

# Guide de codage du diagnostic

Maladies respiratoires rares



# En quoi ce guide de codage peut vous être utile ?

Ce guide est mis à disposition des centres de référence et de compétence du réseau RespiFIL pour un codage homogène des données maladies rares. Vous y trouverez :

## Les bonnes pratiques de codage

- ✓ [Les différents niveaux d'assertion de diagnostic](#)
- ✓ [Les investigations réalisées, les codes Orphanet](#)
- ✓ [La description clinique](#)
- ✓ [Coder l'errance diagnostique](#)
- ✓ [Les spécificités des DPI \(Dossier Patient Informatisé\)](#)

## Codage des maladies respiratoires rares dans BaMaRa

- ✓ [Le codage des maladies pulmonaires rares \(OrphaLung\)](#)
- ✓ [Le codage de l'hypertension pulmonaire \(PulmoTension\)](#)
- ✓ [Le codage des maladies respiratoires rares \(RespiRare\)](#)

## La foire aux questions (FAQ)

- ✓ [Codage dans des cas particuliers](#)
- ✓ [Foire aux questions](#)

## Les impasses diagnostiques

- ✓ [Définition : Impasse diagnostique](#)
- ✓ [Coder un patient en impasse diagnostique](#)

## Codage des maladies respiratoires rares dans DPI

- ✓ [Exemples de codage sur DPI Orbis](#)
- ✓ [Exemples de codage sur DPI DX-Care](#)
- ✓ [Exemples de codage sur DPI Easily](#)

# 1

## Les bonnes pratiques de codage

# Informations au patient



## Information patient relative au traitement informatisé de ses données dans BaMaRa

Le patient **ne peut pas s'opposer** au recueil de ces données, mais il doit être informé (principe de non-opposition) : c'est la note d'information affichée dans les lieux de prise en charge qui permet cette saisie.



**BNDMR**

Banque Nationale de Données  
Maladies Rares

## Information patient relative au traitement de ses données à des fins de recherche dans la BNDMR

- Le patient **peut ici s'opposer**.
- La fiche d'information doit lui être remis, afin qu'il ait toutes les explications et tous les contacts pour s'opposer.

+

✓

### Création d'une fiche patient

➤ Données administratives ➤ Prises en charge ➤ Diagnostic ➤ Activité ➤ Anté/n

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

# Les différents niveaux d'assertion du diagnostic

**Statut actuel du diagnostic** définition de chacun des items :

**En cours**

Le diagnostic est en **phase précoce d'investigation**. Aucune pathologie n'est suspectée, ou avec un degré de certitude très faible.

**Probable**

Le diagnostic est **fortement suspecté**, mais l'évolution de l'enfant et/ou des examens complémentaires sont nécessaires pour le confirmer.

**Confirmé**

Le diagnostic a été **confirmé par une méthode à préciser**. En fonction des pathologies, l'examen permettant de confirmer le diagnostic diffère (clinique, imagerie, génétique).

**Indéterminé**

L'ensemble des investigations réalisées (clinique, imagerie, génétique) n'ont pas permis de poser un diagnostic. Le patient est actuellement en **impasse diagnostique**.



*Il est **impératif** de choisir le niveau de diagnostic qui correspond à la situation réelle du patient.  
A chaque activité, faire évoluer le statut du diagnostic en fonction de la clinique et des résultats des examens réalisés.*

# Les investigations réalisées

Type d'investigation(s) réalisée(s)



Clinique



Biologique



Imagerie



Explorations  
fonctionnelles



Anatomopathologie



Génétique

Si le diagnostic est :

**En cours**

Je note les examens réalisés

**Probable**

Je note les examens réalisés

**Confirmé**

Je note uniquement l'examen confirmant le diagnostic

**Indéterminé**

Je note uniquement l'examen le plus pointu réalisé

# Les codes Orphanet

## Maladie rare (Orphanet)

limitée aux codes Orphanet des **maladies** ou **sous-type de maladies**.

Groupe de maladies → Maladie → Sous-type Maladie

**Diagnostic**  
« probable » ou « confirmé »

Il **existe** un code Orphanet pour la maladie :

- Je **saisis** le code dans le champ Maladie rare (Orphanet).

