



Module Maladies Rares d'Orbis

3 décembre 2020

1

Introduction

Philippe LE TOUMELIN

Responsable du Programme

Patient

Mot de bienvenue, ordre du jour et tour de table des intervenants

1. Introduction, par Philippe LE TOUMELIN (Responsable du Programme Patient)
2. Le projet national BNDMR, par Arnaud SANDRIN (Directeur opérationnel de la BNDMR)
3. La déclinaison à l'AP-HP, par Marion DUBOC (Equipe Conception/spécifications Dossier médical Orbis)
4. L'équivalence Orbis – BaMaRa, par Céline ANGIN (Responsable du déploiement de BaMaRa)
5. Evolutions prévues de la fiche Orbis, par Hicham IDRISSEI KHAMLICHI (Responsable conception dossiers ORBIS)
6. Avancement et accompagnement du déploiement, par Sarra AYARI (Cheffe de projet consultante déploiement ORBIS)
7. L'appui des plateformes d'expertise Maladies Rares, par Anna Barosi (Cheffe de projet Plateforme d'expertise maladies rares Paris Saclay)

Déroulé pratique

- Le support de présentation vous a été envoyé
- Les questions sont à poser sur le chat
 - Nous y répondrons si possible sur le chat au fil de l'eau
 - Un FAQ sera constitué à partir de ces questions et disséminé suite à la réunion
- **Les micros restent coupés**
- Merci de désactiver votre vidéo

2

Le projet national de la BNDMR

Arnaud SANDRIN

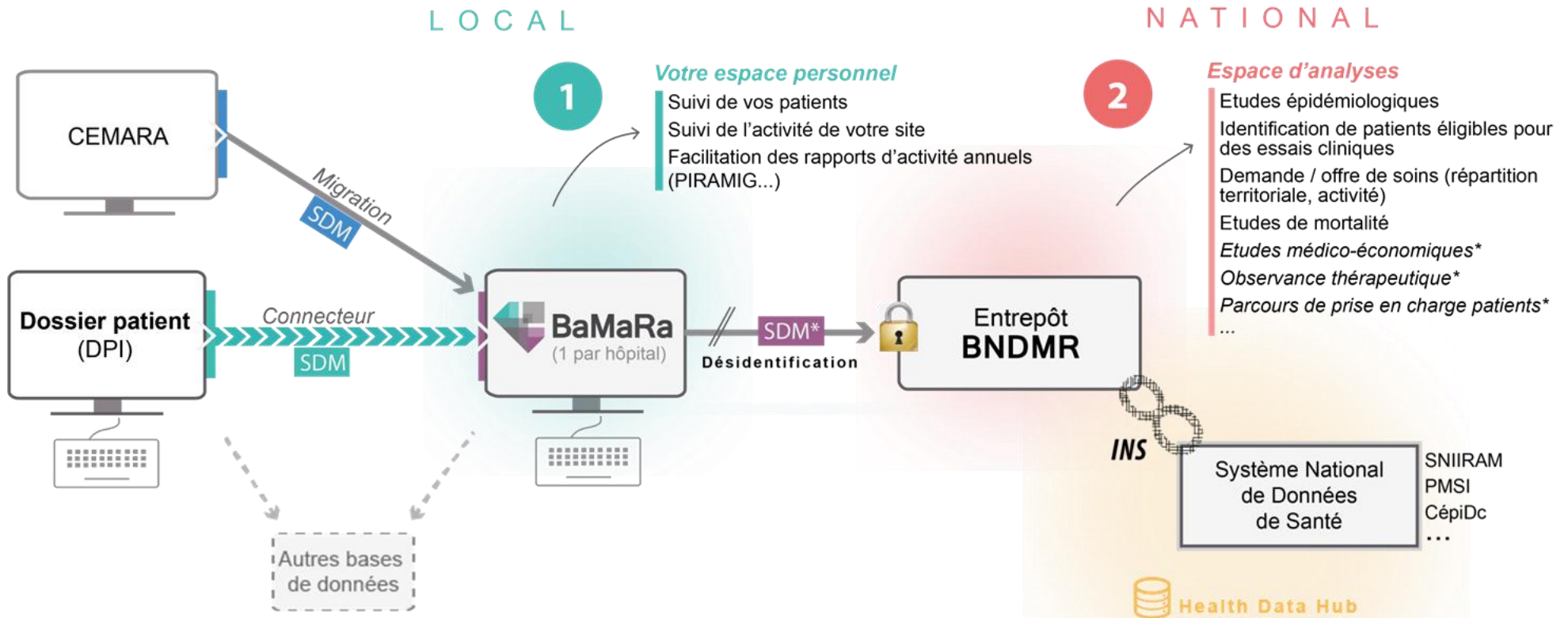
Directeur opérationnel de la BNDMR

Collecter au niveau national un Set de Données Minimum Maladies Rares

- Consentement (non-opposition)
- Identification patient (INS, IPP)
- Informations administratives (Nom, prénom, DDN, ...)
- Informations familiales (Propositus, lien de parenté, ...)
- Statut vital (date de décès, cause, ...)
- Parcours de soins (adressé par, date de PeC, ...)
- Activité(s) de soins (date, contexte, objectif, ...)
- Diagnostic(s) (maladie, signes, âge aux premiers signes, ...)
- Traitement (médicaments orphelins)
- Anté et néonatales (PMA, terme, taille à la naissance, ...)
- Recherche (protocole en cours, échantillon biologique, ...)

http://www.bndmr.fr/wp-content/uploads/2018/11/Set-de-donnees-minimum-national-maladies-rares_v1.11.pdf

