

RÉFÉRENTIELS

Cadre d'interopérabilité des SIS - Couche Contenus

Volet SDM-MR

Set de Données Minimum – Maladies Rares

Spécifications fonctionnelles

19 février 2019

Sommaire

1	Positionnement dans le cadre d'interopérabilité.....	3
2	Un volet en deux parties	4
3	Modèle Métier de l'EO-BNDMR	5
3.1	Définitions	5
3.1.1	Maladie rare	5
3.1.2	Banque de données maladies rares	5
3.1.3	Une prise en charge organisée et financée spécifiquement	6
3.1.4	Le patient.....	6
3.1.5	Le dossier MR du patient.....	7
3.1.6	Les activités	7
3.1.7	Les diagnostics MR	7
3.1.8	Les traitements en cours	7
3.1.9	Les données de recherche.....	7
3.1.10	Professionnel de santé (PS).....	7
3.1.11	Site / Etablissement de santé / Centre Maladie Rare (Centre MR).....	8
3.2	Cas d'usages	9
3.3	Données : le SDM-MR	10
4	La modélisation	16
4.1	Méthode d'élaboration des spécifications fonctionnelles	16
4.2	Élaboration des spécifications fonctionnelles.....	17
4.2.1	Étape 1 – Organisation du contexte métier	17
4.2.2	Étape 2 – Définition des processus métier collaboratifs.....	18
4.2.3	Étape 3 – Description des processus collaboratifs et identification des flux	22
4.2.4	Étape 4 – Qualification des flux échangés entre les partenaires	26
4.2.5	Étape 5 – Identification des informations véhiculées	26
4.2.6	Étape 6 – Élaboration du modèle hiérarchique des flux structurés.....	27
5	Annexes	33
5.1	Acronymes.....	33
5.2	Documents de référence.....	33
5.3	Historique du document	33

1 Positionnement dans le cadre d'interopérabilité

Les systèmes d'information dans les domaines sanitaire et médico-social doivent être communicants pour favoriser la coopération des professionnels dans le cadre des parcours de santé centrés sur le patient et pour aider la décision médicale.

Le **Cadre d'Interopérabilité des Systèmes d'Information de Santé (CI-SIS)** fixe les règles d'une informatique de santé communicante. Il couvre :

- **l'interopérabilité des contenus métiers**, qui permet le traitement des données de santé et leur compréhension par les systèmes d'information en s'appuyant sur un langage commun ;
- **l'interopérabilité technique**, qui porte sur les services garantissant l'échange et le partage des données de santé et sur le transport des flux dans le respect des exigences de sécurité et de confidentialité des données personnelles de santé.

L'interopérabilité des contenus métiers est assurée par la définition de **modèles de documents médicaux** à implémenter dans les logiciels médicaux. Ces modèles sont décrits dans des **Volets Modèles de documents médicaux** (aussi appelés *Modèles de contenus*) qui appartiennent à la couche Contenus du CI-SIS (encadré orangé de la Figure 1 ci-dessous).

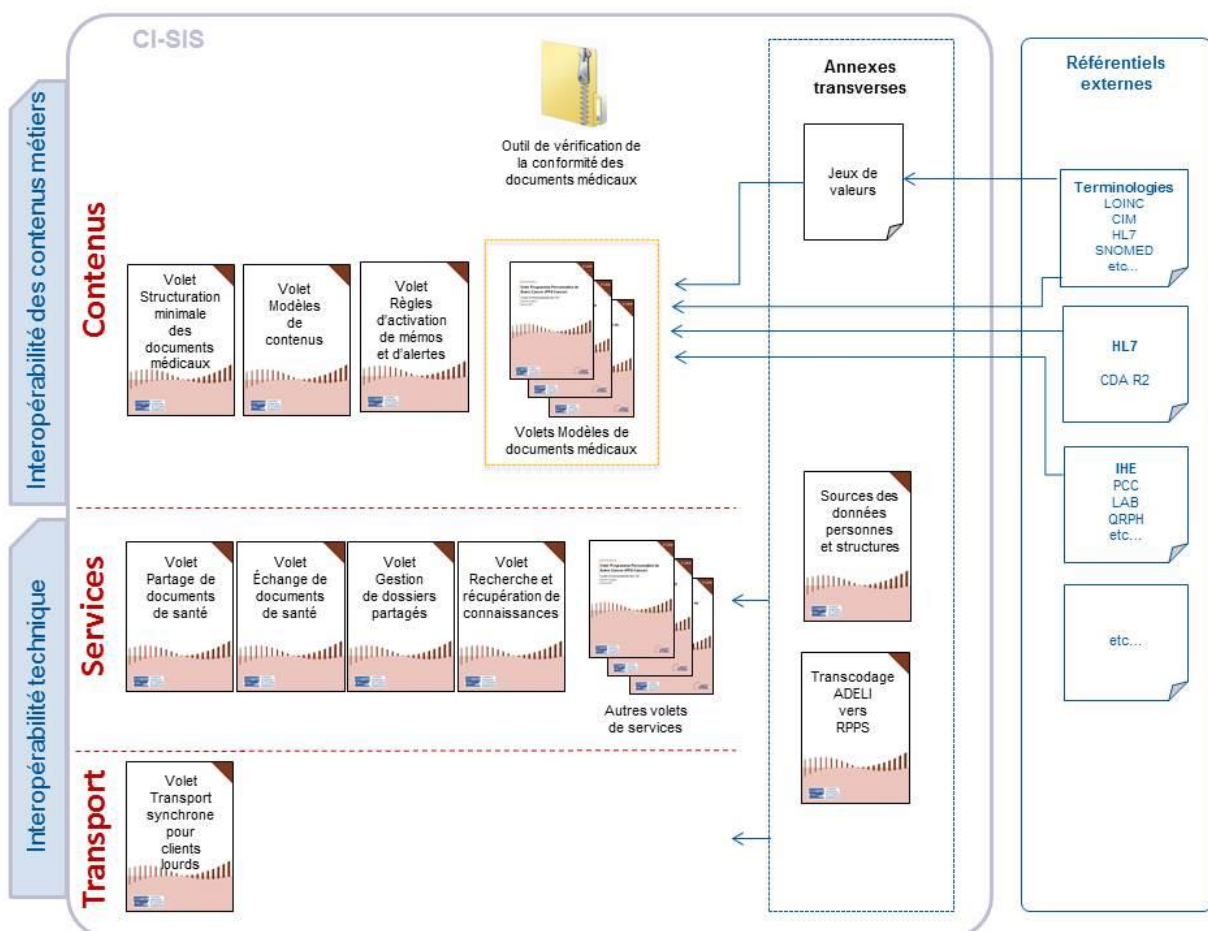


Figure 1 – Les volets Modèles de documents médicaux dans le CI-SIS

2 Un volet en deux parties

Ce volet comporte :

- **des spécifications fonctionnelles (le présent document)** qui se composent :
 - du modèle métier fourni par le porteur de projet et
 - de la modélisation des données élaborée par l'ASIP Santé à partir du modèle métier en langage UML
- **des spécifications techniques** élaborées par l'ASIP Santé à partir des spécifications fonctionnelles. Les spécifications techniques transposent dans une syntaxe normée (CDA; FHIR; JSON...) les données modélisées dans les spécifications fonctionnelles.

Ces deux documents sont complémentaires et indissociables.

Le modèle métier du **Set de Données Minimum – Maladies Rares (SDM-MR)** a été défini par l'Equipe Opérationnelle – Banque Nationale de Données Maladies Rares (EO-BNDMR¹).

Dès lors qu'il est mis en œuvre par les éditeurs dans les logiciels des professionnels de santé, le document SDM-MR structuré, défini et décrit dans ce volet, peut être mis en partage ou échangé par les professionnels de santé.

Les SDM-MR produits sont également transmis à une infrastructure de collecte nationale pour être exploités et produire, après anonymisation, des statistiques et des indicateurs pour répondre aux objectifs du Plan National Maladies Rares II (PNMR II).

¹ <http://www.bndmr.fr/>

3 Modèle Métier de l'EO-BNDMR

Depuis les années 1980, on assiste à la mise en œuvre progressive d'une politique spécifique sur les Maladies Rares en France.

3.1 Définitions

3.1.1 Maladie rare

La définition d'une Maladie Rare est consensuelle: « une maladie est dite rare si moins d'une personne sur 2000 en est atteinte, soit en France moins de 30 000 personnes pour une maladie donnée ». On estime que 6 à 8 % de la population mondiale serait concernée par ces maladies, soit plus de 3 millions de Français, 27 millions d'Européens et 27 millions d'Américains du Nord.

L'épidémiologie des maladies rares reste encore méconnue, car « peu de sources de données médico-administratives (certificats de décès, PMSI ...) sont utilisables pour la surveillance des maladies rares. L'insuffisance des connaissances et la difficulté d'accès à l'information liée à la diversité des pathologies font de ces maladies un champ à part, réunissant des affections de spécialités variées, unies par leur rareté et par les interrogations qu'elles suscitent ».

3.1.2 Banque de données maladies rares

Doter la France d'une banque de données maladies rares : le projet SDM-MR

Le projet du Set de Données Minimum - Maladies Rares (SDM-MR) s'inscrit dans le cadre du deuxième plan national dédié aux maladies rares, le PNMR II, qui prolonge et étend le premier plan national (2005-2008) pour la période 2011-2014/16.

Le PNMR II est construit autour de trois axes :

- améliorer la qualité de la prise en charge du patient (Axe A),
- développer la recherche sur les maladies rares (Axe B),
- amplifier les coopérations européennes et internationales (Axe C).

Il propose au total quarante-sept mesures.

Dans le cadre de l'axe A «améliorer la qualité de la prise en charge du patient », le plan prévoit **l'élaboration et le déploiement d'un système d'information commun à l'ensemble des acteurs de l'écosystème maladies rares**, permettant, par la mise à disposition de moyens de communication harmonisés, la coordination et la fluidification des filières et le renforcement du travail en réseau (A-1-4 : « coordonner les structures maladies rares par un système d'information unique »). **Il doit par ailleurs permettre le partage et la diffusion de l'expertise au sein des filières maladies rares.**

3.1.3 Une prise en charge organisée et financée spécifiquement

À la suite de la loi de 2004 relative à la politique de santé publique, qui avait retenu la lutte contre les maladies rares comme une des cinq priorités de santé publique, les plans nationaux maladies rares (PNMR I : 2005-2008 / PNMR II : 2011/2014/16) ont permis notamment de structurer l'offre de soins et de recherche sur trois niveaux :

- **Des filières de santé maladies rares (FSMR)** : au nombre de 23, les filières de santé maladies rares ont vocation à animer et coordonner les actions entre les acteurs impliqués dans la prise en charge de maladies rares présentant des aspects communs. Elles regroupent des centres de référence maladies rares (CRMR), des centres de compétences (CCMR) qui leurs sont rattachés, des structures de soins travaillant avec les CRMR et leurs centres de compétences, des laboratoires et plateformes de diagnostic approfondi, des professionnels et structures des secteurs social et médico-social, des équipes de recherche fondamentale, clinique et translationnelle et des associations de personnes malades ;
- **Des centres de référence maladies rares (CRMR)** : les 131 centres de référence maladies rares labellisés, majoritairement situés en CHU, jouent un rôle d'expertise et de recours pour une maladie rare ou un groupe de maladies rares, le plus souvent au niveau national ou interrégional. Ils ont pour mission la définition et la diffusion des stratégies et protocoles de prise en charge en lien avec la Haute autorité de santé (HAS) et l'Union nationale des caisses d'assurance maladie (UNCAM), ainsi que la coordination des travaux de recherche et la participation à la surveillance épidémiologique en lien avec l'Institut de veille sanitaire (InVS), l'animation de réseaux et la formation pour les professionnels et les patients ;
- **Des centres de compétences maladies rares (CCMR)** : les 501 centres de compétence du territoire assurent un suivi de proximité des patients atteints de maladies rares et participent à l'ensemble des actions des centres de référence.

