clinique…)
- **Education thérapeutique :** enseignement ou formation des patients au sujet de leurs propres besoins de santé.
- **Consultation de transition enfant/adulte :** consultation réalisée pour préparer l'adolescent au transfert de son suivi médical en service de soins d'adultes
- **Rendu de résultats de diagnostic génétique :** consultation particulière réalisée pour rendre le résultat génétique d'un examen.

ⓘ *Information utile pour la constitution du rapport d'activité annuel des CRMR (PIRAMIG).*

2. Intervenants

2.1. Profession(s) de(s) intervenant(s)*

Profession du personnel réalisant l'activité déclarée (choix multiple):

- **Profession médicale :** titulaire de l'autorisation d'exercer la médecine (docteur en médecine, sage-femmes, chirurgien-dentiste, …)
- **Assistant(e) sociale :** l'assistant(e) du service social a pour mission de faciliter les formalités à effectuer par les patients et leurs familles pour l'obtention de prestations et d'aides de tous types : administratives, sociales, financières. Il peut être amené à exercer dans des situations d'urgence : violences conjugales, enfant en danger…
- **Coordonnateur(trice) de parcours de santé :** cette personne a pour mission d'établir, organiser et gérer des liens permettant l'optimisation de la prise en charge sanitaire, sociale et médico-sociale d'une personne dans le parcours de soins.
- **Diététicien(ne) :** spécialiste de la nutrition qui dispense des conseils nutritionnels, éduque et rééduque au plan nutritionnel les patients atteints de troubles du métabolisme ou de l'alimentation.
- **Enseignant en Activités Physiques Adaptées (APA) : l'APA** coconstruit et met en œuvre des interventions en activité physique adaptée (APA) avec et pour des patients présentant des besoins spécifiques d'activité physique bénéfique pour leur santé.
- **Enseignant(e) spécialisé(e) :** l'enseignant spécialisé prépare et anime des formations pour des jeunes déficients (auditifs, visuels) en s'assurant de la progression pédagogique de chacun.

- **Ergothérapeute :** l'ergothérapeute prévient et réduit les situations de handicap en maintenant les activités du quotidien de manière sécurisée, en tenant compte des habitudes de vie et de l'environnement du patient.
- **Infirmier(e) :** l'infirmier réalise des soins destinés à maintenir ou restaurer la santé de la personne malade. Il surveille l'état de santé des patients et coordonne les soins pendant leur hospitalisation et lors de leur sortie.
- **Infirmier(ère) de pratiques avancées (IPA) :** il(elle) soutient les médecins dans la prise en charge de patients.
- **Kinésithérapeute :** le masseur-kinésithérapeute réalise, de façon manuelle ou instrumentale, des actes de massage et de gymnastique médicale, dans le but de prévenir l'altération des capacités fonctionnelles, de concourir à leur maintien et, lorsqu'elles sont altérées, de les rétablir ou d'y suppléer.
- **Orthophoniste :** l'orthophoniste établit un bilan qui comprend le diagnostic orthophonique, les objectifs et le plan de soins. Il prévient, évalue et prend en charge, aussi précocement que possible, les troubles de la voix, de l'articulation, troubles de la communication, de la parole, de la déglutition oro-pharyngée ainsi que les troubles associés à la compréhension du langage oral et écrit et à son expression. Il dispense l'apprentissage d'autres formes de communication non verbale permettant de compléter ou de suppléer ces fonctions.
- **Orthoptiste :** ce spécialiste réalise le dépistage, la rééducation, la réadaptation et l'exploration de la fonction visuelle.
- **Pharmacien :** spécialiste du médicament, dont le rôle consiste à assurer la conformité de la prise en charge pharmaceutique et l'éducation thérapeutique du patient.
- **Psychologue / Neuropsychologue :** professionnel de la psychologie qui accompagne des patients dans les différentes phases de leur maladie.
- **Psychomotricien(ne) :** le psychomotricien aide les personnes souffrant de différents troubles psychomoteurs - c'est-à-dire confrontées à des difficultés psychologiques exprimées par le corps - en agissant sur leurs fonctions psychomotrices : difficultés d'attention, problèmes pour se repérer dans l'espace ou dans le temps…
- **Conseiller(e) en génétique :** le conseiller en génétique explique une maladie génétique à un patient. En étroite collaboration avec le médecin généticien qui traite le malade, ce spécialiste intervient pour lui présenter les risques éventuels de la transmission de la maladie à sa famille.
- **Puéricultrice :** spécialistes dans les soins et l'accompagnement apportés aux nouveaux nés, aux enfants et à leurs parents.
- **Administratif :** professionnel qui assure la coordination opérationnelle, le suivi administratif des parcours de soins et le lien entre l'équipe médicale et les patients.
- **Technicien de laboratoire :** professionnel spécialisé qui réalise des analyses biologiques.
- **ARC :** l'attaché de recherche clinique est un professionnel de la recherche en santé chargé de mettre en œuvre, de coordonner et de suivre les études cliniques.
- **TEC :** le Technicien d'Étude Clinique assure la gestion opérationnelle et le suivi rigoureux des données des patients.
- **Autre périmédical :** autre profession périmédicale non citée plus haut.

Information utile pour la constitution du rapport d'activité annuel des CRMR (PIRAMIG) (sauf pour les ARC, TEC, administratif et technicien de laboratoire qui ne sont pas comptabilisés).