Les composantes du projet BNDMR



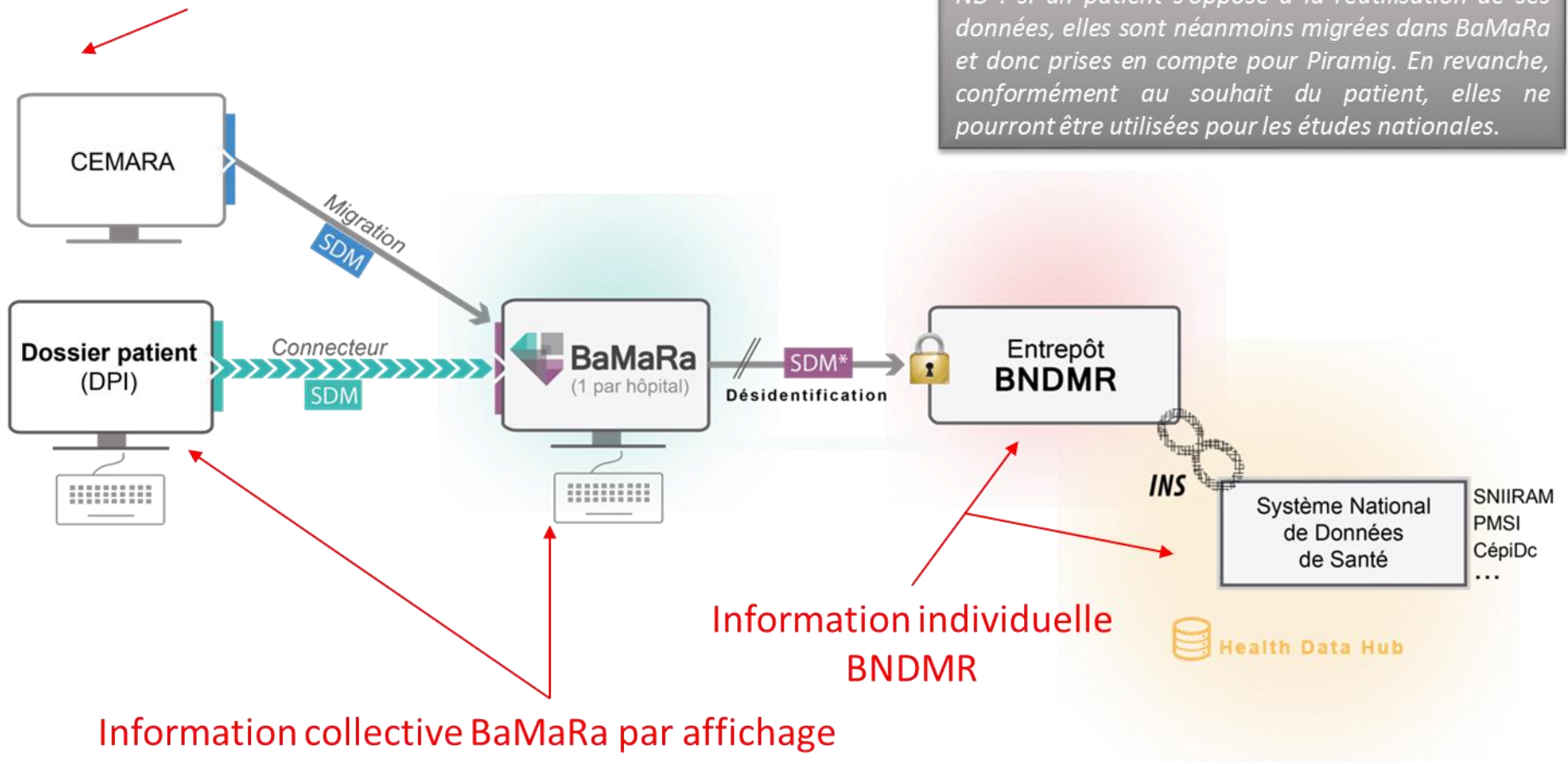
- NB : la collecte de données se fait SOIT au moyen d'ORBIS, SOIT au moyen de BaMaRa (pas les deux)
- Il n'est pas prévu pour l'instant de flux dans l'autre sens (de BaMaRa vers le DPI) pour des raisons d'identito-vigilance et de priorisation technique

L'information des patients

<https://www.bndmr.fr/participer/guides-et-bonnes-pratiques/information-patient/>

Information collective CEMARA par affichage
(dérogation pour la BNDMR pour les anciens patients)

NB : si un patient s'oppose à la réutilisation de ses données, elles sont néanmoins migrées dans BaMaRa et donc prises en compte pour Piramig. En revanche, conformément au souhait du patient, elles ne pourront être utilisées pour les études nationales.



Information individuelle
BNDMR

Information collective BaMaRa par affichage
(dérogation pour la BNDMR pour les anciens patients)

3

La déclinaison à l'AP-HP

Marion DUBOC

Equipe Conception/spécifications

Dossier médical Orbis

Historique du projet Maladies Rares Orbis avant l'appel à projet de 2017

■ 2014 (V1)

- ▶ Travail conjoint avec l'équipe de la plate-forme de Maladies rares du GH Sud (Bicêtre – Paul Brousse – Béclère)
- ▶ Objectif : Fiche décrivant la pathologie et permettant de suivre les activités réalisées dans un module de statistiques afin de faciliter le renseignement du rapport annuel PIRAMIG.

■ 2015 – 2017 (V2)

- ▶ Rencontre avec l'équipe de la BNDMR afin de discuter de la possibilité de réaliser un export quotidien de la fiche vers leur application BaMaRa
- ▶ Mise à niveau de la fiche V1 afin de la rendre compatible et ajout d'éléments nécessaires à BaMaRa.
- ▶ Résultats :
 - *La fiche V2 a été mise en production en 2016*
 - *L'export n'a pas été réalisé car les spécifications de la BNDMR ont été largement modifiées en cours de route afin de répondre aux nouvelles exigences de la DGOS en 2017.*

Objectifs du projet Maladies Rares Orbis

(Projet DGOS automne 2017)

■ Intégration des données de maladies rares dans le DPI APHP (Orbis)

- ▶ Intégration d'un set minimal de données de maladies rares (SDM-MR) validé par la DGOS dans le DPI
- ▶ Permettre la description de la pathologie afin d'en informer les autres soignants
- ▶ Permettre le suivi des activités réalisées dans un module de statistiques afin de faciliter le renseignement du rapport annuel PIRAMIG.

■ Transmission de ces données à l'application BaMaRa de la BNDMR

- ▶ Le rapport PIRAMIG devra passer par BaMaRa dans un futur proche
- ▶ Pour compiler les données épidémiologiques à partir de tout le territoire national
- ▶ Le transfert de données doit être fait dans un format d'interopérabilité (CDAr2n3)

Historique du projet Maladies Rares Orbis

- **2020 (V3) : Mise en production en septembre 2020**
 - ▶ Ajout d'items afin d'obtenir 90% des données demandées dans le set minimal
 - ▶ Version permettant un export quotidien des données vers BaMaRa (novembre 2020)

- **2021 (T1) : Transfert de l'historique des données d'Orbis vers BaMaRa**
 - ▶ Transfert de la totalité des données d'Orbis – Maladies Rares

Exemple de l'interconnexion entre la fiche Maladies rares APHP V3 et BaMaRa (Novembre 2020)

■ Création d'un patient dans Orbis

Maladie rare : Centre de référence des maladies inflammatoires des voies biliaires et des hépatites auto-immunes*

Supprimer suivi | Impression Fiche de renseignements

Fiche de renseignements | Suivis

Date création fiche : 30/01/2018 Utilisateur ayant créé la fiche : Nadine Mardini