Ces structures, soutenues par des financements MIG (missions d'intérêt général) et labellisées nationalement, proposent une prise en charge adaptée aux spécificités du champ des maladies rares et sont des sources privilégiées pour la collecte de données.

Une première analyse des données fournies par l'EO BNDMR permet d'identifier quelques concepts généraux pour lesquels une définition est présentée ci-après afin de s'assurer de la bonne interprétation des données.

*Rappel: Les données du groupe « Métadonnées » sont liées à une solution spécifique de mise en œuvre technique d'échange de flux et non pas à des données métiers. Cette ressource « Métadonnées » et les données qu'elle contient ne sont donc pas reprises par la suite dans ce document, à l'exception des données **Date de création du dossier** et **Date de dernière mise à jour du dossier** qui sont reprises dans un groupe de données « Dossier ».*

3.1.4 Le patient

Dans le contexte Maladie Rare, le patient est une personne prise en charge dans un site MR, que le diagnostic d'une MR soit fait ou pas.

3.1.5 Le dossier MR du patient

Un dossier patient est créé lors de sa prise en charge dans un établissement et/ou un centre Maladie Rare (CRMR ou CCMR). Le patient peut avoir un dossier «générique» dans un établissement (avec des données administratives par exemple) et un dossier plus spécifique «Maladie Rare» dans le centre MR de ce même établissement. Selon le SI de l'établissement, le dossier MR peut être plus ou moins intégré dans le dossier «générique» de l'établissement et donc utiliser le même identifiant Dossier ou au contraire utiliser un identifiant différent.

Un patient qui a été pris en charge dans plusieurs centres possède un dossier dans chaque établissement/centre. Il possède alors des activités, des diagnostics, etc. dans ces différents établissements/centres.

Les données du dossier MR du patient sont les dates de création et de mise à jour du dossier, la date d'inclusion du patient dans le centre MR, la non-opposition du patient à la réutilisation de ces données, l'identification du médecin référent, les coordonnées du centre de référence MR et l'identification de la personne ayant adressé le patient au centre MR.

3.1.6 Les activités

Une activité est un épisode de soins au cours duquel le patient se rend dans un centre Maladie Rare (CRMR ou CCMR). Pour chaque activité, les éléments suivants seront tracés : date de début et de fin, le lieu, le contexte, les objectifs et le professionnel de santé.

3.1.7 Les diagnostics MR

Une maladie rare est une affection touchant un nombre restreint de personnes à savoir moins d'une personne sur 2.000 selon le seuil communément admis en Europe.

Dans le SDM-MR, la maladie rare du patient est décrite à travers le **Diagnostic** qui précise la pathologie, la date des premiers signes, etc...

3.1.8 Les traitements en cours

Les traitements en cours administrés au patient pour le traitement de sa maladie rare sont enregistrés. Ils sont issus d'un référentiel spécifique pour les médicaments orphelins spécifiques aux maladies rares : TRE_Orphan_Drugs.

3.1.9 Les données de recherche

Dans le contexte Maladie Rare, les données de recherche renseignent les informations concernant la participation du patient à des protocoles de recherche, son accord pour être contacté dans le cadre d'un protocole de recherche ainsi que l'envoi d'échantillons biologique dans le cadre de la recherche ou d'un diagnostic moléculaire.

3.1.10 Professionnel de santé (PS)

Un professionnel de santé est une personne participant à la prise en charge d'un patient que ce soit au niveau sanitaire, médico-administratif ou médico-social. Il est important, pour chaque contexte dans lequel on trace la présence d'un professionnel de santé, de pouvoir également indiquer la profession et la situation d'exercice de l'intervenant. Voici les professionnels de santé enregistrés dans le SDM-MR : le médecin traitant MR et le (ou les) PS réalisant l'activité.

3.1.11 Site / Etablissement de santé / Centre Maladie Rare (Centre MR)

La notion de site / établissement de santé est utile pour décrire l'adresse de l'établissement (Entité géographique) à laquelle le patient doit se rendre mais également pour décrire l'établissement de rattachement des professionnels de santé impliqués dans la prise en charge du patient au sein de cet établissement.

Un centre Maladie Rare (CRMR ou CCMR) est l'entité qui prend en charge le patient pour sa maladie rare. Le centre de maladie rare est « hébergé » au sein d'un établissement de santé (site).

3.2 Cas d'usages

L'EO BNDMR a défini un document appelé **Set de Données Minimum – Maladies Rares (SDM-MR)** qui constitue le socle d'informations commun à toutes les maladies rares et à tous les acteurs de l'écosystème. Il est fondé sur l'expertise des professionnels de santé des 131 centres de référence maladies rares (CRMR) et d'un groupe de travail ministériel. Ce SDM-MR a été validé par les professionnels de santé des CRMR et CCMR et par la DGOS. Il a fait l'objet d'une publication scientifique internationale en 2015.

Ce document constitue un ensemble de données (Set de Données) harmonisé qui va permettre de répondre aux objectifs suivants :

- Améliorer la prise en charge en réduisant l'errance diagnostique et en améliorant la coordination des acteurs ;
- Aider au pilotage de l'activité en permettant un suivi en direct de l'activité médico-économique et l'édition des rapports d'activité annuels ;
- Faciliter la recherche sur les maladies rares en permettant d'identifier des centres maladie rare (centres MR) et des patients pour les cohortes et les essais cliniques;
- Créer des opportunités pour la santé publique et l'épidémiologie des maladies rares, et permettre d'analyser l'adéquation entre l'offre et la demande de soins.

Le processus global comprend :

- **La production du document SDM-MR** par le professionnel de santé (lors de la consultation dans un centre Maladies Rares par exemple). Pour cela, il utilise son logiciel habituel (Dossier patient informatisé hospitalier, Dossier de spécialité, Dossier de génétique clinique, ...). Les cas d'usages possibles visant à la production ou à la mise à jour du document SDM-MR sont décrits dans la suite de ce document.
- **La mise en partage du document SDM-MR** dans un dossier partagé pour une meilleure coordination des soins.
- **L'échange du document SDM-MR** entre professionnels de santé participant à la prise en charge du patient.
- **Le recueil national des documents SDM-MR dans l'infrastructure nationale de collecte** (ou Banque Nationale de Données Maladies Rares) qui pourra, après anonymisation des documents, produire des statistiques et des indicateurs.

3.3 Données : le SDM-MR

Les tableaux ci-après présentent les données fournies par l'EO BNDMR pour l'élaboration du volet SDM-MR.

Donnée	Type	Card.	Référentiel / JDV	Commentaires / Règle de gestion
Consentement		[1..1]		
Non opposition	Booléen	[1..1]		
Identifiants du patient		[1..1]		
INS (Identifiant National de Santé)	Identifiant	[1..1]		
IPP (Identifiant local du patient)	Identifiant	[0..1]		Identifiant Permanent Patient (IPP).
Informations personnelles		[1..1]		
Patient atteint de Maladie Rare	Booléen	[1..1]		Patient atteint de Maladie Rare (O/N) ? Les porteurs sains sont considérés comme atteints de maladie rare. Si patient non atteint de Maladie Rare : Ne pas remplir le bloc "Diagnostic" et les blocs "Traitement", "Anté/néonatal" et "Recherche" deviennent optionnels.
Nom de naissance du patient	String	[1..1]		Les champs pour les noms et prénoms acceptent tout caractère alphabétique majuscule ou minuscule (y compris accentué), ainsi que le tiret, l'apostrophe, un espace entre 2 caractères, dans la limite de 45 caractères. Les espaces au début et à la fin doivent être tronqués.
Nom d'usage du patient	String	[0..1]		
Prénom du patient	String	[1..1]		
Date de naissance du patient	Date	[1..1]		Bornes : 01/01/1900 - date du jour
Sexe du patient	Code	[1..1]	<i>Féminin, Masculin, Inconnu</i>	
Pays de naissance	Code	[1..1]	ISO 3166 alpha 2	
Commune de naissance	Code	[0..1]	INSEE	Si le pays est "France" : le "code Commune" est requis
Pays de résidence	Code	[1..1]	ISO 3166 alpha 2	
Commune de résidence	Code	[0..1]	INSEE	Un contrôle bloquant est effectué si le pays est "France" : une valeur de commune est requise

Donnée	Type	Card.	Référentiel / JDV	Commentaires / Règle de gestion
Dossier MR du patient		[1..1]		
Identifiant du dossier	Identifiant	[1..1]		Identifiant unique pour chaque dossier Maladie Rare
Date de création du dossier	Date	[1..1]		La date de création du dossier doit être antérieure ou égale à la date du jour
Date de dernière modification	Date	[1..1]		La date de dernière modification du dossier doit être antérieure ou égale à la date du jour. La date de dernière modification du dossier doit être supérieure ou égale à la date de création.
Propositus		[0..1]		
Propositus	Booléen	[1..1]		Le patient est le propositus de sa famille (O/N) ?
Identifiants du propositus	Identifiant	[0..*]		Si le patient n'est pas le propositus : un identifiant au moins est requis
Lien de parenté avec le propositus	Code	[0..1]	<i>Frère, Soeur, Père, Mère, Conjoint Conjointe, Fils, Fille, Petit-fils, Petite-fille, Demi-frère, Demi-sœur, Oncle Paternel, Oncle Maternel, Tante paternelle, Tante maternelle, Cousin(e) paternel(le), Cousin(e) maternel(le), Neveu, Nièce, Grand-père paternel, Grand-mère paternelle, Grand-père maternel, Grand-mère maternelle</i>	Si le patient n'est pas le propositus : le lien de parenté est requis. Lecture : "Le patient est le/la (fils, fille, mère....) du propositus"
Consanguinité	Code	[0..1]		Le patient est issu d'une union consanguine (O/N/UNK) ?
Statut vital		[1..1]		
Statut vital du patient	Booléen	[1..1]		Le patient est-il décédé (O/N) ?
Date de décès	Date	[0..1]		Si le patient est décédé : une date de décès est requise. Bornes : Date de naissance – date du jour Restriction : Ecart maximum de 130 ans avec la date de naissance
Décès dû à la maladie rare	Booléen	[0..1]	Valeur inconnue possible	Si le patient est décédé : cette information est requise.
Cause principale du décès	Code	[0..1]	CIM 10	Si le décès est dû à la maladie rare : aucune cause de décès CIM-10 n'est attendue.
Prise en charge		[0..*]		