Une activité déclarée avec des intervenants de type ARC, TEC, technicien de laboratoire et administratif se doit d'être accompagnée par un intervenant d'une autre profession.

2.2. Intervenant(s)

Nom du/des professionnel(s) réalisant l'activité. La recherche se fait parmi les professionnels de l'hôpital. Si le nom du professionnel n'apparaît pas, sélectionnez « autre », ce qui fera apparaître un champ vous permettant de renseigner son nom.

Attention, si le professionnel n'est pas inscrit sur BaMaRa alors son nom n'apparaît pas dans la liste. Ajouter la personne dans le champ « autre » ne permettra pas de rechercher les activités de ce professionnel par les filtres de l'application.

Dans le cas d'une consultation pluridisciplinaire ou d'une HDJ, vous pouvez indiquer ici les différents intervenants.

Information utile pour la constitution du rapport d'activité annuel des CRMR (PIRAMIG).

Diagnostic

Un patient peut avoir un ou plusieurs diagnostics.

Reportez-vous au Manuel d'instruction pour le codage des cas de maladies rares en France.

1. Consanguinité

Ce champ est commun à tous les diagnostics du patient.

1.1. Issu d'une union consanguine

Le patient est issu d'une union entre apparentés :

- **Oui :** le patient est issu d'une union consanguine.
- **Non :** le patient n'est pas issu d'une union consanguine.
- **Ne sait pas :** vous ne savez pas si le patient est issu d'une union consanguine.

1. Statut du diagnostic

1.1. Statut actuel du diagnostic*

Etat du diagnostic à ce jour :

- **En cours :** le diagnostic est en cours, en phase précoce d'investigation. Aucun résultat d'examen n'est encore revenu pour ce diagnostic. Le niveau de confiance est nul ou très faible.
- **Probable :** (suspicion) l'hypothèse diagnostique est vraisemblable compte tenu des données disponibles. Cependant, l'ensemble des signes ou analyses nécessaires pour affirmer le diagnostic ne sont pas réunis pour qu'il puisse être confirmé à ce jour.
- **Confirmé :** le diagnostic posé a été confirmé par une méthode à préciser ci-après (à privilégier pour coder les porteurs sains).
- **Indéterminé :** le médecin ne peut se prononcer sur le diagnostic. Cela peut être dû à l'absence ou l'indisponibilité d'examens diagnostiques ou à des examens non contributifs. L'investigation est terminée ou impossible à réaliser. Ou bien l'investigation ne permet pas de situer le diagnostic dans la nomenclature médicale actuelle.
- **Apparenté non porteur :** le patient a un lien de parenté avec le patient malade mais ne porte pas la mutation / l'anomalie.
- **Réfuté :** l'hypothèse de la maladie rare a été rejetée après des examens, le patient n'est pas atteint de cette maladie rare.

Le patient est considéré en errance diagnostique lorsqu'il est présent dans BaMaRa depuis plus de deux ans et que le statut de son diagnostic est « En cours » ou « Probable ».

Le patient est considéré en impasse diagnostique lorsqu'il est présent dans BaMaRa depuis plus de deux ans et que le statut de son diagnostic est « Indéterminé »

1.2. Caractérisation génétique du diagnostic

Le diagnostic a-t-il été confirmé par une méthode de génétique ?

- **Oui :** une caractérisation génétique du diagnostic a été obtenue
- **Non :** une caractérisation génétique n'a pas été obtenue mais est attendue / nécessaire
- **Non appropriée :** la maladie n'est pas d'origine génétique (cause exogène, infections virales, tératogènes, auto-anticorps)

2. Investigations génétiques réalisées

2.1. Technique(s) génétique(s) utilisée(s)

Préciser la(les) technique(s) sur laquelle (lesquelles) repose le diagnostic :

- **Chromosomique (caryotype, FISH) :** techniques de cytogénétique conventionnelle (caryotype) ou de cytogénétique moléculaire (FISH)…
- **ACPA :** Analyse Chromosomique sur Puce à ADN, englobe les CHG array et SNP array

- **Analyse moléculaire ciblée (1 ou plusieurs gènes) :** méthode de séquençage permettant d'étudier un ou plusieurs gènes de manière ciblée
- **Analyse pangénomique :** méthodes de séquençage recherchant une anomalie sur une large portion du matériel génétique, englobe exome, génome
- **Autre méthode :** toute autre méthode non citée plus haut.

3. Diagnostic clinique

Vous devez impérativement entrer un diagnostic Orphanet pour décrire le diagnostic du patient. Dans le cas où la maladie du patient ne peut pas (diagnostic indéterminé) ou pas encore (diagnostic en cours) être décrite par ces nomenclatures, décrivez les signes cliniques du patient.

3.1. Maladie rare (Orphanet)

Diagnostic clinique du patient, évalué dans le Centre maladies rares, selon le thésaurus Orphanet.

Si aucun diagnostic n'est actuellement envisagé (diagnostic en cours ou indéterminé) ou bien si le thésaurus proposé (Orphanet) ne permet pas de décrire le diagnostic, **laissez ce champ vierge**. En revanche, complétez la description clinique (voir ci-après).

Lorsque la pathologie n'est pas disponible dans Orphanet, il est préconisé :

- d'utiliser des codes larges dans le champ « description clinique»,
- de renseigner le champ « gène(s) » si le gène muté a été identifié,
- ainsi que d'indiquer le diagnostic dans le champ « commentaire » de la partie diagnostic, en bas de page.