CRMR(s) de rattachement : Centre de référence des maladies inflammatoires des voies biliaires et des hépatites auto-immunes

Patient

Premier contact : Oui Non Médecin référent du patient au sein de l'APHP : Docteur BERNARD DURAND

Date du premier contact : 30/01/2018

Le patient a été orienté par : Famille

Lieu de naissance* : PLEUMELEUC FRANCE

Lieu d'habitation* : PARIS 14 FRANCE

Patient décédé : Oui Non

Le patient est le propositus* : Oui Non

Arbre généalogique

Cas : Sporadique Familial Consanguinité (issue d'une union entre parents) : Oui Non

Non-opposition du patient (ou son tuteur) pour une réutilisation de ses données anonymisées dans un cadre d'analyses de santé publiques* : Oui Non

[Import du document d'informations signé](#)

Informations sur le diagnostic de la maladie rare

Statut du diagnostic* :	Date	Type diagnostic	Appréciation du diagnostic à l'entrée du centre* :
	22/07/2020	Confirmé	Approprié

Code CIM 10 de MR : xxxxxxxxxxxxxx

Autres diagnostics

Code ORPHANET* : Leucodystrophie hypomyélinisante avec ou sans oligodontie et/ou hypogonadisme (MR289494)

Age au 1er signe* : A la naissance

Age au 1er diagnostic* : Age

Date : 12/08/2010 A l'âge de 4 an(s) et/ou 9 mois

Seul le médecin référent APHP, le lieu de résidence actuel et la notion de propositus sont obligatoires pour le transfert dans la partie administrative

L'obligation de renseigner le lieu de naissance a été désactivée
(en attendant l'obligation de renseigner l'INS à l'accueil)

Maladie rare : Centre de référence des maladies inflammatoires des voies biliaires et des hépatites auto-immunes*

Supprimer suivi Impression Fiche de renseignements

Fiche de renseignements Suivis

Date création fiche : 30/01/2018 Utilisateur ayant créé la fiche : Nadine Mardini

CRM(s) de rattachement : Centre de référence des maladies inflammatoires des voies biliaires et des hépatites auto-immunes

Patient

Premier contact : Oui Non

Médecin référent du patient au sein de l'APHP : Docteur BERNARD DURAND

Date du premier contact : 30/01/2018

Le patient a été orienté par : Famille

Lieu de naissance* : PLEUMELEUC FRANCE

Lieu d'habitation* : PARIS 14 FRANCE

Patient décédé : Oui NonLe patient est le propositus* : Oui Non

Arbre généalogique

Cas : Sporadique FamilialConsanguinité (issue d'une union entre parents) : Oui NonNon-opposition du patient (ou son tuteur) pour une réutilisation de ses données anonymisées dans un cadre d'analyses de santé publiques* : Oui Non[Import du document d'informations signé](#)

Informations sur le diagnostic de la maladie rare

Statut du diagnostic* :

Date	Type diagnostic
22/07/2020	Confirmé

Appréciation du diagnostic à l'entrée du centre* : Approprié

Code CIM 10 de MR : xxxxxxxxxxxxxx

Autres diagnostics

Code ORPHANET* : Leucodystrophie hypomyélinisante avec ou sans oligo

Age au 1er signe* : A la naissance

Les items obligatoires pour le transfert vers BaMaRa ont été signalés d'un astérisque : exemple

Le patient est le propositus*

Dans certains cas, l'item n'est obligatoire que dans certaines conditions : cette condition sera alors précisée en infobulle

Exemple :

Diagnostic Orphanet MR : obligatoire si le statut du diagnostic est « suspecté » ou « confirmé ». Facultatif dans le cas contraire.

Focus sur le diagnostic Orphanet:

Liste des diagnostics du dossier 101435439

Coder diagnostics sur dossier

Diagnostics Diag. annulés DAD restreints

Code	Description	Présomption	Type
MR68356	Leucodystrophie		

Utilisation du module référentiel de l'éditeur Dédalus

Pour accéder aux référentiel Orphanet, l'option « DAD restreints » doit être cochée

Maladie rare : Centre de référence des maladies rares du métabolisme du calcium et du phosphate* > Saisie des diagnostics DRG

Moteur de recherche

Version - CIM 10 octobre 2020

Les plus utilisés Code Hiérarchie Historique

%drépa

15 résultats trouvés

- MALADIES RARES (ORPHA)
 - MR232 **Drépanocytose**
 - MR251355 Drépanocytose associée à une autre anomalie de l'hémoglobine
 - MR251359 Drépanocytose - bêta-thalassémie
 - MR251365 Drépanocytose - hémoglobinoses C
 - MR251370 Drépanocytose - hémoglobinoses D
 - MR251375 Drépanocytose - hémoglobinoses E
 - MR275752 Drépanocytose et maladies associées
 - MR251380 Syndrome de persistance familiale de l'hémoglobine foetale-drépanocytose
- Maladies Du Sang Et Des Organes Hématopoïétiques Et Certains Troubles Du Système Immunitaire (d50-d89)

MR232
Drépanocytose

Détails

PMSI Sévérité diagnostic: Aucune

Complication ou Morbidité Associée: Aucune

Notes

Inclusion
MR232 Anémie à hématies falciformes

Utilisation
MRPathologie

Liste des diagnostics du dossier 1000019884

Coder diagnostics sur dossier

Diagnostics Diag. annulés DAD restreints

Code	Description	Présomption
MR183616	Maladie neuro-ophtalmologique génétique	

ATTENTION

Seuls les diagnostics Orphanet sont acceptés lors du transfert vers BaMaRa (les choix indiqués comme « MR Groupe » et non « MR Pathologie » « MR Soustype » dans le référentiel provoqueront le rejet de la fiche.

Mode de confirmation du diagnostic

Sujet apparemment sain* : Oui Non

Présence de malformation anténat

Correspondants de la prise en charge

Métier	Précisions	Nom prénom	Téléphone	Mail	Adresse

Particularités de la prise en charge

Traitements :

Date	Produit	Posologie	Commentaires

Traitements chirurgicaux :

Date	Type	Commentaires

Administration d'un médicament de « type orphelin » * : Oui Non

Médicaments orphelins* : Carbaglu EMEA/H/C/000461 carglumic acid


Signes et symptômes

xxxxxxxxxxxxxxxxxxxxxxxxxxxx
hhhhhhhhhhhhhhhhhhhhhh
|||||

Contre indications :

Conduite à tenir en situation d'urgence(s) :

Recherche

 Accès aux inclusions dans des protocoles

Ce patient est inclus dans un protocole de recherche.