Donnée	Type	Card.	Référentiel / JDV	Commentaires / Règle de gestion
Identifiant prise en charge	Identifiant	[1..1]		Identifiant unique pour chaque groupe « prise en charge » du patient.
Patient adressé par	Code	[1..*]	<i>Venu de lui-même, Association de patients, Généraliste, Pédiatre (ville), Pédiatre (hôpital), Centre de protection maternelle et infantile, Généticien, Gynéco/obstétricien, Autre spécialiste, Centre de prise en charge, Centre de dépistage / diagnostic prénatal, Centre de référence maladies rares, Centre de compétences maladies rares, Autre</i>	
Date d'inclusion du patient dans le site	Date	[1..1]		Bornes : {Date de naissance-8mois} - date du jour
Nom du médecin de référence du site maladie rare	String	[1..1]	Annuaire PS	
Prénom du médecin de référence du site maladie rare	String	[1..1]		
Identifiant national du médecin de référence du site maladie rare	Identifiant	[1..1]		
Identifiant du site maladie rare	Identifiant	[1..1]	Annuaire Site MR	
Indicateur Hors Labellisation	Booléen	[1..1]		Prise en charge en dehors de la labellisation du site maladie rare (Oui/Non) ?
Activité de soins		[0..*]		
Identifiant activité	Identifiant	[1..1]		Identifiant unique pour chaque groupe activité du patient
Date de l'activité réalisée	Date	[1..1]		Bornes : {Date de naissance-8mois} – date du jour. Doit être antérieure à la date de décès sauf si le contexte de l'activité est « avis personnel d'expertise sur un dossier ».
Contexte de l'activité MR	Code	[1..1]	<i>Consultation, Consultation pluridisciplinaire, Hôpital de jour, Hospitalisation traditionnelle, Avis sur dossier en consultation, Avis personnel d'expertise sur un dossier, RCP, Avis en salle, Téléconsultation, Autre contexte</i>	
Précision du contexte de l'activité MR	String	[0..1]		La précision du contexte est optionnelle si le contexte est valorisé à Autre, et doit être laissé à vide sinon.

Donnée	Type	Card.	Référentiel / JDV	Commentaires / Règle de gestion
Objectifs de l'activité MR	Code	[1..*]	<i>Diagnostic, Mise en place de la prise en charge, Suivi, Conseil génétique, Diagnostic prénatal, Diagnostic préimplantatoire, Prise en charge en urgence, Acte médical, Protocole de recherche, Education thérapeutique, Consultation de transition enfant/adulte</i>	
Nom de la personne réalisant l'activité	String	[1..*]	Annuaire PS ou JDV pour les non PS	Personne réalisant l'activité : PS et non PS
Prénom de la personne réalisant l'activité	String			
Identifiant de la personne réalisant l'activité	Identifiant			
Profession de la personne réalisation l'activité	Code			
Identifiant du site maladie rare pour laquelle l'activité est déclarée	Identifiant	[1..1]	Annuaire Site MR	Site Maladie Rare
Lieu de consultation	Code	[0..1]	Code commune : INSEE Code pays : ISO 3166 alpha 2	Code commune si en France, Code pays si hors de France
Diagnostic		[0..*]		
Identifiant diagnostic	Identifiant	[1..1]		Identifiant unique pour chaque groupe « diagnostic »
Histoire de la maladie				
Age aux premiers signes	Code	[1..1]	<i>Anténatal, À la naissance, Postnatal, Non déterminé</i>	
Précision de l'âge aux premiers signes	Numérique	[0..1]		Si "Age aux premiers signes" est "Postnatal" : l'âge auquel les premiers signes sont apparus (en mois) est requis. Bornes : [0-1560]. L'âge doit être inférieur ou égal à l'âge du patient au moment de la saisie.
Appréciation du diagnostic à l'entrée du centre	Code	[1..1]	<i>Absent, Non approprié, Approprié</i>	
Age au diagnostic	Code	[1..1]	<i>Anténatal, À la naissance, Postnatal, Non déterminé, Postmortem</i>	
Précision de l'âge au diagnostic	Numérique	[0..1]		Si "Age au diagnostic" est "Postnatal" : L'âge auquel le diagnostic a été posé (en mois) est requis.
Diagnostic				
Statut actuel du diagnostic	Code	[1..1]	<i>En cours, Probable, Confirmé, Indéterminé</i>	
Code diagnostic de la maladie rare	Code	[0..1]	Maladies Orphanet	Un diagnostic de la maladie rare ou un couple «Signes complémentaires à la MR/Gènes » est attendu pour le
Libellé diagnostic de la maladie rare	String			

Donnée	Type	Card.	Référentiel / JDV	Commentaires / Règle de gestion
Code signes complémentaires associés à la MR	Code	[0..*]	Groupes de maladies Orphanet	patient
Libellé signes complémentaires associés à la MR	String			
Signe(s) inhabituel(s) associé(s) à la maladie rare	Code	[0..*]	HPO CIM 10	
Cas sporadique ou familial	Code	[0..1]	<i>Sporadique, Familial</i>	
Confirmation du diagnostic				
Investigations réalisées	Code	[1..*]	<i>Clinique, Test génétique, Biochimique, Biologique, Imagerie, Exploration fonctionnelle, Anatomopathologie, Autre</i>	
Précision du mode de confirmation	String	[0..1]		Si "Investigations réalisées" = "Autre" ce champs est facultatif. Sinon, il doit être laissé vide.
Techniques sur lesquelles repose le diagnostic	Code	[0..*]	<i>Chromosomique, ACPA (CGH-Array, ...), Séquençage ciblé (1 ou plusieurs gènes), Séquençage non ciblé (Mendéliome, Exome, Génome), Autre</i>	Si "Investigations réalisées" = "Test génétique" : une technique au moins est requise
Code gène	Code	[0..*]	HGNC http://www.genenames.org/	Gènes associés au diagnostic. Un diagnostic de la maladie rare ou un couple «Signes complémentaires à la MR/Gènes » est attendu pour le patient.
Libellé gène	String			
Autres descriptions génétiques	String	[0..1]		
Sujet apparemment sain	Booléen	[1..1]		
Traitement		[0..1]		
Traitement spécifique à la MR en cours	Booléen	[1..1]		
Traitement(s) en cours pour la MR	Code	[0..*]	Médicaments Orphelins http://www.ema.europa.eu/ema/	Si le patient ne suit pas de traitement spécifique MR, aucun médicament ne doit être renseigné
Anté et néonatales		[0..1]		
Assistance médicale à la procréation	Booléen	[0..1]		Le (la) patient(e) est né(e) suite à un programme d'assistance médicale à la procréation (O/N) ?
Présence de malformation anténatale	Code	[0..1]	<i>Non, Unique, Multiple</i>	
Né à terme	Booléen	[0..1]		Le patient est-il né à terme (O/N) ?

Donnée	Type	Card.	Référentiel / JDV	Commentaires / Règle de gestion
Précision du terme	Numérique	[0..1]		Bornes : [4-45] Si le patient n'est pas né à terme, la précision du terme en semaines est attendue.
Taille à la naissance	Numérique	[0..1]		Valeur en centimètres (Chiffres après la virgule autorisés) Bornes : [2-60]
Poids à la naissance	Numérique	[0..1]		Valeur en grammes Bornes : [0-8000]
Périmètre crânien à la naissance	Numérique	[0..1]		Valeur en centimètres (Chiffres après la virgule autorisés) Bornes : [5-50]
Recherche		[0..1]		
Patient participant à un protocole	Booléen	[0..1]		
Accord pour être contacté pour un protocole	Booléen	[0..1]		
Patient ayant précédemment donné un échantillon biologique pour la recherche MR	Booléen	[0..1]		
Patient ayant précédemment donné un échantillon biologique pour le diagnostic moléculaire	Booléen	[0..1]		

4 La modélisation

4.1 Méthode d'élaboration des spécifications fonctionnelles

La modélisation présentée dans ce document a été réalisée selon la *méthode d'élaboration des spécifications fonctionnelles des échanges élaborée par l'ASIP Santé (1)*.

Cette méthode est constituée de plusieurs étapes :

- Étape 1: Organisation du contexte métier ;
- Étape 2: Définition des processus métier collaboratifs ;
- Étape 3: Description de chaque processus défini et identification des flux échangés par les partenaires ;
- Étape 4: Qualification des flux échangés entre les partenaires ;
- Étape 5: Pour chaque flux, identification des informations véhiculées ;
- Étape 6: Élaboration du modèle hiérarchique de chaque flux structuré (sous forme d'un ou plusieurs diagrammes de classes UML).

4.2 Élaboration des spécifications fonctionnelles

4.2.1 Étape 1 – Organisation du contexte métier

Conformément à la méthode d'élaboration des spécifications fonctionnelles des échanges adoptée par l'ASIP Santé, on s'attache ici à décrire la vue métier et à **identifier le ou les processus collaboratifs**.

Comme décrits dans le modèle métier (§3), quatre processus peuvent être décrits:

- **La production du document SDM-MR** par un professionnel de santé. Pour cela, il utilise son logiciel habituel (Dossier patient informatisé hospitalier, Dossier de spécialité, Dossier de génétique clinique, ...).
- **La mise en partage du document SDM-MR** dans un dossier partagé pour une meilleure coordination des soins.
- **L'échange du document SDM-MR** entre professionnels de santé participant à la prise en charge du patient.
- **Le recueil national des documents SDM-MR dans l'infrastructure nationale de collecte (ou Banque Nationale de Données Maladies Rares)**. Cette infrastructure nationale de collecte permet après anonymisation et agrégation des cas de produire des statistiques et des indicateurs pour répondre aux objectifs du PNMR II².