Astuces de codage Orphanet :

Pour un même diagnostic, plusieurs termes synonymes peuvent exister. C'est pourquoi vous verrez apparaître plusieurs lignes lors de votre recherche, commençant toutes par le même code Orpha. Sélectionnez votre terme de préférence sans vous préoccuper des autres. Vous pourrez par la suite rechercher ce diagnostic quel que soit le terme utilisé.

3.2. Maladie complexe non rare labellisée ou pour laquelle il existe une volonté de labellisation

Ce champ ne peut être rempli que lorsque le champ « Maladie rare (Orphanet) » n'est pas rempli et inversement.

Certaines pathologies non rares présentent une complexité particulière de prise en charge, et sont donc d'intérêt pour le suivi d'activité des centres experts et l'analyse des parcours de soin des patients concernés.

Ce champ ne doit être renseigné qu'en accord avec les recommandations de codage de la filière. En particulier, lorsqu'un code ORPHA adéquat est disponible, il doit toujours être utilisé à la place de ce champ.

Dans le cas d'une maladie complexe non rare :

3.3. Maladie complexe non rare (CIM-10)

Ce champ permet de sélectionner la maladie complexe non rare dans le référentiel CIM-10 (non filtré)*. A noter que ce champ n'est disponible que si le champ « Maladie rare (Orphanet) » (code ORPHA) n'est pas renseigné, afin de toujours privilégier le codage par code ORPHA lorsque celui-ci est possible, et réciproquement.

***Pour l'instant tous les codes CIM-10 sont disponibles, mais l'objectif est à terme de restreindre aux codes CIM-10 validés par la DGOS.** Au bout d'une période d'un an au moins d'usage libre, les filières devront justifier auprès de la DGOS de l'usage de chaque code utilisé pendant la période test. Après validation ou non de chaque code, la BNDMR pourra restreindre la liste de codes CIM-10 disponibles aux seuls codes validés.*

3.4. Description clinique

Descriptions phénotypiques complémentaires ou présentations associées au diagnostic de la maladie rare observées chez le patient (thésaurus HPO – Human Phenotype Ontology, CIM-10 – Classification internationale des maladies, Orphanet – groupes de maladies).

Si aucun diagnostic n'est actuellement envisagé (recherche en cours ou diagnostic indéterminé) ou bien si le thésaurus proposé précédemment (Orphanet) ne permet pas de décrire le diagnostic, indiquez ici les signes cliniques observés chez ce patient.

ⓘ *Information utile pour vous permettre d'identifier ou de retrouver plus facilement des sous-groupes de patients parmi votre cohorte.*

💡 Astuces de codage de la description clinique :

Un même terme peut être retrouvé dans les différents thésaurus proposés. Nous vous recommandons de privilégier l'usage des termes HPO pour suivre les directives européennes[1] et faciliter le passage sur les plateformes de séquençage du PFMG.

3.5. Gènes (HGNC)

Gène(s) concerné(s) par la mutation pathogène, selon le thésaurus HGNC.

3.6. Évènement(s) génétique(s) pathogène(s)

Anciennement appelé « Mutation(s) », ce champ permet de décrire la ou les mutation(s) en cause dans le diagnostic (champ libre), etc.

[1] https://eu-rd-platform.jrc.ec.europa.eu/set-of-common-data-elements_en.

Ce champ est parfois appelé « Autres descriptions génétiques » dans les DPI. Il est conservé pour les résultats complexes et pour l'antériorité notamment via le mode connecté.

4. Histoire de la maladie

4.1. Appréciation du diagnostic à l'entrée dans le centre*

Le diagnostic du patient à son arrivée dans le centre maladies rares est-il :

- **Absent :** la maladie du patient n'a pas été diagnostiquée avant son entrée dans le centre.
- **Non approprié :** le diagnostic posé avant l'entrée du patient dans le centre semble erroné. Le diagnostic, les examens ou les observations actuelles le contredisent.
- **Approprié :** le diagnostic posé ou suspecté ou approché avant l'entrée du patient dans le centre semble en adéquation avec le diagnostic, les examens ou les observations actuelles.

4.2. Moment des premiers signes*

Moment auquel les premiers symptômes sont apparus chez le patient :

- **Aucun signe à ce jour ou porteur sain :** le patient ne présente pas de signes de la maladie
- **Anténatal :** l'observation a été faite avant la naissance.
- **A la naissance :** l'observation a été faite peu de temps après la naissance (entre 0 et 1 mois).
- **Postnatal :** l'observation a été faite plus d'un mois après la naissance.
- **Inconnu :** moment de l'observation inconnu.

Si postnatal :

4.3. Précision du moment des premiers signes*

Moment d'apparition des premiers signes chez le patient en mois, ou en mois et années.

💡 *Utilisez le bouton « aujourd'hui » pour remplir en un clic la date du jour. Si la date n'est pas connue précisément, vous avez la possibilité d'indiquer UNK (pour unknown, inconnu) pour le jour, le mois et/ou l'année.*

4.4. Moment du diagnostic clinique*

Ce champ s'affiche si le statut du diagnostic est probable ou confirmé.

Moment de la vie du patient auquel le diagnostic clinique de la maladie rare a été fait.

- **Anténatal :** le diagnostic clinique a été fait avant la naissance.
- **A la naissance :** le diagnostic clinique a été fait peu de temps après la naissance (entre 0 et 1 mois).