Date	Protocole	Centre	Responsable
01/08/2020	UV98	XCET-0123	Moi
Accord pour être contacté pour un protocole			<input checked="" type="radio"/> Oui <input type="radio"/> Non
Patient ayant précédemment donné un échantillon biologique pour la recherche MR :			<input checked="" type="radio"/> Oui <input type="radio"/> Non
Patient ayant précédemment donné un échantillon biologique pour le diagnostic moléculaire :			<input checked="" type="radio"/> Oui <input type="radio"/> Non

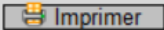
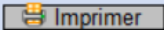
Les blocs « Correspondants de la prise en charge » et « Particularités de la prise en charge » peuvent être laissés vides, pas d'impact sur la remontée dans la BNDMR

Suivi

+ Créer un nouveau suivi d'activité

Historique de la prise en charge et du suivi

! \ La saisie de l'activité peut démarrer à partir de 2020
 MAIS
 Il est impératif de renseigner la première activité du patient correspondant au début de la prise en charge

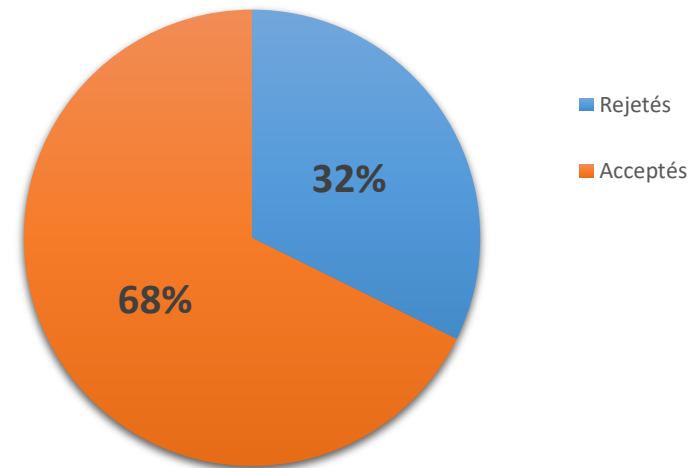
Date / Heure	Suivi	Saisi par
24/07/2020 14:16	Corriger  Hôpital d'activité : HOPITAL BICETRE Site : Hôpital Bicêtre - Neurologie adulte CRMR d'activité : Neuropathies amyloïdes familiales et autres neuropathies périphériques rares (NNERF) Site : coordonnateur - Pr David Adams Professionnel de santé : Docteur BERNARD DURAND Type de recours : Avis sur dossier en consultation Métier : Médecin Motif(s) : Prise en charge médico-sociale Précisez... Suivi de consultation Autre prof. : Autre prof. de santé : Patient orienté par : Famille Contact en urgence ? <input type="radio"/> Oui <input type="radio"/> Non Lieu PEC : Type de PEC : Résumé / Conclusion : xxxxxxxxxxxx	DUBOC Marion Modifié par : DUBOC Marion
22/07/2020 14:40	Corriger  Hôpital d'activité : HOPITAL TENON Site : Hôpital Tenon - Pneumologie CRMR d'activité : Centre de référence de la maladie de Rendu-Osler Site : compétence - Dr Antoine PARROT Professionnel de santé : Docteur BERNARD DURAND Type de recours : Consultation Métier : Médecin Télé médecine : <input type="radio"/> Oui <input type="radio"/> Non Précisez... Motif(s) : Suivi de consultation Autre prof. : Autre prof. de santé : Patient orienté par : Famille Contact en urgence ? <input type="radio"/> Oui <input type="radio"/> Non Lieu PEC : Type de PEC : Résumé / Conclusion :	DUBOC Marion Modifié par : DUBOC Marion

Résultat le lendemain dans BaMaRa

Statistiques d'acceptation : Étude du vendredi 27/11

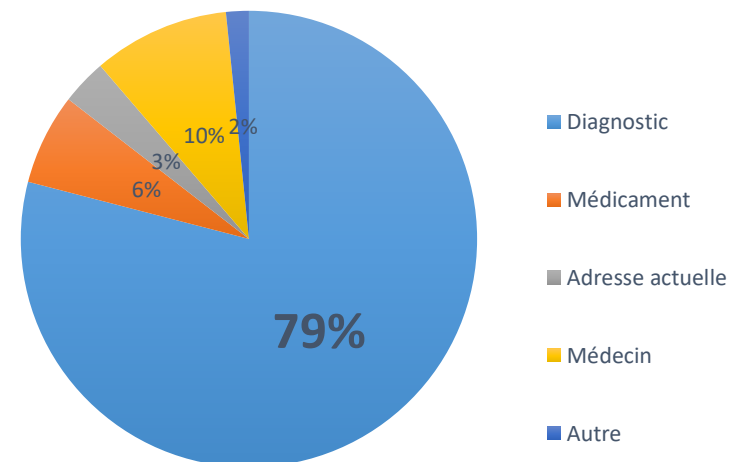
■ 195 fichiers d'interface envoyés

- ▶ 63 rejetés / 132 acceptés



■ Étude des rejets : La principale cause de refus est le diagnostic

- ▶ Diagnostic renseigné en champ texte libre sans préciser le code
- ▶ Diagnostic renseigné avec un code CIM-10
- ▶ Diagnostic renseigné avec un code de groupe



Paramétrage de la fiche Maladies rares Orbis

- Afin de faciliter la saisie de la fiche, un service et un CRMR sont proposé par défaut.

25/11/2020 12:33:29 APHP@CHU5QUA 08.05.16.00.0028300 -

Dossier administratif 010X520 4004203

8003587198 TESTMDU DELPHINE ♀ née le 08.08.1984 (36a) 101439123

Maladie rare : Centre de Référence des malformations ORL rares (MALO)*

Supprimer suivi Impression Fiche de renseignements

Fiche de renseignements Suivis

Suivi

Hôpital d'activité * : HOPITAL BICETRE Site d'activité * (service) : Hôpital Bicêtre - Neurologie adulte

CRMR d'activité * : Neuropathies amyloïdes familiales et autres neuropathies périphériques rares (NNERF)

Date / Heure* :

Type de suivi/contexte* :

Motif(s)/objectif(s) * : neuropathies amyloïdes familiales et autres neuropathies périphériques rares (NNERF)
Centre de référence des maladies inflammatoires rares du cerveau et de la moelle

Patient orienté par :

Contact en urgence ?

Type de PEC / Réponse :

Résumé / Conclusion :

coordonnateur - Pr David Adams

Marion DUBOC

Médecin

Précisez...

target est différent du site d'activité

annuler

Le catalogue CRMRs affiché ici est lié au choix du service par paramétrage. Il est modifiable sur demande.