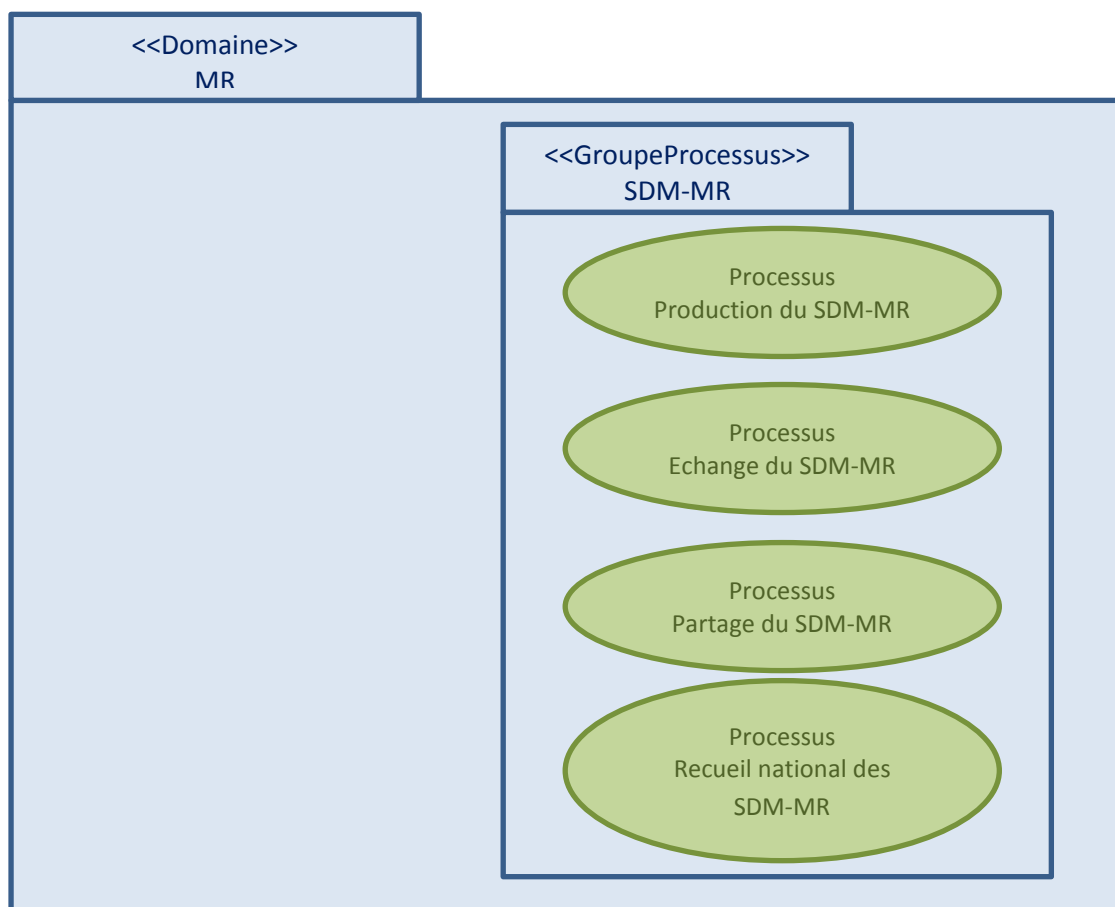


Figure 2 – Organisation du contexte métier SDM-MR

² PNMR II : Plan National Maladies Rares II

4.2.2 Étape 2 – Définition des processus métier collaboratifs

Conformément à la méthode d'élaboration des spécifications fonctionnelles des échanges adoptée par l'ASIP Santé, on s'attache ici à décrire **chaque processus collaboratif par un diagramme de cas d'utilisation**.

4.2.2.1 Processus « Production du SDM-MR »

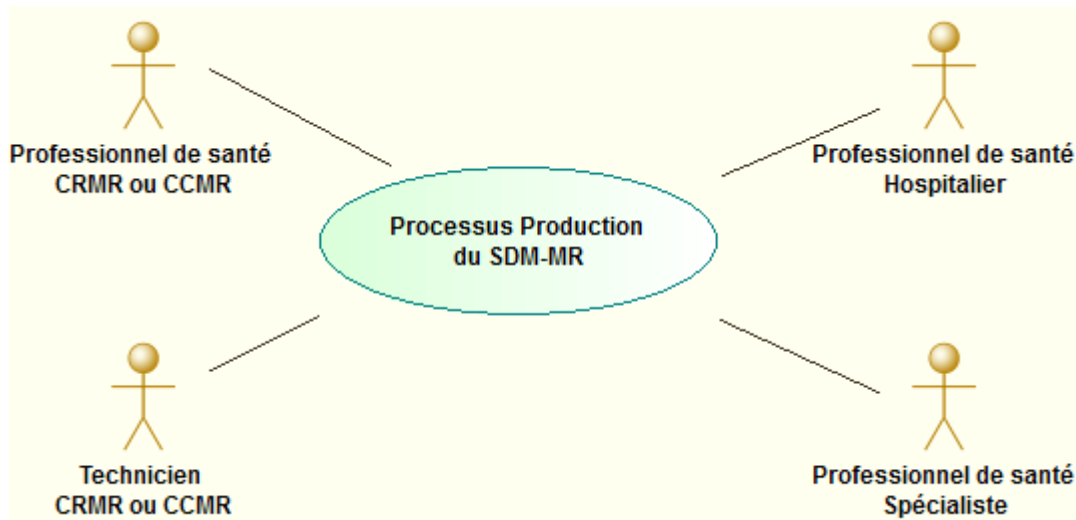


Figure 3 – Diagramme de cas d'utilisation du processus « Production du SDM-MR »

La production du document SDM-MR par un professionnel de santé. Il utilise son logiciel habituel (Dossier patient informatisé hospitalier, Dossier de spécialité, Dossier de génétique clinique, ...).

- **Cas d'usage 1:** Dans le cadre d'une consultation Maladies Rares, le professionnel de santé d'un centre Maladies Rares complète un SDM-MR au sein de son outil habituel de travail (Dossier Patient Informatisé Hospitalier, Dossier de Spécialité, Dossier de génétique clinique...).
- **Cas d'usage 2:** Le médecin est en consultation et note sur papier le compte-rendu de consultation qui va servir à compléter le SDM-MR. La saisie est effectuée a posteriori par un technicien.
- **Cas d'usage 3:** Le patient est hospitalisé. Les informations relatives à sa maladie et l'activité de prise en charge sont renseignées par le médecin au sein de son outil habituel de travail.
- **Cas d'usage 4:** Le patient est diagnostiqué avec une maladie rare à la suite d'un test génétique, une mise à jour du SDM-MR est requise.
- **Cas d'usage 5:** Une patiente est vue en consultation de génétique, elle est porteuse d'une anomalie génétique dont la maladie n'est pas identifiée. Elle est enceinte et veut que son foetus soit testé. Deux SDM-MR sont saisis.

4.2.2.2 Processus «Partage du SDM-MR»

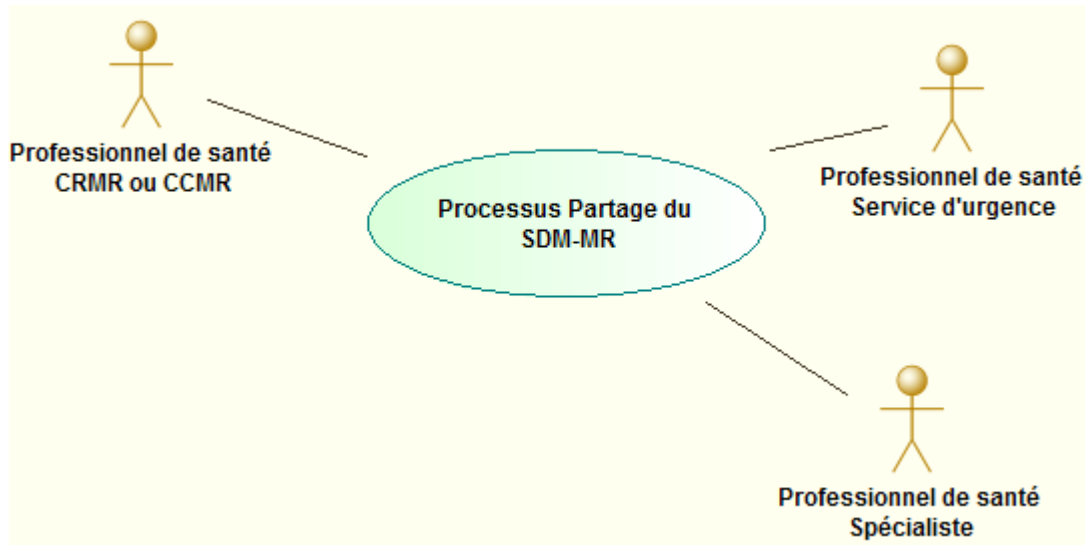


Figure 4 – Diagramme de cas d'utilisation du processus « Partage du SDM-MR »

La mise en partage du document **SDM-MR** dans un dossier partagé pour une meilleure coordination des soins.

- **Cas d'usage 6:** Le SDM-MR a été mis en partage dans le DMP du patient. Dans le cadre d'une urgence, le professionnel de santé participant à l'équipe de soins consulte le SDM-MR par un accès en mode bris de glace.
- **Cas d'usage 7:** Le SDM-MR a été mis en partage dans le dossier du patient partagé entre les membres d'un même réseau. Dans le cadre d'une réunion multi-disciplinaire, le professionnel de santé coordinateur consulte le SDM-MR.

4.2.2.3 Processus "Echange du SDM-MR"

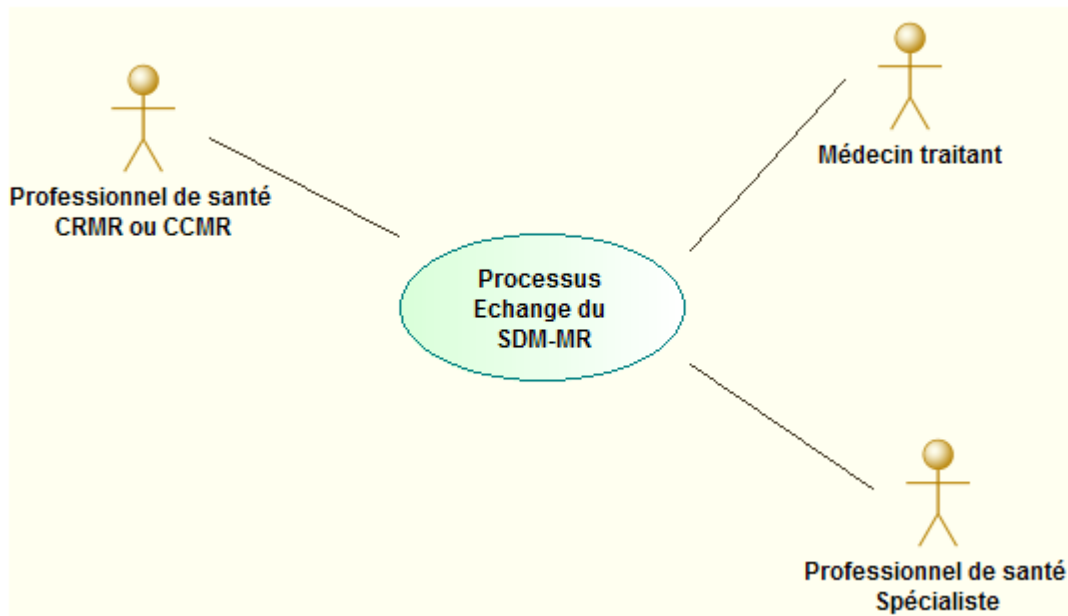


Figure 5 – Diagramme de cas d'utilisation du processus « Echange du SDM-MR »

L'échange du document SDM-MR entre professionnels de santé participant à la prise en charge du patient.