- **Postnatal :** le diagnostic clinique a été fait plus d'un mois après la naissance.
- **Postmortem :** le diagnostic clinique a été fait après le décès du patient.
- **Inconnu :** moment du diagnostic clinique inconnu.

Si postnatal :

4.5. Précision du moment au diagnostic clinique *

Moment au diagnostic (clinique), ou en mois et années, ou à une date donnée.

Utilisez le bouton « aujourd'hui » pour remplir en un clic la date du jour. Si la date n'est pas connue précisément, vous avez la possibilité d'indiquer UNK (pour unknown, inconnu) pour le jour, le mois et/ou l'année.

4.6. Moment au diagnostic génétique*

Ce champ s'affiche uniquement si vous avez indiqué que le diagnostic a été caractérisé génétiquement (cf. 1.2. Caractérisation génétique du diagnostic)

Moment de la vie du patient auquel le diagnostic génétique de la maladie rare a été fait :

- **Anténatal :** la confirmation génétique a été faite avant la naissance.
- **A la naissance :** la confirmation génétique a été faite peu de temps après la naissance (entre 0 et 1 mois).
- **Postnatal :** la confirmation génétique a été faite plus d'un mois après la naissance.
- **Postmortem :** la confirmation génétique a été faite après le décès du patient.
- **Inconnu :** moment de la confirmation génétique inconnu.

Si postnatal :

4.7. Précision du moment au diagnostic génétique*

Moment au diagnostic (génétique), ou en mois et années, ou à une date donnée.

Utilisez le bouton « aujourd'hui » pour remplir en un clic la date du jour. Si la date n'est pas connue précisément, vous avez la possibilité d'indiquer UNK (pour unknown, inconnu) pour le jour, le mois et/ou l'année.

4.8. Dépistage néonatal pour ce diagnostic

Le dépistage néonatal pour le diagnostic est :

- **Positif :** le résultat du dépistage est positif.
- **Négatif :** le résultat du dépistage est négatif.
- **non fait :** le dépistage n'a pas été fait.
- **non concerné :** le diagnostic n'est pas concerné.
- **ne sais pas :** l'information n'est pas connue.

4.9. Cas sporadique ou familial

Indiquez si le cas est isolé ou familial au moment de l'observation (réalisée par le professionnel de santé) :

- **Sporadique :** aucun cas similaire à celui du patient n'a été identifié dans la famille. A ce jour, le patient est le seul présentant cette atteinte dans sa famille (et ce même s'il s'agit d'une atteinte génétique).
- **Familial :** au moins un autre membre de la famille du patient présente la même atteinte (l'atteinte observée sur le patient est une atteinte génétique).

Cette notion n'est pas corrélée au mode de transmission de la maladie. Il s'agit d'une observation à un temps T, qui pourra être changée par la suite.

4.10. Mode de transmission

Indiquez le mode de transmission de la maladie

- **Autosomique dominant :** une maladie est transmise selon le mode autosomique dominant si le gène en cause est porté par un autosome et si la présence d'un seul allèle muté suffit pour que la maladie se manifeste.
- **Autosomique récessif :** une maladie est transmise selon le mode autosomique récessif si le gène en cause est porté par un autosome et si la présence de deux allèles mutés du gène est nécessaire pour que la maladie se manifeste.
- **Lié à l'X :** la maladie est transmise par une mutation d'un gène du chromosome X
- **Mitochondrial :** la maladie est transmise par une mutation d'un gène mitochondrial
- **Multifactoriel :** la maladie est transmise par des facteurs multiples
- **Chromosomique :** la maladie est transmise par une anomalie chromosomique
- **Non déterminé :** le mode de transmission de la maladie n'est pas déterminé

4.11. Commentaire

Commentaire libre concernant le diagnostic du patient.

Attention, il ne sera pas possible de faire de recherche sur le contenu de ce champ à travers l'application. En revanche, vous pouvez extraire les informations du patient (menu « listes » de l'application BaMaRa) et retrouver les informations indiquées à cet endroit.

4.12. Diagnostic posé par

Indiquez quel centre est à l'origine du diagnostic posé (optionnel et renseigné automatiquement pour les diagnostics crées après la mise en ligne de ce nouveau SDM), avec le nom du site sur lequel l'utilisateur est connecté au moment de la création du nouveau bloc diagnostic. Pour les anciens blocs diagnostics, ce champ apparaîtra vide par défaut, mais pourra être modifié par les utilisateurs.

Informations génétiques complémentaires optionnelles : SDM-G

Cliquez sur le + en bout de ligne pour dérouler les champs de ce bloc.

1. Précisions sur l'investigation

Bloc répétable pour chaque investigation

1.1. Date du compte-rendu

Indiquez la date d'édition du compte-rendu de l'examen.

1.2. Technique utilisée

Préciser la technique utilisée pour l'examen :

- **Chromosomique (caryotype, FISH) :** techniques de cytogénétique conventionnelle (caryotype) ou de cytogénétique moléculaire (FISH)…
- **ACPA :** Analyse Chromosomique sur Puce à ADN, englobe les CHG array et SNP array
- **Analyse moléculaire ciblée (1 ou plusieurs gènes) :** méthode de séquençage permettant d'étudier un ou plusieurs gènes de manière ciblée
- **Analyse pangénomique :** méthodes de séquençage recherchant une anomalie sur une large portion du matériel génétique, englobe exome, génome
- **Test fonctionnel :** évaluation biologique expérimentale mesurant l'impact direct d'un variant génétique sur la fonction d'une protéine, l'expression génique ou le comportement cellulaire.
- **Autre méthode :** toute autre méthode non citée plus haut.