- Il est possible de modifier cette affichage en adresse une demande à votre service informatique local qui la relayera au support Orbis

Module de statistiques Orbis

Statistiques "Maladies Rares"

Mettre à jour Export au format Excel

Statistiques Maladies Rares

Effectuer la recherche sur

FILTRES

Recherche des fiches maladies rares créées ou modifiées entre le et

CRMR de Rattachement

Médecin référent du patient au sein de l'APHP

Résultats : Liste des fiches maladies rares correspondants aux filtres

Date de Création	Date de modification	Nom	Prénom	Age	CRMR de rattachement Médecin référent
12/08/2020	20/10/2020	TESTMDU	VIEUX	97 ans	Neuropathies amyloïdes familiales et autres neuropathies périphériques rares (NNERF) DURAND BERNARD
04/02/2020	06/10/2020	TESTMDU	RONAN	47 ans	Neuropathies amyloïdes familiales et autres neuropathies périphériques rares (NNERF) DURAND BERNARD

Nombre de fiches

Attention : En cas d'export de données concernant les patients, ces dernières relèvent de votre responsabilité et ne peuvent être diffusées à une personne tierce ou stockées sur un support non sécurisé.

Statistiques sur toutes les fiches créées ou modifiées dans une période et avec le choix d'un CRMR de rattachement cible

Module de statistiques Orbis

Statistiques "Maladies Rares"

Mettre à jour Export au format Excel

Statistiques Maladies Rares

Effectuer la recherche sur

FILTRES

Date de début de période de suivi Date de fin de période de suivi

Hôpital d'activité Site/service d'activité

CRMR d'activité

Type de recours Type de prise en charge

Motif Orienté par

Professionnel de santé

Résultats : Liste des suivis de maladies rares correspondants aux filtres

Date suivi	Nom Prénom	Age	CRMR d'activité	Site	Type de recours
20/10/2020	TESTMDU BRIEUC	10 ans	Neuropathies amyloïdes familiales et autres neuropathies périphériques rares (NNERF)	Hôpital Bicêtre - Neurologie adulte	Consultation
20/10/2020	TESTMDU CALIXTE	15 ans	Neuropathies amyloïdes familiales et autres neuropathies périphériques rares (NNERF)	Hôpital Bicêtre - Neurologie adulte	Consultation
06/10/2020	NOMUSUEL BERNADETTE	60 ans	Neuropathies amyloïdes familiales et autres neuropathies périphériques rares (NNERF)	Hôpital Bicêtre - Neurologie adulte	Consultation
23/10/2020	TESTMDU GUILLAUME	38 ans	Neuropathies amyloïdes familiales et autres neuropathies périphériques rares	Hôpital Bicêtre - Neurologie adulte	Consultation
06/10/2020				Hôpital Bicêtre - Neurologie adulte	Hospitalisation semaine

Statistiques sur tous les suivis réalisés dans une période pour un service et un CRMR sélectionnés

4

L'équivalence Orbis - BaMaRa

Céline ANGIN

*Responsable du déploiement de
BaMaRa*

*Intégration d'une fiche envoyée depuis
la fiche maladies rares dans BaMaRa*

Le lendemain dans BaMaRa

The screenshot displays the BaMaRa interface with a search bar at the top containing the text "Rechercher". Below the search bar, the location is identified as "HHT [COMP] PARROT (HU EST PARISIEN SITE TENON APHP - 75970 PARIS CEDEX 20)".

The main interface is divided into three vertical panels:

- Left Panel (Purple):** Features a large white plus sign icon and a button labeled "Nouvelle fiche patient".
- Middle Panel (Orange):** Features a large white magnifying glass icon. Below it is a search input field with the text "Norm patient, id local, id" and a search icon. The input field contains "cali|". A dropdown menu shows a search result: "CALIXTE TESTMDU TESTMDU - 01/11/2005 - M".
- Right Panel (Grey):** Titled "Mes fiches du site", it displays a donut chart with the text "Avertissement 1(100%)". Below the chart is a table with two columns: "Fiches" with the value "1" and "Réfèrent de" with the value "0". At the bottom of the panel is a button labeled "Fiches dans le site : 1".

A blue callout box at the bottom right of the search panel contains the text: "Le patient est directement présent dans la base de données".

CALIXTE TESTMDU

(TESTMDU)


Avertissement
Propositus
ID BaMaRa **144407**IPP / NIP **8003582428**

ID service

Dernière activité le 22/07/2020

Fiche mise à jour le 25/11/2020

Date de naissance 01/11/2005 (15 ans)

Sexe Masculin

Lieu de naissance 35137 Pleumeleuc

Lieu de résidence Paris

Prises en charge

HHT [COMP] PARROT

Date d'inclusion 22/07/2020

Initialement adressé par Venu de lui-même

Médecin référent BERNARD DURAND

Maladie De Rendu-Osler

Confirmé LEUCODYSTROPHIE HYPOMYÉLINISANTE AVEC OU SANS OLIGODONTIE ET/OU HYPOGONADISME

Maladie rare (Orphanet)

[Leucodystrophie hypomyélinisante avec ou sans oligodontie et/ou hypogonadisme \(#289494\)](#)

Appréciation du diagnostic à l'entrée du centre Approprié

Âge au diagnostic 4 an(s) et 9 mois

Âge aux premiers signes Postnatal

Type d'investigation(s) réalisée(s) Exploration fonctionnelle

Cas sporadique ou familial Sporadique

Issu d'une union consanguine Non

Activités (1)

2020

	Fait le	Centre	Contexte	Objectif(s)	Profession(s)	Intervenant(s)	Lieu
	22/07/2020	Maladie De Rendu-Osler	Consultation	Suivi	Médecin	BERNARD DURAND	HU EST PARISIEN SITE TENON APHP - 75970 PARIS CEDEX 20

Consultation ou saisie dans BaMaRa : les étapes

Connexion à l'application

/!\ Uniquement via internet (navigateurs récents)

Connexion en 2 étapes : email + mot de passe personnel, puis code à usage unique reçu par mail.

Au-delà de 30 minutes d'inactivité, déconnexion automatique par sécurité.



BaMaRa
Collectez, suivez et analysez vos données
maladies rares

CONNEXION

arnaud.sandrin@aphp.fr

.....