Il **n'existe pas** de code Orphanet pour la maladie :

- Je laisse **vide** le champ Maladie rare (Orphanet).
- Je peux saisir le code Orphanet du **groupe** de la maladie dans la **description clinique uniquement**.  
*Exemple : mettre le code groupe « MR98300 » pour pneumopathie interstitielle diffuse (PID).*

**Diagnostic**  
« en cours » ou « indéterminé »

- Je laisse **vide** le champ Maladie rare (Orphanet).
- S'il existe un code Orphanet du **groupe de la maladie**, je le saisiss dans la **description clinique**.  
*Exemple : mettre le code groupe « MR98300 » pour pneumopathie interstitielle diffuse (PID).*



En savoir + sur les codes Orphanet des diagnostics : <http://lord.bndmr.fr>

# La description clinique

## Description clinique

- Il faut coder les **signes cliniques pertinents** pouvant expliquer la prise en charge dans le centre maladies rares
- La description clinique et les signes atypiques peuvent être renseignés avec différentes terminologies :

Human Phenotype Ontology (HPO) (anglais, français)

CIM-10

Orphanet

London Dysmorphology DataBase (LDDDB), décoché par défaut

HPO

CIM-10

ORPHA

LDDDB-fr



Privilégiez les termes *HPO*, *CIM10* et *Orphanet* (groupe)



En savoir + sur les terminologies des signes cliniques :

- Human Phenotype Ontology (HPO) : <https://hpo.jax.org/app/browse/term/HP:0000001>
- CIM-10 : <https://icd.who.int/browse10/2008/fr#/>



# Coder l'errance diagnostique

L'errance diagnostique correspond à la période entre la **date d'apparition des premiers symptômes** et la **date de diagnostic**.

Âge aux premiers signes \*

Anténatal  À la naissance  Postnatal  Non déterminé

ans et  mois

Âge au diagnostic \*

Anténatal  À la naissance  Postnatal  Postmortem  Non déterminé

ans et  mois

- En sélectionnant « postnatal » le champ « âge » apparait. Il est obligatoire.
- Un âge approximatif est préférable à une absence de remplissage.
- Le choix de l'item « non déterminé » est réservé aux porteurs sains pour l'âge aux premiers signes, et aux patients en cours de diagnostic pour l'âge au diagnostic.

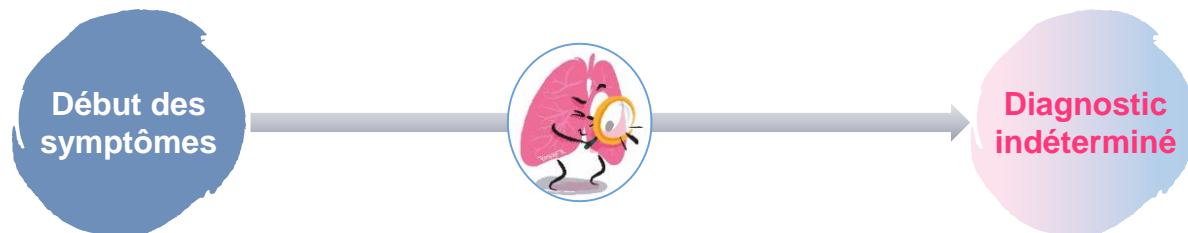
# 2

## Les impasses diagnostiques

# Définition de l'impasse diagnostique

Un patient est considéré en **impasse diagnostique** lorsque **l'ensemble des investigations réalisées n'ont pas permis de poser un diagnostic.**

Elle concerne les patients atteints d'une forme atypique d'une maladie connue, ou d'une maladie dont la cause génétique ou autre n'a pas encore été reconnue.



## Examens réalisés :

- ✓ Clinique
- ✓ Biologique
- ✓ Imagerie
- ✓ Biopsie
- ✓ Génétique, etc.

# Coder un patient en impasse diagnostique

+ Diagnostic #1

**Statut actuel du diagnostic \***

En cours	Probable	Confirmé	<b>Indéterminé</b>
----------	----------	----------	--------------------

**Type d'investigation(s) réalisée(s) \***

\* génétique

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

\* Séquençage ciblé (1 ou plusieurs gènes)

\* Séquençage non ciblé (Mendéliome, Exome, Génome)

**Maladie rare (Orphanet)**

Maladie rare (Orphanet)

**Description clinique**

**Signes atypiques**

**Gènes (HGNC)**

- Je note les **investigations réalisées**,
- Je précise le **type d'analyses génétiques (si concerné)**

- Je **ne sais pas de diagnostic** dans le champ maladie rare (Orphanet)
- Je peux détailler les signes cliniques dans la description clinique.
- **Réévaluation régulière** par l'équipe de génétique en fonction des avancées des connaissances et des techniques