Si Technique utilisée = Analyse moléculaire ciblée

1.3. Précision de l'analyse moléculaire ciblée

Nature de l'analyse moléculaire ciblée.

- **Analyse ciblée unique** : elle ne concerne qu'un gène.
- **Panel :** elle concerne plusieurs gènes (panel).
- **Ne sais pas :** la nature n'est pas connue.

Si Technique utilisée = Analyse pangénomique

1.4. Précision de l'analyse pangénomique

Matériel concerné par l'analyse pangénomique :

- **Exome :** l'analyse a été faite sur l'exome.
- **Génome :** l'analyse a été faite sur le génome.
- **Ne sais pas :** le matériel concerné n'est pas connu.

Si Technique utilisée = Autre méthode

1.5. Précision de l'autre méthode

L'autre méthode utilisée figure dans la liste ci-dessous :

- **Mutations dynamiques (dont X-Fragile) :** la méthode utilisée est la caractérisation des mutations dynamiques (dont le X-fragile)
- **Anomalies de méthylation :** la méthode utilisée est caractérisation des anomalies de méthylation (hors X-fragile)
- **Signature épigénétique :** la méthode utilisée est la caractérisation de la signature épigénétique
- **Transcriptomique :** la méthode utilisée est la transcriptomique
- **Autres Omics :** la méthode utilisée est une autre technique omics
- **Cartographie optique :** la méthode utilisée est celle de la cartographie optique (mapping de sites de restriction sur fibre d'ADN)
- **PCR :** la méthode utilisée est un PCR
- **Analyse microsatellitaire :** la méthode utilisée est une analyse microsatellitaire
- **Southern blot :** la méthode utilisée est un Southern blot
- **Autre :** la méthode utilisée est une autre méthode que celles citées précédemment.

Si Précision de l'analyse pangénomique = Exome OU Génome OU Précision de l'analyse moléculaire ciblée = Panel

1.6. Type de séquençage

- **Lectures courtes :** technique de séquençage générant un grand nombre de fragments de faible taille
- **Lectures longues :** technique de séquençage produisant des fragments de grande taille (plusieurs kilobases à mégabases)

Si Précision de l'analyse pangénomique = Exome OU Génome OU Précision de l'analyse moléculaire ciblée = Panel

1.7. Stratégie d'analyse

Description de la stratégie d'analyse :

- **Solo** : l'analyse a été réalisé sur un échantillon du patient.
- **Duo** : l'analyse a été réalisé sur un échantillon du patient et de son frère / sœur
- **Trio** : (inclus les apparentés) l'analyse a été faite sur des échantillons du patient et de deux autres personnes (ses parents, et / ou d'autres apparentés)
- **Autre** : l'analyse a été faite sur les échantillons du patient et de trois personnes ou plus
- **Ne sais pas :** la stratégie d'analyse n'est pas connue

1.8. Nature du prélèvement

Tissu sur lequel est réalisée l'analyse :

- **Sang**
- **Peau**
- **Muscle**
- **Foie**
- **Rein**
- **Moelle osseuse**
- **Tumeur**
- **Gamètes**
- **Liquide amniotique**
- **Placenta**
- **Salive**
- **Cheveux**
- **Tissu fœtal**
- **Tissu biopsique**
- **Autre**

Si Nature du prélèvement = Autre

1.9. Précision

Précisez la nature du prélèvement.

1.10. Le patient s'oppose à la réutilisation de ses données de génétique dans le cadre de la recherche

Le patient s'est-il opposé à la réutilisation de ses données de génétique dans le cadre de la recherche ?

1.11. ID interne au laboratoire (à venir)

Identifiant unique attribué par le laboratoire pour garantir le suivi et la traçabilité du dossier d'analyse au sein de son système d'information.

Cet item ne s'affichera que dans le cas où le résultat provient de l'interopérabilité avec un laboratoire.

2. Résultat de l'investigation

2.1. Statut du résultat

- **Concluant :** une variation a été retenue comme causale
- **Non conclusif :** Le résultat rendu est non conclusif : soit aucune variation n'a été retenue comme causale, soit des VSI (variants de signification indéterminée ou inconnue) imposent des analyses complémentaires (ségrégation familiale, tests fonctionnels…).

Si Statut du résultat = Non conclusif

2.2. VSI d'intérêt clinique

Précise la présence ou l'absence d'un variant de signification inconnue (VSI) jugé potentiellement pertinent pour la prise en charge clinique.

- **Oui :** un VSI d'intérêt clinique a été trouvé
- **Non :** Aucun VSI d'intérêt clinique n'a été trouvé

Si VSI d'intérêt clinique = Oui

2.3. Investigation fonctionnelle complémentaire

- **Nécessaire :** une investigation fonctionnelle complémentaire à propos de cette VSI est nécessaire
- **Possible :** une investigation fonctionnelle complémentaire à propos de cette VSI est possible
- **Demandée :** une investigation fonctionnelle complémentaire à propos de cette VSI a été demandée

2.4. Interprétation

Interprétation présente sur le compte-rendu de l'examen.