Se connecter

[S'inscrire](#) | [Mot de passe oublié ?](#)

BaMaRa : code d'authentification forte

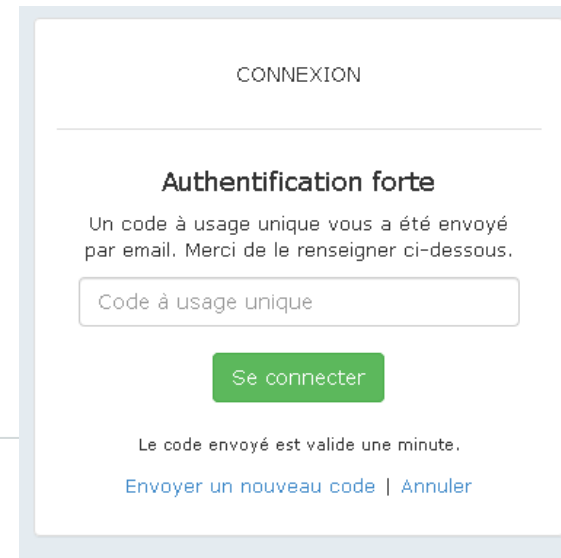
Pour terminer la procédure d'authentification, merci de renseigner le code suivant :

00659445

Ce code est valide une minute. Vous pouvez demander un nouveau code depuis l'application.

Merci pour votre confiance

L'équipe BNDMR



BaMaRa
Collectez, suivez et analysez vos données
maladies rares

CONNEXION

Authentification forte

Un code à usage unique vous a été envoyé par email. Merci de le renseigner ci-dessous.

Code à usage unique

Se connecter

Le code envoyé est valide une minute.

[Envoyer un nouveau code](#) | [Annuler](#)

➤ **Données administratives**

➤ Prises en charge

➤ Diagnostic

➤ Activité

➤ Anté/néonatal

➤ Recherche

Le patient (ou son représentant légal) a été dûment informé et ne s'oppose pas au traitement de ses données *

!/\ Sur BaMaRa, il est nécessaire de saisir les données administratives qui n'ont pas été rentrées au préalable par les Admissions

Malade

Non-malade

Le patient est un fœtus

Nom de naissance *

Si le patient est un fœtus, cochez cette case

Nom d'usage

Prénom *

Date de naissance *

Sexe *

Féminin Masculin

IPP / NIP

Identifiant national de santé (INS)

Numéro de dossier du service

Lieu de naissance *

Lieu de résidence *

Création d'une fiche patient

[➤ Données administratives](#)[➤ Prises en charge](#)[➤ Diagnostic](#)[➤ Activité](#)[➤ Anté/néonatal](#)[➤ Recherche](#)

Le patient (ou son représentant légal) a été dûment informé et ne s'oppose pas au traitement de ses données *



Malade

Non-malade

Le patient est un fœtus



Nom de naissance de la mère *

Nom d'usage de la mère

Prénom de la mère *

Nom de naissance du père

Grossesse multiple *

Oui

Non

Prénom du fœtus

Date début de la grossesse *



Ensuite, saisie équivalente à celle dans Orbis, mais par onglets :

Création d'une fiche patient

> Données administratives
 > **Prises en charge**
 > Diagnostic
 > **Activité**
 > Anté/néonatal
 > Recherche

+ Prise en charge #1

Centre de rattachement du patient : Epilepsies Rares

Date d'inclusion dans le site MR * : 15/02/2010

Médecin référent maladie rare * : Rima NABBOUT

Patient initialement adressé par * : * Pédiatre (ville)

« **Prise en charge** » dans BaMaRa correspond à la première prise en charge renseignée dans Orbis

+ Nouvelle activité #1

Date de l'activité * : 18/11/2020 aujourd'hui

Centre pour lequel l'activité est déclarée * : Epilepsies Rares

Lieu de l'activité : HU NECKER ENFANTS MALADES APHP - 75743 PARIS CEDEX 15

Contexte * : Consultation *

Objectif(s) * : * Suivi

Profession(s) de(s) intervenant(s) * : * Médecin

« **Activité** » dans BaMaRa correspond aux prises en charge de suivi dans Orbis

Création d'une fiche patient

[Données administratives](#)
[Prises en charge](#)
[Diagnostic](#)
[Activité](#)
[Anté/néonatal](#)
[Recherche](#)

Statut actuel du diagnostic *

En cours

Probable

Confirmé

Indéterminé

Type d'investigation(s) réalisée(s) *

* Clinique

* génétique

Précisez la(les) technique(s) utilisée(s)

* Séquençage ciblé (1 ou plusieurs gènes)

Maladie rare (Orphanet)

Syndrome de Dravet

Description clinique

* Retard global du développement

* Convulsions

* Crises épileptiques

Signes atypiques

Gènes (HGNC)

* SCN1A

Mutation(s)

Sujet apparemment sain

Oui

Items relatifs au **diagnostic** (seule différence avec Orbis : disponibilité dès aujourd'hui de HPO et HGNC)

Appréciation du diagnostic à l'entrée du centre *

Absent

Non approprié

Approprié

Âge aux premiers signes *

Anténatal

À la naissance

Postnatal

Non déterminé

0

ans et

9

mois

Âge au diagnostic *

Anténatal

À la naissance

Postnatal

Postmortem

Non déterminé

3

ans et

6

mois

aujourd'hui

Cas sporadique ou familial

Sporadique

Familial

Mode de transmission

Autosomique dominant

Issu d'une union consanguine

Oui

Non

Ne sais pas

Cas particulier : données hors SDM

Informations génétiques complémentaires (optionnel)

Résumé des anomalies chromosomiques

Quantité de matériel génétique

Nb chromosomes Chromosomes sexuels Mosaïque

Anomalie par chromosome

Anomalie

Chromosome

5

Evolution prévues de la fiche Orbis

Hicham IDRISSEI KHAMLICHI

Responsable conception dossiers

ORBIS

Perspectives futures

- **Préparation d'une version V4 : package mineur d'évolutions (T1 2021)**
 - ▶ Modification/corrections des items pour plus d'ergonomie et de clarté
 - ▶ Mise à jour des catalogues
 - ▶ Corrections d'anomalies

- **Evolution vers une version V5 (*prévisionnel : 2^{ème} semestre 2021*)**
 - ▶ Ajout des terminologies HPO, HGNC, et des données anté et néonatales
 - ▶ Envoi des données vers BaMaRa au fil de l'eau (vs 1 envoi quotidien)
 - ▶ Création d'un suivi automatiquement à la validation d'un CR (Pneumologie, Drépanocytose, CR de consultation standard ...) dans une unité de maladies rares