# 3

## Le codage des maladies pulmonaires rares



*OrphaLung*

*Centre de Référence  
Maladies Pulmonaires Rares*

# Le **SUPPORT** au diagnostic de l'aspergillose broncho-pulmonaire allergique (ABPA)

Suspicion clinique : bilan de bronchopathie (asthme, BPCO) sévère et/ou non contrôlée et/ou avec TVO et/ou symptômes d'ABPA

Pathologie chronique des voies aériennes prédisposante (asthme, BPCO)

+

IgE anti-Aspergillus fumigatus  $\geq 0,35$  KUa/L

En cours

IgE totales  $\geq 500$  KUI/L

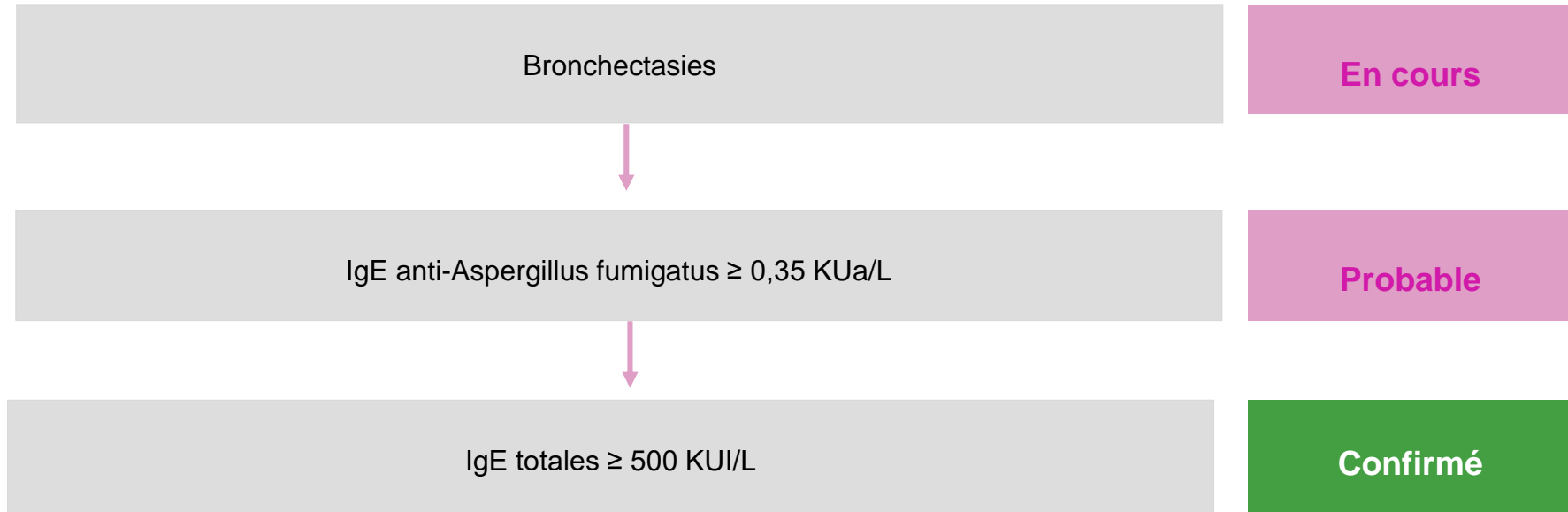
Probable

Scanner thoracique : impactions mucoïdes +/- mucus hyperdense et/ou bronchectasies