- **Cas d'usage 8:** après création du document, le professionnel de santé du CRMR ou du CCMR envoie le SDM-MR par messagerie sécurisée à un professionnel correspondant (le médecin traitant par exemple).
- **Cas d'usage 9:** un médecin (médecin traitant ou médecin d'un CRMR, CCMR) peut faire appel à l'expertise d'un médecin d'un autre CRMR (spécialisé dans une Maladie Rare différente). La consultation au sein du CRMR donne lieu à une saisie d'un SDM-MR, afin d'alimenter l'infrastructure de collecte nationale de données sur les maladies rares. Ce SDM-MR est retourné par une infrastructure de messagerie sécurisée au médecin demandeur.

4.2.2.4 Processus "Recueil national des SDM-MR"

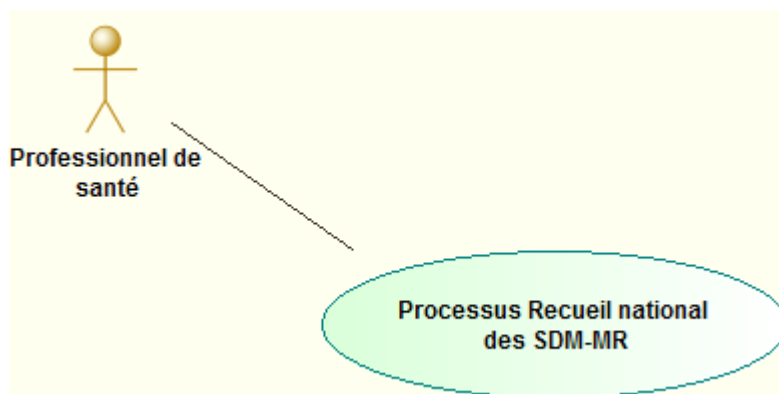


Figure 6 – Diagramme de cas d'utilisation du processus « Recueil national des SDM-MR »

Le recueil national des documents SDM-MR dans l'infrastructure nationale de collecte (ou Banque Nationale de Données Maladies Rares). Cette infrastructure nationale de collecte permet après anonymisation et agrégation des cas de produire des statistiques et des indicateurs pour répondre aux objectifs du PNMR II³. L'objectif est de faire avancer les connaissances sur l'histoire naturelle des maladies, documenter les modes de prise en charge et leur impact, décrire la demande de soins et son niveau d'adéquation avec l'offre correspondante, produire des connaissances médico-économiques sur les maladies rares identifiées au niveau national les patients susceptibles d'être éligibles pour l'essai clinique d'un nouveau médicament ou d'un nouveau dispositif médical, ou de coupler un profil phénotypique avec des données issues de la génomique.

- **Cas d'usage 10:** Dès lors qu'un SDM-MR est produit, il est transmis à la Banque Nationale de Données Maladies Rares. Les mises à jour d'un SDM-MR sont également transmises à la BNDMR.

Seul le flux entrant vers la BNDMR, c'est-à-dire l'envoi des SDM-MR vers la BNDMR fait partie du périmètre de ce document. L'exploitation des SDM-MR reçus, leur agrégation et anonymisation, et l'exploitation des données BNDMR issues des SDM-MR ne font pas partie du périmètre du présent document.

³ PNMR II : Plan National Maladies Rares II

4.2.3 Étape 3 – Description des processus collaboratifs et identification des flux

Conformément à la méthode d'élaboration des spécifications fonctionnelles des échanges adoptée par l'ASIP Santé, on s'attache ici à décrire **chaque processus collaboratif** et à le modéliser avec un **diagramme d'activité**.

4.2.3.1 Processus "Production du SDM-MR"

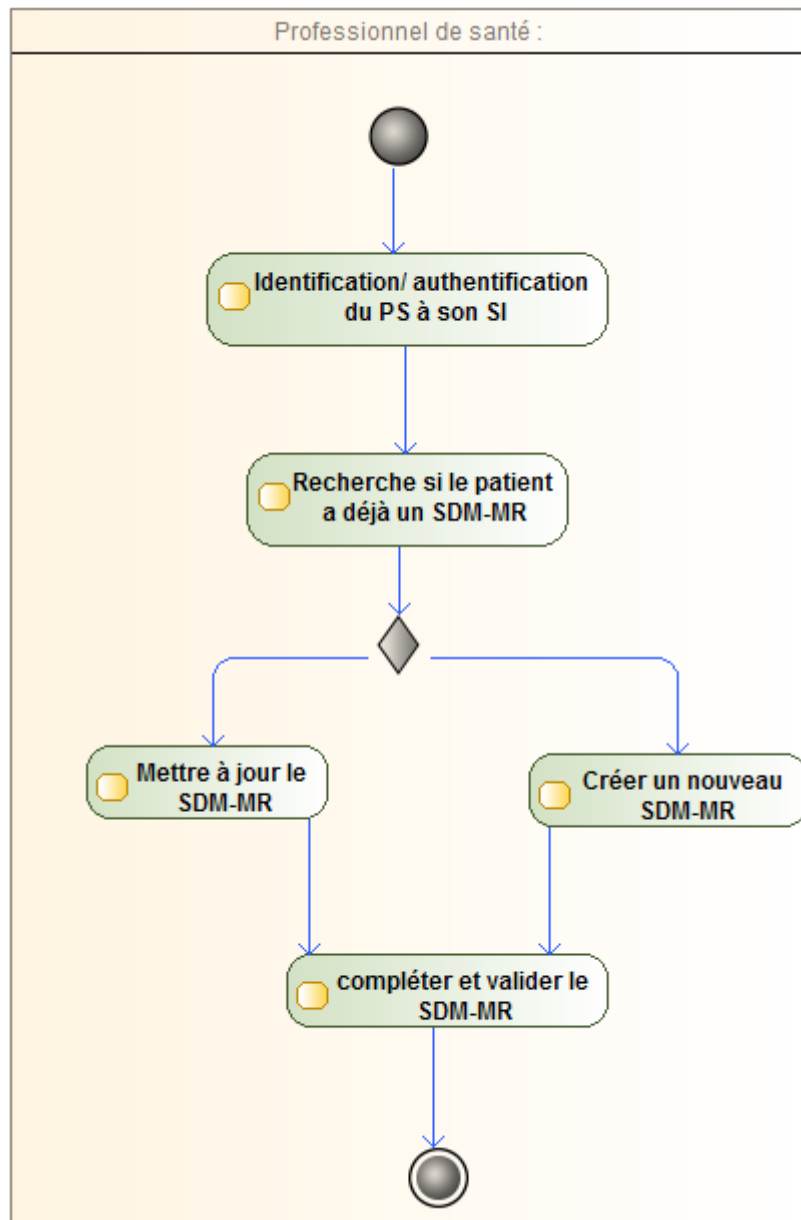


Figure 7 – Diagramme d'activité «Production du SDM-MR»

Le diagramme d'activité ci-dessus décrit la production du SDM-MR. Ce processus débute par l'identification du professionnel de santé réalisant l'activité de soins, qui dans un premier temps contrôle si le patient possède déjà un SDM-MR. Si le patient possède un SDM-MR le PS le met à jour avant de le compléter et valider. Dans le cas où le patient ne possède pas de SDM-MR, le PS le crée avant de le compléter et de valider ce dernier.

4.2.3.2 Processus "Partage du SDM-MR"

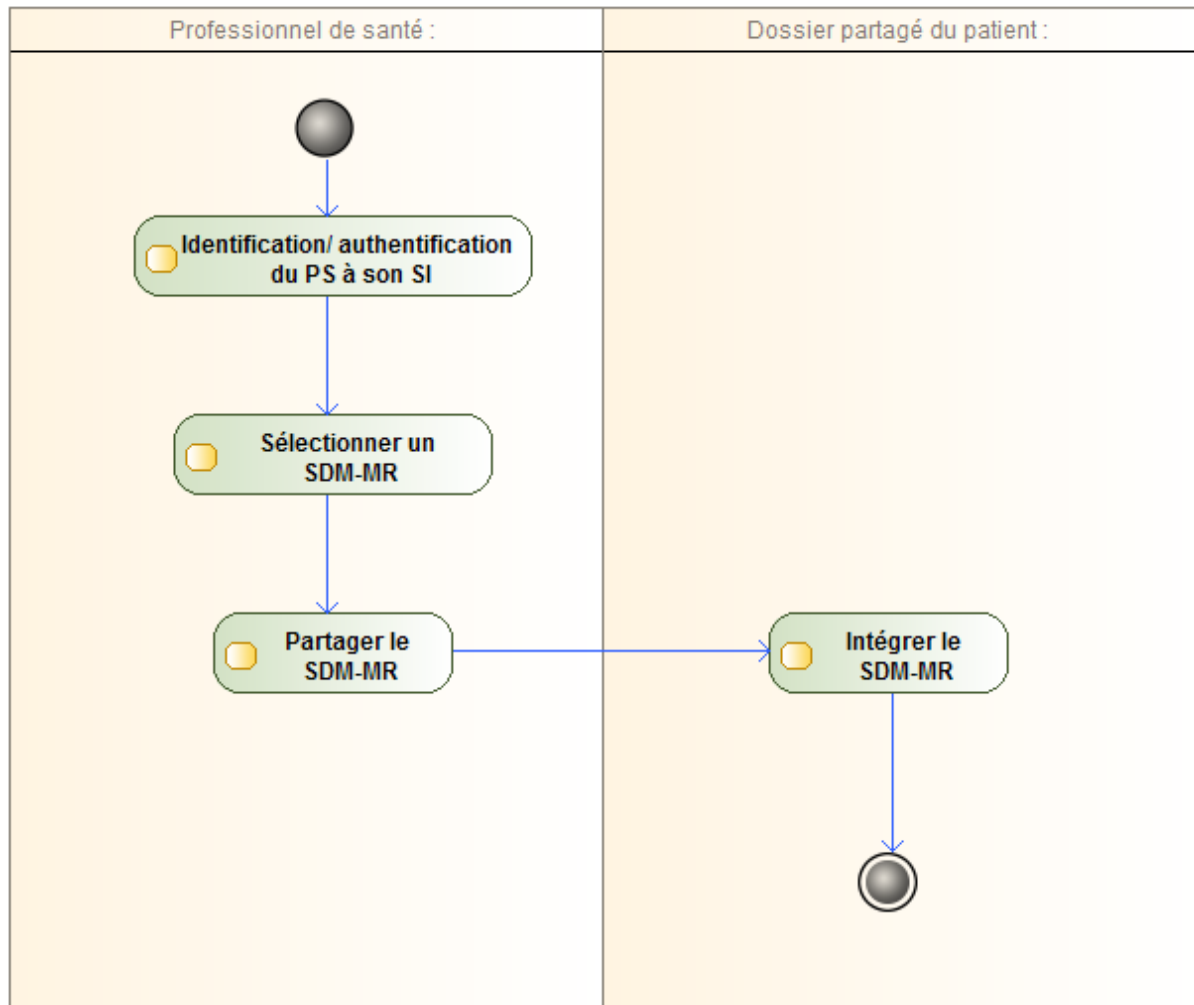


Figure 8 – Diagramme d'activité « Partage du SDM-MR »

Le diagramme d'activité ci-dessus décrit le partage du SDM-MR. Le processus débute par l'identification du PS responsable de l'activité de soins à son SI. Après l'identification, le PS sélectionne un SDM-MR avant de le partager. Une fois les éléments reçus les données sont intégrées au dossier partagé du patient.