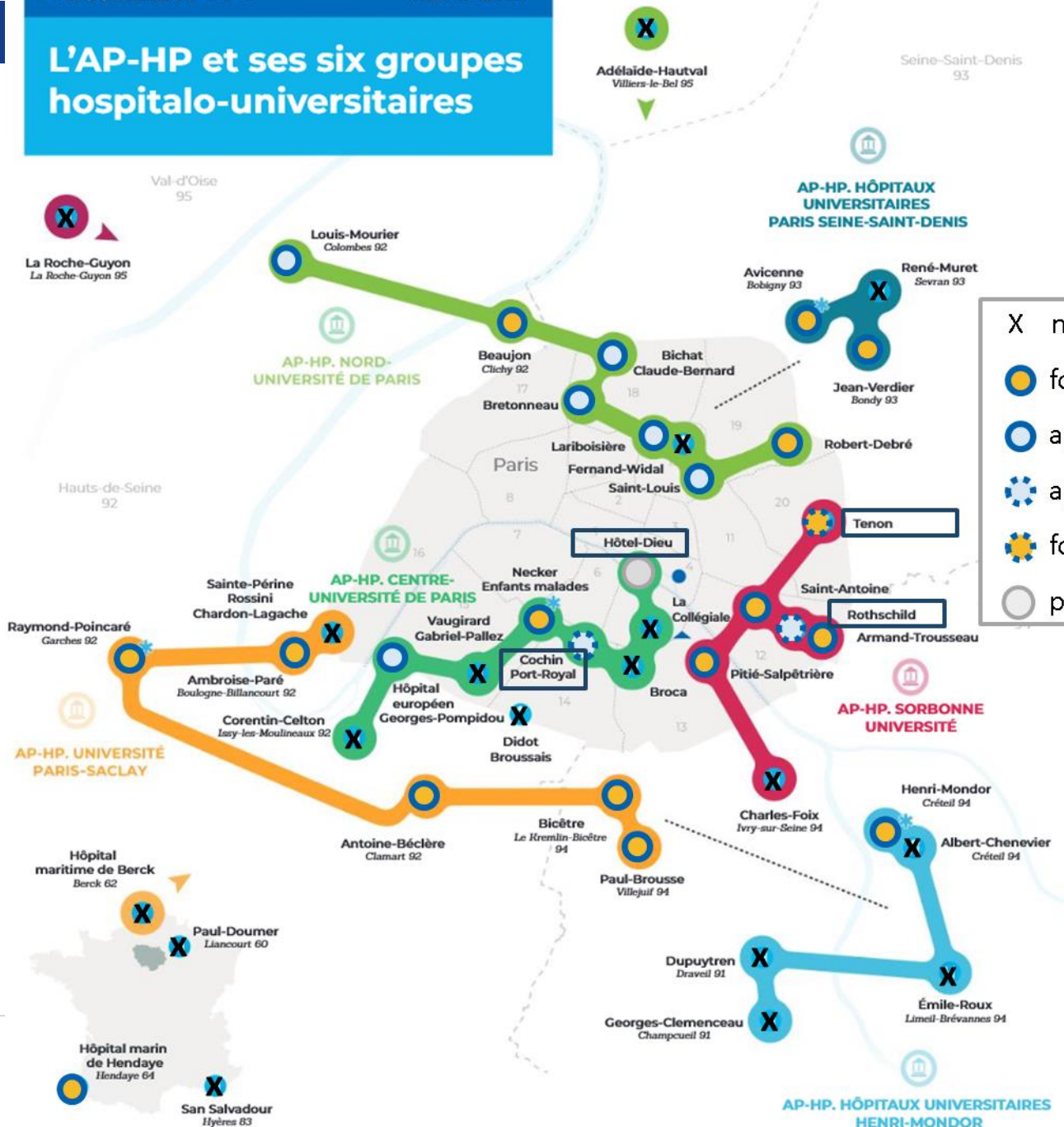
6

Avancement et accompagnement du déploiement

Sarra AYARI

*Cheffe de projet consultante déploiement
ORBIS*

L'AP-HP et ses six groupes hospitalo-universitaires



X non concerné

● formulaire dans ORBIS (tous les sites)

○ application web BaMaRa (tous les sites)

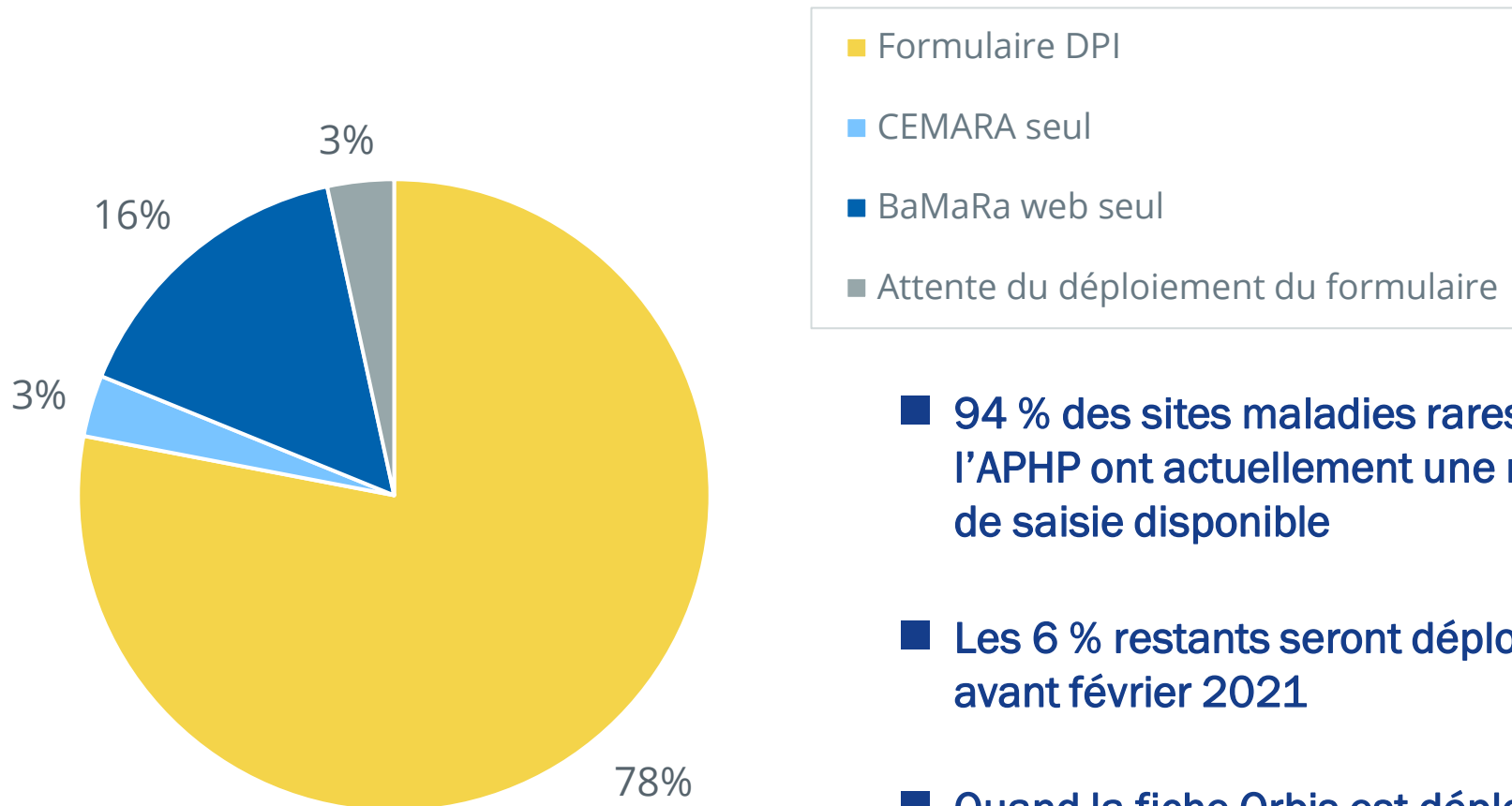
⚙ application web BaMaRa (sites pilotes)