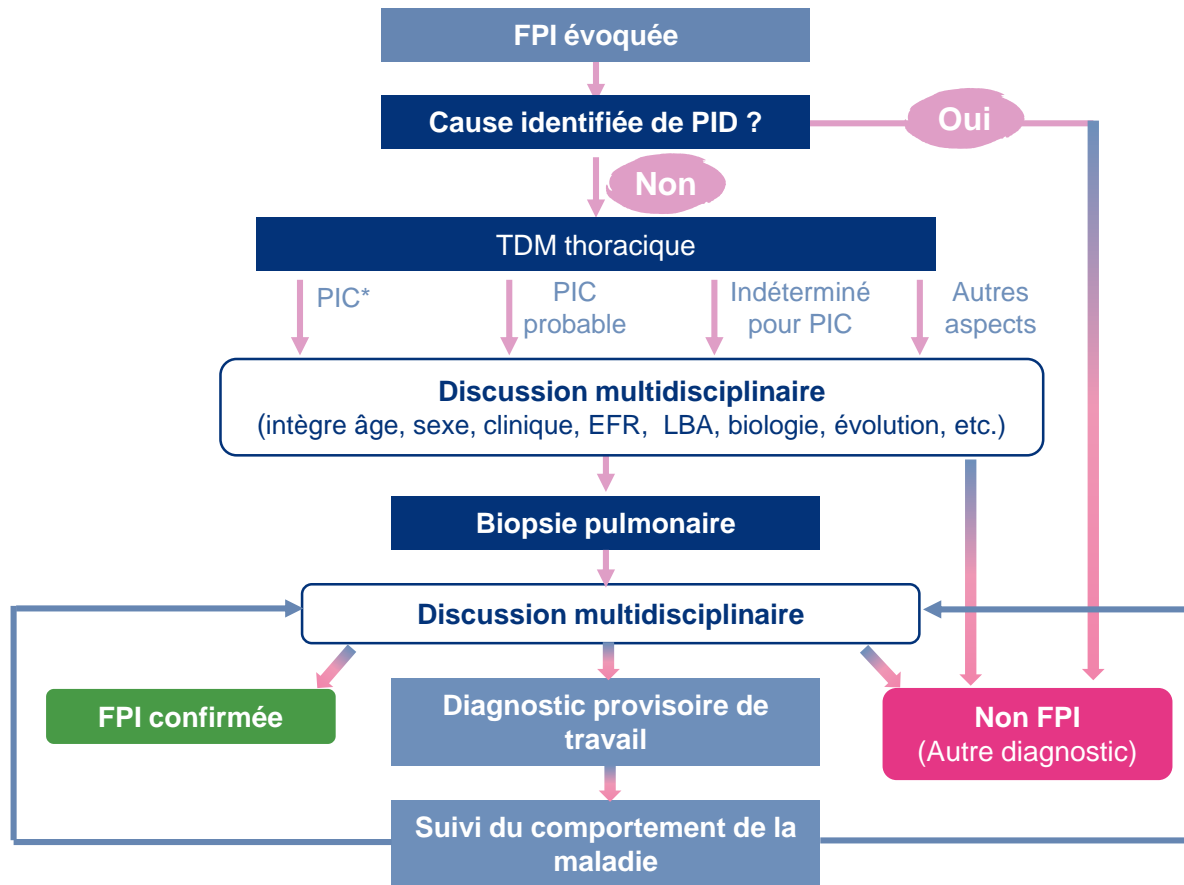
Confirmé

# Le **SUPPORT** au diagnostic de l'aspergillose broncho-pulmonaire allergique (ABPA)

## Suspicion radiologique : bilan de bronchectasies



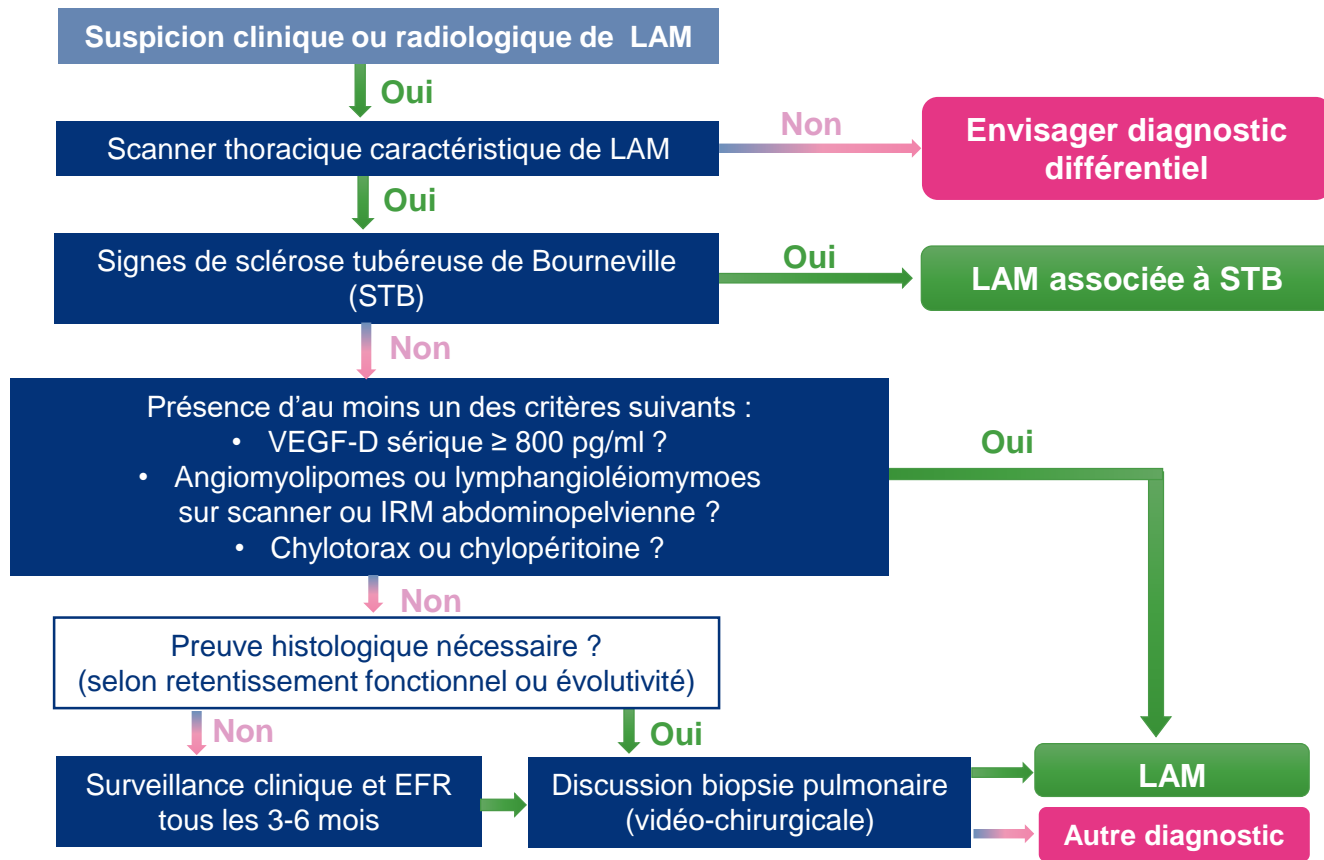