2.5. Conclusion

Conclusion présente sur le compte-rendu de l'examen.

3. Variation(s) nucléotidique(s)

Bloc répétable pour chaque gène

3.1. Gène concerné (HGNC)

Nom du gène dans la nomenclature HGNC.

3.2. Origine de l'ADN

L'origine de l'ADN est :

- **Mitochondriale :** l'ADN testé provient de mitochondries
- **Nucléaire :** l'ADN testé provient de noyaux cellulaires

Bloc répétable pour chaque variation

3.3. Génome de référence

Il est possible de préciser la version du génome étudié pour chaque séquence nucléotidique :

- **GRCh37 :** la version du génome de référence est la GRCh37/hg19 (2009)
- **GRCh38 :** la version du génome de référence est la GRCh38/hg38 (2013)
- **GRCh36 :** la version du génome de référence est la GRCh36
- **Ne sais pas :** la version du génome n'est pas connue

3.4. Séquence nucléotidique de référence

Cette information importante pour la lecture de la variation génétique (variant nucléotidique) est à indiquer selon les référentiels RefSeqGene (Reference Sequences Gene du National Center for Biotechnology Information (NCBI)), LRG (Locus Reference Genomic) du NCBI et de l'EMBL-EBI, et Ensembl ENST (référentiel européen).

💡 Elle doit commencer par un préfixe identifiant un chromosome ("ChrX:", "ChrY:", "ChrChiffre:" [exemple Chr1:], ou "ChrChiffreChiffre:" [exemple Chr23:], ou un préfixe RefSeq ("NC_", "NM_" , "NR_" ou "NG_"), ou alors un préfixe LRG ("LRG_ ") ou un préfixe ENSEMBL ("ENST")

Chr= chromosome

ⓘ *S'agissant d'un champ libre, il faut veiller aux erreurs de saisie.*

3.5. Position génomique

Ce champ permet de préciser la position de la séquence et le chromosome. **Il est à remplir avec le génome de référence.**

La position génomique indique la première et la dernière paire de bases, ou nucléotide, du segment, à compter de la fin du chromosome.

ⓘ *S'agissant d'un champ libre, il faut veiller aux erreurs de saisie.*

3.6. Variation nucléotidique

Comme pour la séquence de référence, il y a plusieurs façons de décrire une mutation. On les distingue par la minuscule avant le point (exemple : c.922A>G). **Le variant nucléotidique doit s'accompagner de la séquence de référence.**

💡 Il doit commencer par "g." ou "c." ou "m." ou "n." ou "r." ou "ChrX:" ou "ChrY:" ou "ChrChiffre:" ou "ChrChiffreChiffre:"

Chr= chromosome

ⓘ *S'agissant d'un champ libre, il faut veiller aux erreurs de saisie.*

3.7. Classe de la variation

La classe du « variant » peut-être ajoutée :

- **5 :** le variant est de classe 5 soit pathogène
- **4 :** le variant est de classe 4 soit probablement pathogène
- **3 :** le variant est de signification inconnue

ⓘ ***Les classes 4 et 5 ne peuvent être saisies que si le Statut du résultat est « Concluant ».***

3.8. Séquence protéique de référence

Plusieurs références possibles existent et peuvent être saisies là aussi (un exemple NP_02825.3).

💡 Elle doit commencer par "NP_" ou "LRG_" ou "ENSP".

ⓘ *S'agissant d'un champ libre, il faut veiller aux erreurs de saisie.*

3.9. Variation protéique

Utiliser le code AA à 3 lettres pour décrire la variation protéique.

Nom complet de l'acide aminé	Code à une lettre	Code à trois lettres
Alanine	A	**Ala**
Arginine	R	**Arg**
Asparagine	N	**Asn**
Aspartate ou acide aspartique	D	**Asp**
Cystéine	C	**Cys**
Glutamate ou acide glutamique	E	**Glu**
Glutamine	Q	**Gln**
Glycine	G	**Gly**

Histidine	H	**His**
Isoleucine	I	**Ile**
Leucine	L	**Leu**
Lysine	K	**Lys**
Méthionine	M	**Met**
Phénylalanine	F	**Phe**
Proline	P	**Pro**
Sérine	S	**Ser**
Thréonine	T	**Thr**
Tryptophane	W	**Trp**
Tyrosine	Y	**Tyr**
Valine	V	**Val**

Il peut ne pas y avoir de variation protéique [un exemple : Progeria: c.1824C>T p.Gly608Gly], mais il y a toujours une variation génique.

💡 Elle doit commencer par « p. ».

ⓘ *S'agissant d'un champ libre, il faut veiller aux erreurs de saisie.*

3.10. Statut

Ce champ précise le(s) statut(s) allélique(s) :

- **Homozygote :** les deux allèles sont identiques
- **Hétérozygote :** les deux allèles sont différents
- **Hémizygote :** il n'y a qu'un allèle
- **Héteroplasmique :** il y a présence de plusieurs types d'ADN mitochondrial (par exemple normal + variant) dans l'échantillon tissulaire analysé
- **Homoplasmique :** le variant de l'ADN mitochondrial est présent à l'état homogène dans l'échantillon tissulaire analysé
- **Ne sais pas :** le statut allélique est inconnu
- **Mosaïque :** il y a coexistence de cellules normales et anormales
- **Hétérozygote composite :** il y a présence de de deux allèles pathologiques différents du même gène

3.11. Origine de la variation

On peut préciser si la variation est d'origine :

- **De novo (contexte de mosaïque parentale) :** la variation est apparue chez le patient alors que le variant n'est pas présent dans le génome des parents
- **Paternelle :** la variation provient du père
- **Maternelle :** la variation provient de la mère
- **Inconnue :** l'origine de la variation est inconnue

3.12. Variant causal du phénotype

Le variant identifié est-il la cause du phénotype ?