4.2.3.3 Processus «Echange du SDM-MR»

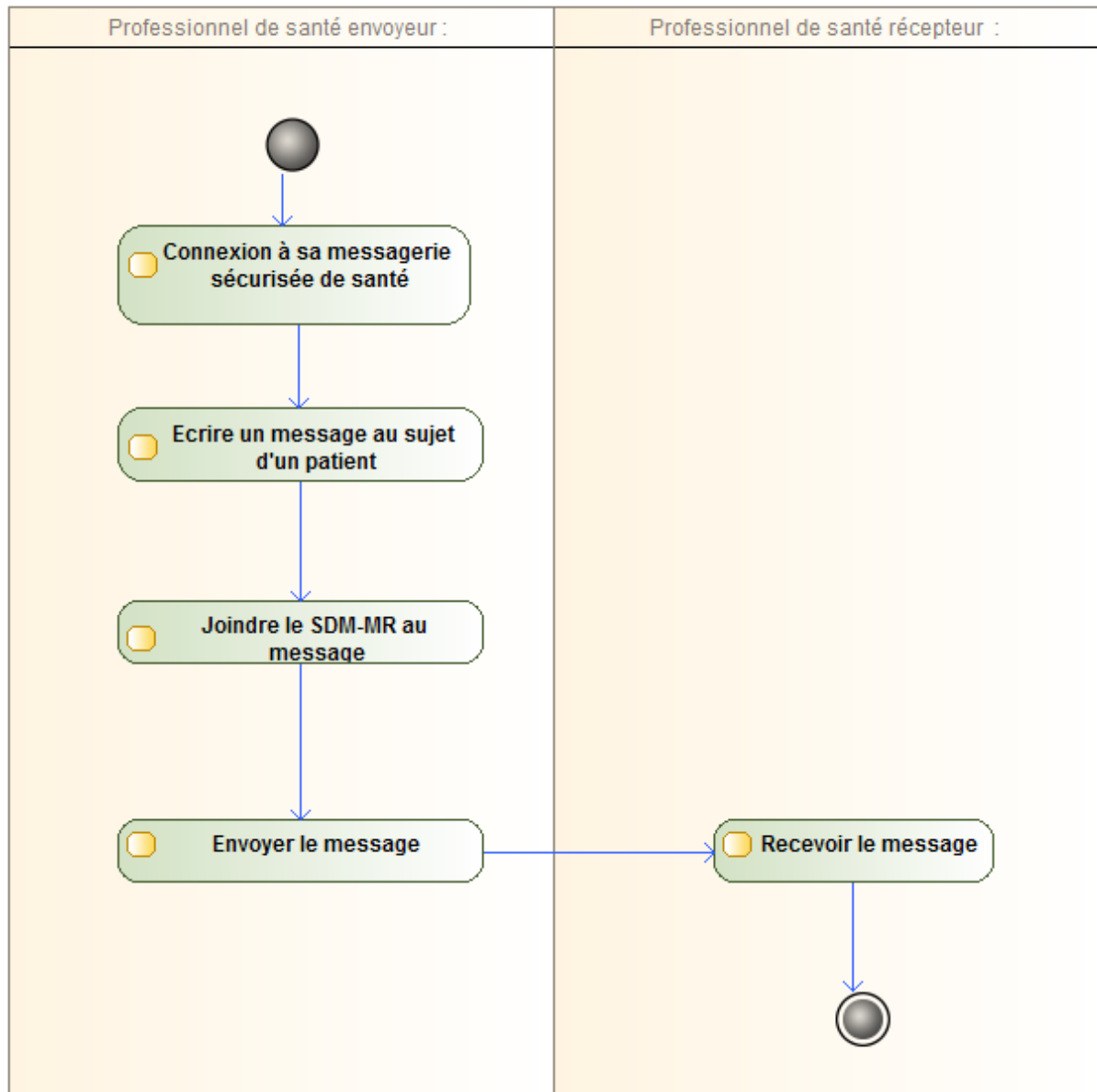


Figure 9 – Diagramme d'activité « Echange du SDM-MR »

Le diagramme de classe ci-dessus décrit l'échange du SDM-MR entre deux professionnels de santé. Le processus débute par la connexion du PS «expéditeur» à sa messagerie sécurisée de santé. Une fois authentifié, il rédige un message concernant son patient puis joint au message le SDM-MR de ce dernier avant de l'envoyer au PS «receveur». Le message est reçu par le PS «receveur» via son compte de messagerie sécurisée de santé.

4.2.3.4 Processus "Recueil national des SDM-MR"

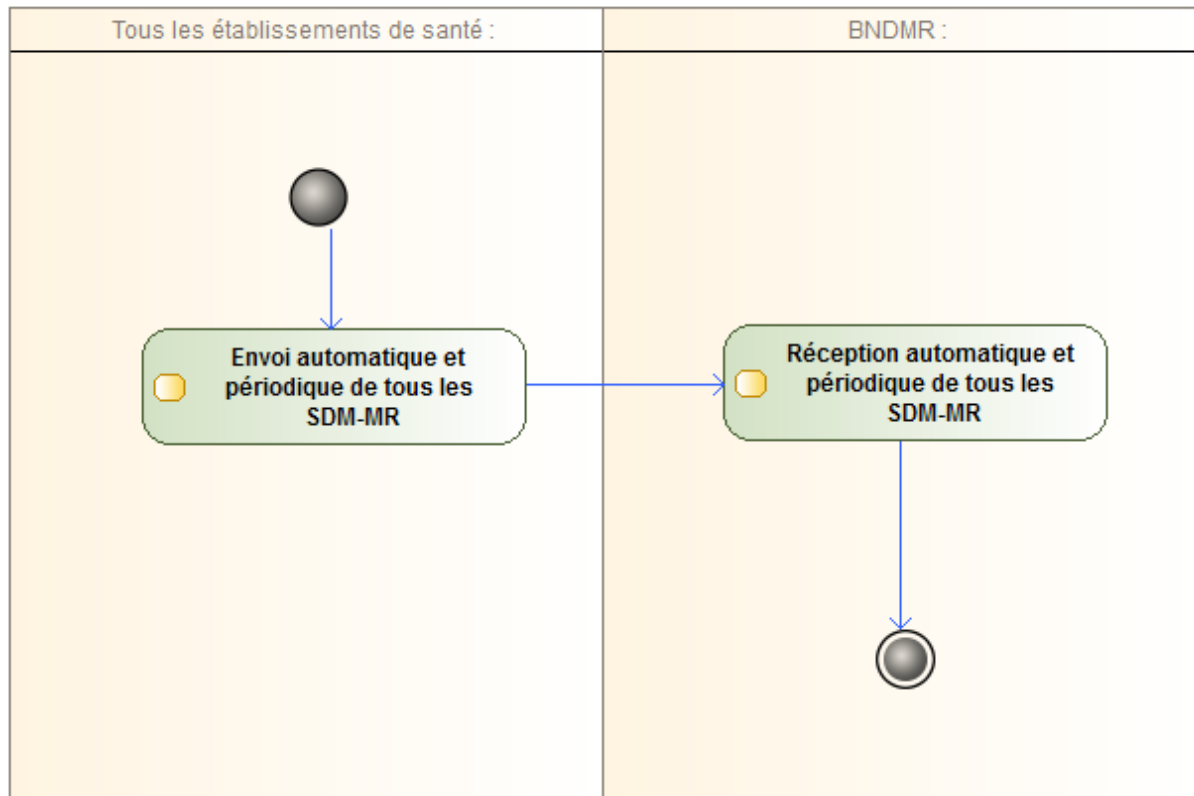


Figure 10 – Diagramme d'activité «Recueil national des SDM-MR»

Le diagramme d'activité ci-dessus décrit le recueil national des SDM-MR. Le processus se résume par l'envoi automatique et périodique de l'ensemble des SDM-MR des établissements de soins vers la Banque Nationale de Données Minimum Maladies Rares» (BNDMR) qui les réceptionnent automatiquement et périodiquement afin de les mettre à jour et de les conserver.

4.2.4 Étape 4 – Qualification des flux échangés entre les partenaires

Conformément à la méthode d'élaboration des spécifications fonctionnelles des échanges adoptée par l'ASIP Santé, on s'attache ici à lister **les flux échangés entre les partenaires métiers en définissant parmi eux, ceux qui sont structurés**. Un même flux évoluant dans le temps peut être constitué d'instances différentes. Il est alors recommandé de factoriser ces instances et de ne considérer par la suite, qu'un seul flux regroupant toutes les informations nécessaires au déroulement du processus.

Processus	Nom du flux	Emetteur	Récepteur	Nature du flux
Production du SDM-MR	Document SDM-MR	Créateur du document	SI du créateur	Flux structuré
Partage du SDM-MR	Document SDM-MR	PS ayant validé le document	SI de partage	Flux structuré
Echange du SDM-MR	Document SDM-MR	PS 1	PS 2	Flux structuré
Recueil national des SDM-MR	Document SDM-MR	Créateur du document	BNDMR	Flux structuré

Tableau 1 - Flux structurés

Cette approche a permis de voir qu'un seul document, le SDM-MR, est utilisé par la filière. Dans les étapes 5 et 6 qui suivent, c'est donc ce seul document SDM-MR qui est décrit.

La manière dont les professionnels accèdent aux documents SDM-MR est considérée comme hors périmètre du projet.

Comme tous les documents de santé spécifiés dans le CI-SIS, les documents SDM-MR peuvent être partagés ou échangés en utilisant des services qui suivent les spécifications des volets «Partage de documents de santé» et «Echange de documents de santé» du CI-SIS.

4.2.5 Étape 5 – Identification des informations véhiculées

Conformément à la méthode d'élaboration des spécifications fonctionnelles des échanges adoptée par l'ASIP Santé, on s'attache ici à lister **les informations de chaque flux**.