⚙ formulaire dans ORBIS (quelques sites)

○ pas encore de déploiement

Seuls 4 établissements n'ont pas encore de mode saisie

Déploiement par site maladies rares (n= 384)



- 94 % des sites maladies rares de l'APHP ont actuellement une mode de saisie disponible
- Les 6 % restants seront déployés avant février 2021
- Quand la fiche Orbis est déployée, BaMaRa l'est également

Point sur la saisie

■ Nb suivis créés (sur la période 01/01/2020 - 30/09/2020)

■ Nb dossiers intégrés dans BaMaRa

Type	Nb suivis	% Total
coordonnateur	10 609	32%
constitutif	18 282	55%
compétence	4 146	13%

Étiquettes de lignes	Nb suivis				non déployé fiche ORBIS
	<10	10-100	100-500	>500	
coordonnateur	29	8	8	7	14
constitutif	47	8	15	16	32
compétence	91	15	10	2	84

FSMR	Nb suivis	% Total
FIRENDO	6 713	20%
ORKID	4 026	12%
BRAIN TEAM	3 032	9%
DefiScience	2 517	8%
FILFOIE	2 448	7%
MCGRE	2 080	6%
FAIR	1 985	6%
OSCAR	1 843	6%
SENSGENE	1 398	4%
FILNEMUS	1 287	4%
RESPIFIL	1 179	4%
MARIH	1 159	4%
G2M	1 114	3%
NEUROSPHINX	865	3%
MUCO	589	2%
FIMARAD	492	1%
AnDDI	127	0%
FIMATHO	117	0%
FAVA-Multi	66	0%

Equipe de déploiement fiche Maladies Rares : Rôle

- **Formations à la fiche Maladies Rares Orbis:**
 - ▶ en présentiel et/ou à distance
- **Recueil de données pour donner accès à la fiche:**
 - ▶ demandes de paramétrage, habilitations
- **Accompagnement / aide à la prise en main de la fiche:**
 - ▶ sur place, par mail, par téléphone
- **Centralisation des questions et demandes d'évolution**

Sites déjà accompagnés

Necker

Trousseau

Pitié Salpêtrière

Henri Mondor

Saint-Antoine

Beaujon

Avicenne

Jean Verdier

Raymond Poincaré

Ambroise Paré

Les 23 filières de santé maladies rares (FSMR)

- Vos contacts pour toute question de saisie, en particulier pour BaMaRa
- Relais d'informations BNDMR
- Formations à BaMaRa
 - ▶ Comme outil de saisie du SDM
 - ▶ Comme outil de suivi (extractions, tableaux de bord, PIRAMIG...)
- Accompagnement à la démarche qualité
 - ▶ Homogénéisation / Guides de codage
 - ▶ Projets errance et impasse diagnostiques
- Certaines proposent de l'aide à la saisie

FSMR

AnDDI-Rares

BRAIN-TEAM

CARDIOGEN

DéfiScience

FAI2R

FAVA-Multi

FILFOIE

FILNEMUS

FILSLAN

FIMARAD

FIMATHO

FIRENDO

G2M

MARIH

MCGRE

MHEMO

Muco/CFTR

NeuroSphinx

ORKID

OSCAR

RESPIFIL

SENSGENE

TETECOUC

40

7

L'appui des plateformes MR

Anna Barosi

*Cheffe de projet Plateforme d'expertise
maladies rares Paris Saclay*

Les 3 Plateformes d'expertise maladies rares de l'APHP

■ Centre – Université de Paris :

- ▶ Cochin, Necker, HEGP, Hôtel Dieu
- ▶ Contact: veronique.richard@aphp.fr

■ Université Paris – Saclay

- ▶ Bicêtre, Brousse, Bécclère, Poincaré, Paré
- ▶ Contact : secretariat.maladiesrares@aphp.fr

■ HU Mondor

- ▶ Mondor

Plateforme d'expertise maladies rares APHP. Université Paris Saclay (Hôpitaux Bicêtre, Paul Brousse, Antoine Bécclère, Ambroise Paré et Raymond Poincaré)

■ Accompagnement proposé autour de BaMaRa et de la fiche Orbis :

- ▶ Formation des équipes des CRMR et CCMR sur place au remplissage des fiches MR Orbis (assurée par les 2 TEC de la Plateforme)
- ▶ Centralisation des questions et dysfonctionnements
- ▶ Lien direct avec l'équipe DSI patient APHP et l'équipe BNDMR
- ▶ Support au remplissage des fiches MR (2 TEC + assistante administrative)
- ▶ Gestion des accès à BaMaRa pour Bicêtre, Paul Brousse et Antoine Bécclère)

■ Autres services proposés par la plateforme

- ▶ Aide multidisciplinaire pour tous les projets maladies rares (études cliniques, questions réglementaires, réponse aux appels à projets nationaux et internationaux, remplissage rapports Piramig, réalisation de supports d'information et organisation de journées scientifiques, promotion des interactions entre centres et associations de patients)

Contacts

■ En cas de questions ou de problèmes sur la **fiche Maladies rares Orbis**

- ▶ Le contact à privilégier est le service informatique local de votre hôpital qui pourra créer une demande qui sera redirigée vers les bons interlocuteurs à la DSI Patients (support, paramétrage, demande d'évolution ...)

■ Questions et demandes classiques :

- ▶ Modifier le CRMR ou le service qui sont proposés par défaut à l'ouverture d'une fiche
- ▶ Faire apparaître un nouveau CRMR d'activité dans la liste des CRMRs reliés à un service précis.
- ▶ Ajouter l'accès en création à la fiche maladies rares sur une unité qui en est dépourvu pour le moment
- ▶ Signalement d'anomalies
- ▶ Demandes d'évolutions