- **Oui :** le phénotype est entièrement expliqué par le variant identifié
- **Non :** le phénotype n'est pas expliqué par le variant identifié
- **Partiellement :** le phénotype est partiellement expliqué par le variant identifié
- **Inconnu :** le lien causal entre le phénotype et le variant identifié est inconnu

4. Anomalie(s) chromosomique(s)

Bloc répétable pour chaque anomalie

4.1. Équilibrage de l'anomalie

Le type d'anomalie chromosomique est :

- **Equilibré** : sans perte, ni gain de matériel génétique
- **Déséquilibré** : avec perte ou gain de matériel génétique
- **Non déterminé** : aucune information disponible

4.2. Mosaïque

Indiquez si l'anomalie est en mosaïque (coexistence de plusieurs lignées cellulaires de constitutions génomiques différentes)

4.3. Cassures chromosomiques (sauf XFRA)

Type de cassure chromosomique (les XFRA ne doivent pas être renseignés dans ce champ).

- **Cassures spontanées** : présence de cassures chromatidiennes, d'images triradiales et/ou d'images quadriradiales spontanées sur le caryotype, secondaires à une instabilité génomique
- **Cassures induites** : présence de cassures chromatidiennes, d'images triradiales et/ou d'images quadriradiales sur le caryotype après induction

4.4. Génome de référence

Précision de la version du génome étudié pour chaque anomalie :

- **GRCh37 :** la version du génome de référence est la GRCh37/hg19 (2009)
- **GRCh38 :** la version du génome de référence est la GRCh38/hg38 (2013)
- **GRCh36 :** la version du génome de référence est la GRCh36
- **Ne sais pas :** la version du génome n'est pas connue

4.5. Région impliquée

Chromosome : Chromosome sur lequel l'anomalie est observée

- **1 à 22**
- **X**
- **Y**
- **Marqueur non identifié**

💡 *Possibilité de décrire 2 points de cassures par chromosome le cas échéant. Précision possible jusqu'à la sous-bande (ex : 22q11.1)*

Bande 1 (prox.) : 1er point de cassure sur le chromosome en proximal

Bande 2 (dist.) : 2ème point de cassure sur le chromosome en distal

Le but étant ici de décrire les remaniements déséquilibrés de l'ACPA. Les translocations équilibrées ne sont pas codées comme étiologie, mais peuvent être décrites dans le champ libre permettant d'entrer la formule chromosomique complexe.

4.6. Position génomique

Ce champ texte libre permet d'inclure les résultats de CGH array (région en coordonnées génomique, position début - position fin).

ⓘ *S'agissant d'un champ libre, il faut veiller aux erreurs de saisie.*

4.7. Nombre de copie

Ce champ permet de préciser le nombre de copie de l'anomalie :

- **X0 ou X1 ou X2 ou X3 ou X4 ou X5 :** il y a zéro, une ou deux, ou trois, ou quatre ou cinq copies
- **LOH (Loss of heterozygosity) :** il y a une perte d'hétérozygotie, c'est-à-dire une perte du matériel génétique provenant d'un des deux parents
- **UPD (Uniparental Disomy) :** il y a une disomie uniparentale, c'est-à-dire une région chromosomique dont les 2 copies sont héritées d'un même parent
- **Ne sais pas :** le nombre de copie de l'anomalie n'est pas connue

4.8. Anomalie de structure

Ce champ permet de préciser l'anomalie parmi la liste des types suivants :

- **Délétion terminale :** perte de la région terminale d'un bras de chromosome
- **Délétion interstitielle :** segment chromosomique manquant entre deux points de cassure
- **Duplication terminale :** présence de trois copies (X3) de l'extrémité d'un bras de chromosome (par duplication de la région terminale)
- **Duplication interstitielle :** présence de trois copies (X3) d'une région d'un chromosome (par duplication d'une des copies de cette région)
- **Dérivé chromosomique autre :** anomalie chromosomique structurelle secondaire à un réarrangement (par exemple : dérivé de translocation réciproque)

- **Isochromosome :** présence d'un chromosome anormal formé de deux bras identiques placés tête-bêche et unis par un centromère (s'il s'agit d'un chromosome surnuméraire, il correspond à une triplication du bras impliqué dans l'isochromosome)
- **Marqueur chromosomique :** chromosome surnuméraire, généralement de petite taille, dont l'origine n'a pas pu être définie par les méthodes d'analyse utilisées
- **Anneau :** chromosome circularisé résultant de la réunion de ses bras p et q après délétion de leurs régions distales (extrémités)
- **Insertion :** intégration d'un fragment de chromosome à un autre endroit que son lieu d'origine.
- **Remaniement complexe :** remaniement impliquant plusieurs points de cassure (par exemple : inversion-duplication-délétion ou invdupdel) et, éventuellement, plusieurs chromosomes
- **Autre remaniement :** autre remaniement que ceux listés ci-dessus

4.9. Formule chromosomique complexe (ISCN)

Ce champ libre permet de transcrire la formule chromosomique détaillée ou le résultat complet d'une ACPA lorsque le réarrangement n'est pas parfaitement résumé dans la section précédente (exemple : remaniement complexe, translocation robertsonnienne, translocation réciproque…). La nomenclature ISCN doit être utilisée.