# Le **SUPPORT** au diagnostic de la fibrose pulmonaire idiopathique (FPI)



\*PIC : Pneumopathie interstitielle commune



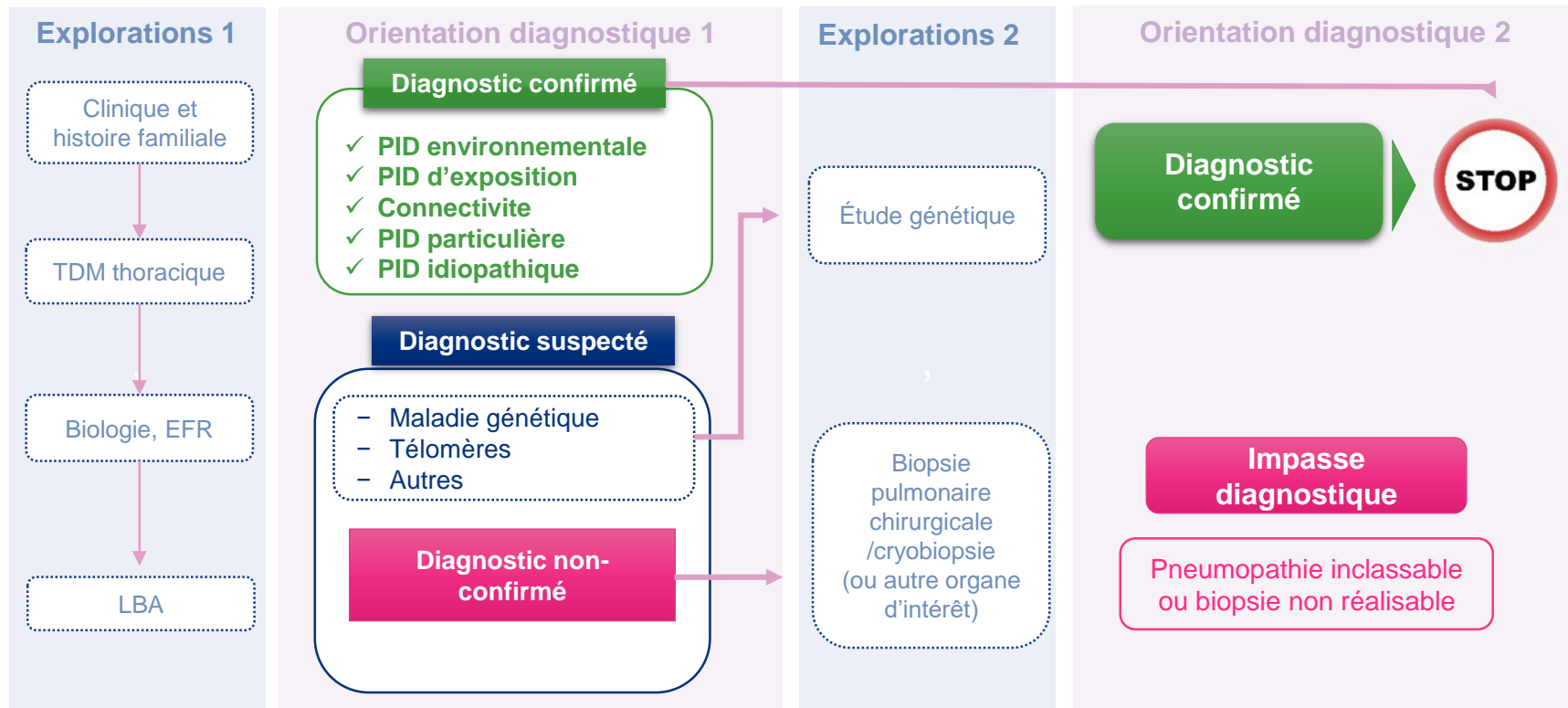
# Le **SUPPORT** au diagnostic de la lymphangioliéiomyomatose (LAM)