Le flux SDM-MR contient les concepts suivants :

Concepts	Définitions	Obligatoire	Cardinalité
Patient	Personne prise en charge par un centre maladies rare, que le diagnostic d'une MR soit fait ou pas.	O	[1..1]
Professionnel de santé	Professionnel intervenant dans la prise en charge du patient.	O	[1..1]
Personne physique	Données d'identité, d'adresse, de date de naissance, etc... d'un patient, d'un professionnel de santé ou de toute autre personne intervenant dans les processus décrits.	O	[1..1]
Données anté néo-natales	Données de santé anté et néo-natales liées à la période pré et post-partum du patient.	O	[1..1]
Propositus	Première personne de la famille (en dehors du patient) prise en charge pour la même maladie rare.	N	[0..1]
Dossier	Le dossier maladie rare regroupe les données concernant la date d'inclusion du patient dans le centre maladie rare, la non-opposition du patient pour la réutilisation de ses données, la date de création et de dernière mise à jour du dossier.	O	[1..1]
Prise en charge	Ensemble des éléments communs à toutes les activités portées par un site MR pour un patient.	O	[1..1]
Activité	Tout évènement (consultation par exemple) se déroulant dans un site maladie rare pour un patient.	O	[1..1]
Diagnostic	Éléments liés au diagnostic de la maladie rare.	O	[1..1]
Site Maladie rare	Structure labellisée nationalement, proposant une prise en charge adaptée aux spécificités du champ des maladies rares.	O	[1..1]

Tableau 2 - Concepts utilisés

4.2.6 Étape 6 – Élaboration du modèle hiérarchique des flux structurés

Conformément à la méthode d'élaboration des spécifications fonctionnelles des échanges adoptée par l'ASIP Santé, on s'attache ici à élaborer le **modèle hiérarchique de chaque flux**, notamment en réutilisant les classes génériques et mutualisées du MOS.

4.2.6.1 Étape 6.1 – Identification des classes génériques du MOS

Le tableau ci-dessous permet d'indiquer pour chaque concept du flux SDM-MR si un objet du MOS lui correspond et si cet objet du MOS identifié doit être restreint ou pas pour le flux SDM-MR.

Concepts	Objets MOS correspondants	Attributs MOS à restreindre dans le modèle du flux
Patient	Patient	OUI
Professionnel de santé	Professionnel	OUI
Personne Physique	Personne Physique	OUI
Données anté néo-natales	-	-
Propositus	-	-
Dossier	-	-
Prise en charge	-	-
Activité	-	-
Diagnostic	-	-
Site Maladie rare	Structure	OUI

Tableau 3 - Classes génériques

4.2.6.2 Étape 6.2 – Construction du modèle hiérarchique du flux structuré

Conformément à la méthode d'élaboration des spécifications fonctionnelles des échanges adoptée par l'ASIP Santé, on s'attache ici à **lister les «classes» définies à l'étape 6.2 précédente en spécifiant les attributs génériques issus du MOS et les attributs nouveaux spécifiques au domaine SDM-MR.**

Liste des classes du domaine SDM-MR :

Nom	Résumé
Patient	Personne prise en charge par un centre maladies rare, que le diagnostic d'une MR soit fait ou pas.
ProfessionnelSante	Professionnel intervenant dans la prise en charge du patient.
PersonnePhysique	Données d'identité, d'adresse, de date de naissance, etc... d'un patient, d'un professionnel de santé ou de toute autre personne intervenant dans les processus décrits.
AnteNeonatale	Données de santé anté et néo-natales liées à la période pré et post-partum du patient.
Propositus	Première personne de la famille (en dehors du patient) prise en charge pour la même maladie rare.
DossierMaladieRare	Le dossier maladie rare regroupe les données concernant la date d'inclusion du patient dans le centre maladie rare, la non-opposition du patient pour la réutilisation de ses données, la date de création et de dernière mise à jour du dossier.
PriseEnCharge	Ensemble des éléments communs à toutes les activités portées par un site MR pour un patient.
ActiviteMaladieRare	Tout évènement (consultation par exemple) se déroulant dans un site maladie rare pour un patient.
Diagnostic	Éléments liés au diagnostic de la maladie rare.
SiteMR	Structure labellisées nationalement, proposant une prise en charge adaptée aux spécificités du champ des maladies rares.

Tableau 4 - Classes du package "SDM-MR"

4.2.6.2.1 Classe "DossierMaladieRare"

Nom	Description
idAnonymeMR : [0..1] Identifiant	Identifiant anonyme national permettant l'identification unique du (de la) patient(e) entre BaMaRa et la BNDMR.
medecinReferentMR : [1..1] Texte	Identifiant du médecin ayant la charge du (de la) patient(e) dans le CRMR.
crmrPatient : [1..*] Texte	Identifiant(s) du (des) centre(s) de référence et/ou de compétences de rattachement du (de la) patient(e).
traitementSpecifiqueMR : [1..1] Indicateur	Un traitement spécifique à la maladie rare est-il en cours ? Nota bene : Les traitements dits "de confort" ne sont pas pris en compte ici.
traitementEnCoursMR : [0..1] Code<< TRE_Orphan_Drugs >>	Nom du traitement spécifique en cours pour la maladie rare. Seuls les médicaments orphelins sont pris en compte ici. TRE_Orphan_Drugs (1.2.250.1.213.2.50)
decesMR : [0..1] Indicateur	Le décès est-il dû à la maladie rare ?
PatientMaladeMR : [1..1] boolean	Le (la) patient(e) peut avoir été adressé(e) par un professionnel de santé. Apprécie l'attractivité des CRMR auprès des professionnels référant des patients

Tableau 5 - Attributs de la classe "DossierMaladieRare"

4.2.6.2.2 Classe "Patient"

Nom	Description
idPatNat : [0..1] Identifiant	Identifiant National de Santé (INS)
idLocHop : [0..1] Identifiant	Identifiant local du (de la) patient(e) à l'hôpital.
idPropositus : [0..1] Identifiant	Identifiant patient du premier patient enregistré dans un centre MR pour une même famille.
propositus : [1..1] Indicateur	Premier patient enregistré dans un centre MR pour une même famille?
lienParente : [0..1] Code <<PersonalRelationshipRole>>	Permet de décrire le lien de parenté entre un(e) patient(e) et le propositus
consanguinite : [0..1] Indicateur	Le (la) patient(e) est-il (elle) issu(e) d'une union entre apparentés ?
statutVital : [1..1] Indicateur	Le (la) patient(e) est-il (elle) décédé(e) ?
causePrincipaleDeces : [0..1] Code<<TRE_CIM-10>>	Si le décès n'est pas lié à la maladie rare, cause principale du décès ?
inProtocol : [0..1] Indicateur	Le (la) patient(e) participe-t-il (elle) actuellement à un protocole de recherche (cohorte, essai thérapeutique,...)?
accordContactProtocol : [0..1] Indicateur	Le (la) patient(e) donne-t-il (elle) son accord pour être contacté(e) dans le cadre de la mise en œuvre d'un protocole de recherche ?
echantillonBioRechMR : [0..1] Indicateur	Le (la) patient(e) a-t-il (elle) déjà donné un échantillon biologique pour la recherche ?
echantillonBioDiagMol : [0..1] Indicateur	Le (la) patient(e) a-t-il (elle) déjà donné un échantillon biologique pour un diagnostic moléculaire?

Tableau 6 - Attributs de la classe "Patient"

4.2.6.2.3 Classe "ProfessionnelSante"

Nom	Description
nomPS : [0..*] Texte	Nom du PS
prenomPS : [0..*] Texte	Prénom du PS
profession : [1..*] Code<<JDV_ProfessionPersonnelActivite_CI-SIS>>	Profession / Spécialité du PS

Tableau 7 - Attributs de la classe "ProfessionnelSante"

4.2.6.2.4 Classe "Personne physique"

Nom	Description
civilite : [0..1] Code <<TRE_R81-Civilite>>	Civilité de la personne physique.

Nom	Description
	Les valeurs de ce code sont répertoriées dans la nomenclature TRE_R81-Civilite.
nomFamille : [1..1] Texte	Le nom de naissance du (de la) patient(e), appelé auparavant nom patronymique, s'appelle dorénavant nom de famille, c'est le nom figurant sur l'acte de naissance.
nomUsage : [0..1] Texte	Deuxième nom : c'est le nom utilisé dans la vie courante (nom d'usage) lorsqu'il diffère du nom de famille : double nom (nom de ses parents ou nom des deux époux accolés), nom de son époux ou nom de son épouse.
prenom : [1..1] Texte	Prénom du (de la) patient(e) tel que renseigné sur son acte de naissance ou carte d'identité.
sexe : [1..1] Code <<TRE_R10-Sexe>>	Sexe du (de la) patient(e). Les valeurs de ce code sont répertoriées dans la nomenclature TRE_R10-Sexe.
dateNaissance : [1..1] Date	La date de naissance du (de la) patient(e) telle qu'enregistrée dans le certificat de naissance.
dateDeces : [0..1] DateHeure	Date de décès de la personne.
communeNaissance : [0..1] Code <<TRE_R13-CommuneOM>>	Commune de naissance du (de la) patient(e).
paysNaissance : [0..1] Code <<TRE_R20-Pays>>	Pays de naissance du (de la) patient(e). Les valeurs de ce code sont répertoriées dans la nomenclature TRE_R20-Pays.
communeResidence : [1..1] Code <<TRE_R13-CommuneOM>>	Commune de résidence du (de la) patient(e).
paysResidence : [1..1] Code <<TRE_R20-Pays>>	Pays de résidence du (de la) patient(e).

Tableau 8 - Attributs de la classe "Personne physique"

4.2.6.2.5 Classe "AnteNeonatale"

Nom	Description
assistanceMedicaleProcreation : [0..1] Indicateur	Le (la) patient(e) est-il (elle) né(e) suite à un programme d'assistance médicale à la procréation ?
presenceMalformationAntenatale : [0..1] Code<<JDV_MalformationAntenatale_CI-SIS>>	Le (la) patient(e) présentait-il (elle) une malformation anténatale ?
neTerme : [0..1] Indicateur	Le (la) patient(e) est-il (elle) né(e) au terme de la grossesse ?
precisionTerme : [0..1] Mesure	Préciser le terme en cas d'accouchement avant le terme prévu avant terme prévu En semaines
tailleNaissance : [0..1] Mesure	Taille à la naissance Taille du (de la) patient(e) à la naissance. En centimètres
poidsNaissance : [0..1] Mesure	Poids du (de la) patient(e) à la naissance. En grammes
perimetreCranien : [0..1] Mesure	Périmètre crânien du (de la) patient(e) à la naissance. En centimètres
foetopathologie : [0..1] Indicateur	Un examen foetopathologique a-t-il été réalisé ?