ⓘ *S'agissant d'un champ libre, il faut veiller aux erreurs de saisie.*

4.10. Origine de l'anomalie

Ce champ permet de préciser si elle est d'origine :

- **De novo :** anomalie apparue alors qu'aucun des parents ne la porte
- **Paternelle :** anomalie provenant du père
- **Maternelle :** anomalie provenant de la mère
- **Inconnue :** origine de l'anomalie inconnue
- **Dérivée du remaniement paternel :** anomalie provenant d'un remaniement du remaniement chromosomique présent chez le père
- **Dérivée du remaniement maternel :** anomalie provenant d'un remaniement chromosomique présent chez la mère

4.11. Anomalie causale du phénotype

L'anomalie identifiée est-elle la cause du phénotype ?

- **Oui :** le phénotype est entièrement expliqué par l'anomalie identifiée
- **Non :** le phénotype n'est pas expliqué par l'anomalie identifiée
- **Partiellement :** le phénotype est partiellement expliqué par l'anomalie identifiée
- **Inconnu :** le lien causal entre le phénotype et l'anomalie identifiée est inconnu

4.12. Classification

La classe de l'anomalie peut être ajoutée :

- **5 :** l'anomalie est de classe 5 soit pathogène
- **4 :** l'anomalie est de classe 4 soit probablement pathogène
- **3 :** l'anomalie est de signification inconnue

ⓘ ***Les classes 4 et 5 ne peuvent être saisies que si le Statut du résultat est « Concluant ».***

5. Expansion(s)

5.1. Motif

Séquence nucléotidique spécifique qui se répète au sein du locus. (ex : trinucléotide CAG, hexanucléotide GGGGCC).

5.2. Locus

Emplacement chromosomique ou génique précis où se situe la région sujette à l'expansion.

5.3. Nombre de répétitions – Borne inférieure

Borne inférieure de l'intervalle estimé de répétitions.

5.4. Nombre de répétitions – Borne supérieure

Borne supérieure de l'intervalle estimé de répétitions. Si le nombre de répétitions exact est connu, répéter la valeur de la borne inférieure.

5.5. Interruption

L'expansion est-elle interrompue ?

5.6. Classification

La classe de l'expansion peut être ajoutée :

- **5 :** l'expansion est de classe 5 soit pathogène
- **4 :** l'expansion est de classe 4 soit probablement pathogène
- **3 :** l'expansion est de signification inconnue

ⓘ ***Les classes 4 et 5 ne peuvent être saisies que si le Statut du résultat est « Concluant ».***

Anté et néonatal

1. Anténatal

1.1. Assistance médicale à la procréation

Le patient a-t-il été conçu dans le cadre d'un programme d'assistance médicale à la procréation :

- **Oui** : il y a eu une aide médicale à la procréation
- **Non** : le patient a été conçu sans aide médicale à la procréation

Recherche

1. Protocole de recherche

1.1. Accord pour être contacté pour un protocole

Le patient donne-t-il son accord pour être contacté dans le cadre de la mise en œuvre d'un protocole de recherche ?

- **Oui :** le patient donne son accord pour être contacté pour un protocole de recherche
- **Non :** le patient ne donne pas son accord pour être contacté pour un protocole de recherche

2. Echantillon biologique

2.1. Échantillon biologique pour la recherche prélevé

Le patient a-t-il précédemment donné un échantillon biologique pour la recherche ?

- **Oui :** le patient a déjà été prélevé d'un échantillon biologique pour la recherche
- **Non :** le patient n'a pas encore été prélevé d'un échantillon biologique pour la recherche

2.2. Échantillon biologique pour le diagnostic moléculaire prélevé

Le patient a-t-il précédemment donné un échantillon biologique pour un diagnostic moléculaire.

- **Oui :** le patient a déjà été prélevé d'un échantillon biologique pour un diagnostic moléculaire

- **Non :** le patient n'a pas encore été prélevé d'un échantillon biologique pour un diagnostic moléculaire

2.3 Lien vers biobanque

Ce champ permet d'indiquer la biobanque où se trouvent les échantillons.

N'existant pas, à ce jour, de référentiel français des biobanques, Cette information sera renseignée en champ texte libre, dans un premier temps.

Qualité de vie

1. Statut fonctionnel (Classification Internationale du Fonctionnement - CIF)

1.1. Date de l'évaluation CIF

Date de la dernière évaluation du Score de Classification Internationale du Fonctionnement, du Handicap et de la Santé.

💡 *Utilisez le bouton « aujourd'hui » pour remplir en un clic la date du jour. Si la date n'est pas connue précisément, vous avez la possibilité d'indiquer UNK (pour unknown, inconnu) pour le jour, le mois et/ou l'année.*

1.2 . Valeur du score

Indiquez la valeur du score au format suivant : *une lettre (b ou s ou d ou e) ET au moins 3 chiffres ET un point (.) OU un plus (+) ET un OU deux chiffres. Exemple: b110.2*

1.3. Libellé de la valeur

Indiquez le libellé de la valeur correspondant (champ texte libre).