Tableau 9 - Attributs de la classe "AnteNeonatale"

4.2.6.2.6 Classe "Diagnostic"

Nom	Description
idDiagnostic : [1..1] Identifiant	Identifiant permettant de distinguer les différents diagnostics que peut présenter un patient.
agePremiersSignes : [1..1] Code <<JDV_Age_CI-SIS>>	Moment auquel les premiers symptômes sont apparus ?
precisionAgePremiersSignes : [0..1] Mesure	Age auquel les premiers symptômes sont apparus? En mois
appreciationDiagnostic : [0..1] Code <<JDV_AppreciationDiagnosticCentre_CI-SIS>>	Le diagnostic du (de la) patient(e) à son arrivée dans le centre Maladies Rares est-il approprié ?
ageDiagnostic : [1..1] Code <<JDV_Age_CI-SIS>>	Age au diagnostic
precisionAgeDiagnostic : [0..1] Mesure	Moment au diagnostic En mois
statutDiagnostic : [1..1] Code <<JDV_StatutActuelDiagnostic_CI-SIS>>	Quel est le statut du diagnostic ??
diagnosticMR : [1..1] Code <<TRE_Orpha_Code>>	Diagnostic clinique du (de la) patient(e), évalué dans le Centre MR. (obligatoire lorsque le statut du diagnostic est confirmé)
signesComplementairesMR : [0..*] Code	Diagnostic(s) phénotypique(s) du (de la) patient(e), évalué dans le Centre MR.) TRE_CIM-10 (2.16.840.1.113883.6.3) TRE_HPO (1.2.250.1.213.2.51)
casSporadiqueOuFamilial : [0..1] Code<<JDV_CasSporadiqueFamilial_CI-SIS>>	Le cas est-il isolé ou familial au moment de l'observation (évalué par le professionnel de santé) ?
InvestigationsRealisees : [1..*] Code<<JDV_ModeConfirmationDiagnostic_CI-SIS>>	Type(s) de méthode(s) de confirmation du diagnostic ou d'investigation(s) utilisée(s).
TechniquesDiagnostic : [1..*] Code<<JDV_MethodeBiologiqueDiagnostic_CI-SIS>>	Préciser la(les) technique(s) sur laquelle (lesquelles) repose le diagnostic (si 10.1 test génétique).
Genes : [0..*] Code	Quel(s) gène(s) est (sont) associé(s) au diagnostic de la maladie rare ? (si 10.1 test génétique) TRE_HGNC(2.16.840.1.113883.4.642.2.468)
sujetSain : [1..1] Indicateur	Le sujet, porteur de la mutation, est-il apparemment sain ? (porteur sain) (si 10.1 test génétique)
SignesInhabituelsMR : [0..*]Code	Signe(s) inhabituel(s) associé(s) au diagnostic de la maladie rare, évalué dans le Centre MR. TRE_CIM-10 (2.16.840.1.113883.6.3) TRE_HPO (1.2.250.1.213.2.51)
AutresDescGenetiques : [0..*]string	Mutations en cause ou autres descriptions génétiques ? (si 10.1 test génétique)

Tableau 10 - Attributs de la classe "Diagnostic"

4.2.6.2.7 Classe "Propositus"

Nom	Description
idPropositus : [1..1] Identifiant	Identifiant du propositus.
lienParente : [0..1] Code <<PersonalRelationshipRole>>	Lien de parenté entre le patient et le propositus.

Tableau 11 - Attributs de la classe "Propositus"

4.2.6.2.8 Classe "PriseEnCharge"

Nom	Description
idPEC : [1..1] Identifiant	Identifiant de la prise en charge du patient dans le site MR.
patientAdressePar : [0..*] Code<<JDV_PatientAdressePar_CI-SIS>>	Patient adressé par
dateInclusionPatient : [1..1] DateHeure	Date d'inclusion du patient dans le site MR.
MedecinReferentMR : [1..1] Identifiant	Médecin de référence du site MR.
indHorsLab : [1..1] boolean	Prise en charge en dehors de la labellisation du site maladie rare (Oui/Non) ?

Tableau 12 - Attributs de la classe "PriseEnCharge"

4.2.6.2.9 Classe "Activité Maladie Rare"

Nom	Description
idActivite : [1..1] Identifiant	Identifiant permettant de distinguer les différentes activités de soin.
dateActivite : [1..1] DateHeure	Date à laquelle l'activité renseignée pour la maladie rare considérée a été effectuée.
contexteActivite : [1..1] Code<<JDV_ContexteActivite_CI-SIS>>	Contexte permettant d'identifier le type d'activité réalisée. (Information utile pour la constitution du rapport d'activité annuel des CRMR.)
objectifActivite : [1..*] Code<<JDV_ObjectifActivite_CI-SIS>>	Objectifs de l'activité déclarée.
lieuConsultation : [0..1] Texte	Service/hôpital où a eu lieu l'activité, si différent du site MR de prise en charge du patient.
crmrActiviteMR : [1..*] Texte	Identifiant(s) du/des centre(s) de référence pour lesquels l'activité a été faite

Tableau 13 - Attributs de la classe "Activités Maladie Rare"

4.2.6.2.10 Classe "SiteMR"

Nom	Description
idSiteMR : [1..1] Identifiant	Identifiant du site MR
AdresseSiteMR : [1..1] Adresse	Adresse du site MR

Tableau 14 - Attributs de la classe "SiteMR"

4.2.6.3 Diagramme de classes

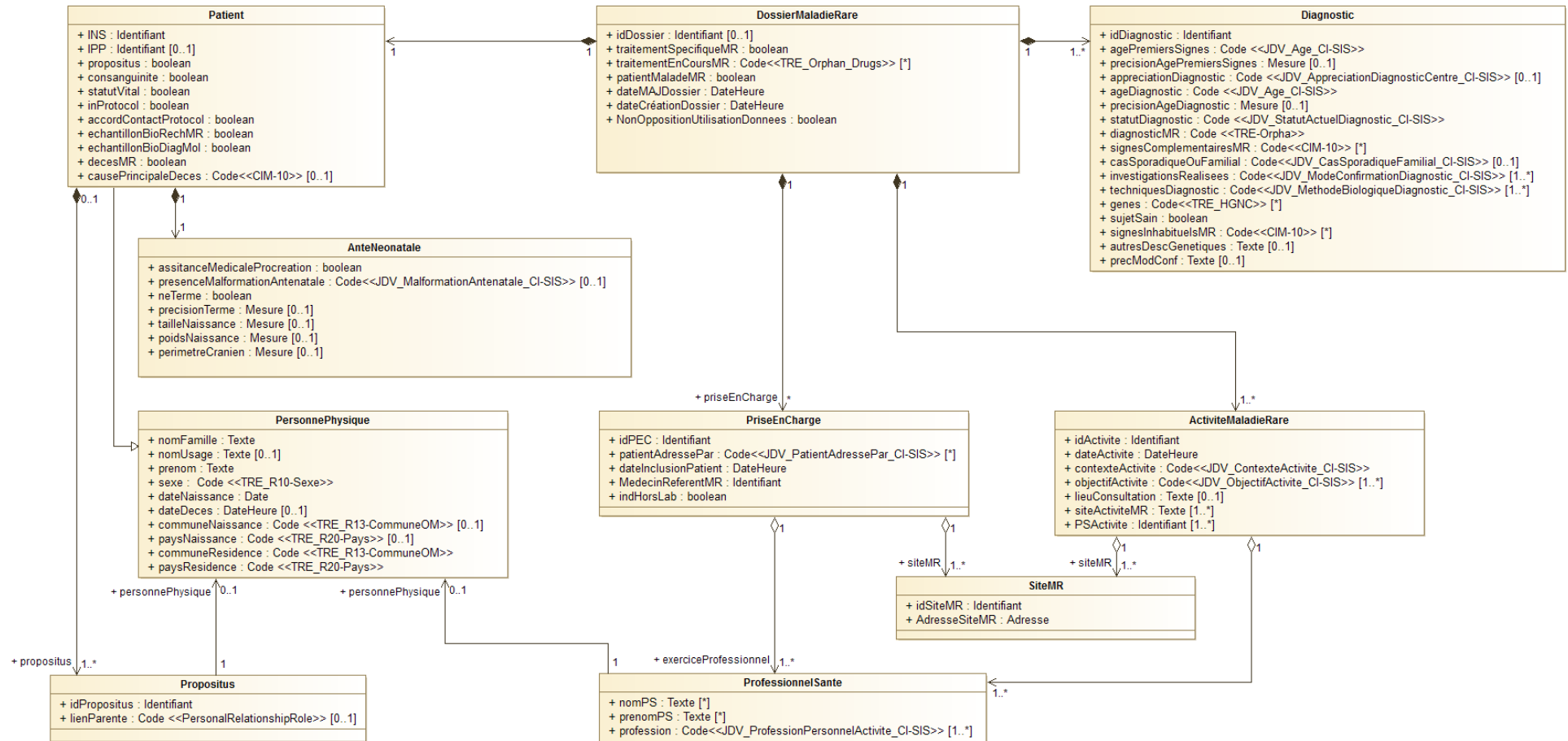


Figure 11 – Diagramme de classes

5 Annexes

5.1 Acronymes

Ce paragraphe a pour objectif de préciser la signification des acronymes utilisés dans ce document.

Acronyme	Définition
BNDMR	Banque Nationale de Données Maladies Rares
CCMR	Centre de Compétence Maladies Rares
CRMR	Centre de Référence Maladies Rares
EO-BNDMR	Equipe Opérationnelle – Banque Nationale de Données Maladies Rares
FSMR	Filière de Santé Maladies Rares
MR	Maladie Rare
PNMR II	Plan National Maladies Rares II
SDM-MR	Set de Données Minimum – Maladies Rares

5.2 Documents de référence

1. **Santé, ASIP.** *Méthode d'élaboration des spécifications fonctionnelles des échanges.*

5.3 Historique du document

Version	Date	Action
0.0.1	13/05/2016	Création du volet SDM-MR
0.0.2		Mise à jour du volet
0.0.3	08/08/2016	Modification du plan Ajout des descriptions dans le modèle conceptuel
0.0.4	14/10/2016	Relecture DAM
0.0.5	12/12/2016	Finalisation de la spécification
0.0.6	14/12/2016	Corrections mineures
0.0.7	26/01/2017	Mises à jour des terminologies et jeux de valeurs
0.1.7	02/02/2017	Version pour concertation publique
0.1.8	15/02/2017	Corrections mineures
0.1.9	24/02/2017	Corrections mineures
1.1.9	02/06/2017	Version intégrant les commentaires de la concertation, Mise au nouveau format des volets de contenus du CI-SIS : Séparation en 2 documents (Partie 1 - Spécifications fonctionnelles et Partie 2 - Spécifications techniques) Relecture qualité.
1.2	28/12/2018	Version pour concertation publique du 28/12/2018 au 03/02/2019
1.3	06/02/2019	Intégration des commentaires de la concertation
1.4	12/02/2019	Intégration des commentaires AP/HP version post concertation avant publication.

*** FIN DU DOCUMENT ***



L'AGENCE
FRANÇAISE
DE LA SANTÉ
NUMÉRIQUE

Agence des Systèmes d'Information Partagés de Santé
9, rue Georges Pitard
Standard : 01 58 45 32 50
*Du lundi au vendredi (hors jours fériés)
de 8h30 à 13h et de 14h à 17h*
esante.gouv.fr