\*VEGF-D : facteur de croissance endothélial vasculaire D, EFR : explorations fonctionnelles respiratoires

Réalisé par le groupe de travail sur l'action 1.7 PNMR 3 : Pr Vincent Cottin et le groupe OrphaLung du PNDS LAM Septembre 2021

# Le **SUPPORT** au diagnostic des pneumopathies interstitielles diffuses (PID) de l'adulte



# Les codes Orphanet des maladies pulmonaires rares (OrphaLung)

## (1/3)

### Maladies des voies respiratoires

<b>1164</b>	<b>Aspergillose broncho-pulmonaire allergique</b>
<b>178320</b>	Agression pulmonaire aiguë
<b>60033</b>	Bronchiectasie idiopathique
<b>1303</b>	Bronchiolite oblitérante avec trouble ventilatoire obstructif
<b>60</b>	<b><u>Déficit en alpha-1-antitrypsine</u></b>
<b>244</b>	Dyskinésie ciliaire primitive (DCP)
<b>90060</b>	Hémorragie alvéolaire diffuse
<b>2140</b>	Hernie de coupole diaphragmatique
<b>60026</b>	Hyperplasie lymphoïde nodulaire pulmonaire
<b>586</b>	Mucoviscidose
<b>60032</b>	Papillomatose respiratoire récurrente (PRR)
<b>90066</b>	Pneumonie due à une infection à <i>Pseudomonas a.</i>
<b>36238</b>	Pneumonie nécrosante staphylococcique
<b>2903</b>	Pneumothorax spontané familial
<b>90291</b>	Sclérodermie systémique
<b>220393</b>	Sclérose systémique cutanée diffuse
<b>220402</b>	Sclérose systémique cutanée limitée
<b>220407</b>	Sclérose systémique limitée
<b>99803</b>	Syndrome de Haddad
<b>3167</b>	Syndrome de Siegler-Brewer-Carey
<b>3471</b>	Syndrome de Young
<b>140896</b>	Syndrome respiratoire aigu sévère
<b>3348</b>	Trachéobronchopathie chondro-ostéoplastique
<b>3389</b>	Tuberculose

### Insuffisance respiratoire

<b>505395</b>	Dysfonction diaphragmatique induite par la ventilation mécanique
<b>661</b>	Syndrome d'Ondine

### Autres maladies respiratoires

<b>439881</b>	Bronchite plastique
<b>449266</b>	Empyème pleural
<b>454836</b>	Grippe aviaire
<b>289877</b>	Hyperammoniémie transitoire du nouveau-né
<b>411703</b>	Infection pulmonaire à mycobactéries atypiques
<b>228426</b>	Maladie auto-immune multisystémique syndromique par déficit en Itch
<b>505248</b>	Mucopolysaccharidose-like avec cardiopathie congénitale et atteintes hématopoïétiques
<b>330012</b>	Œdème pulmonaire de haute altitude
<b>217080</b>	Prévention des infections fongiques pulmonaires chez les patients à risque
<b>247522</b>	Syndrome de dyskinésie ciliaire primitive-rétinite pigmentaire
<b>576074</b>	Syndrome respiratoire du Moyen-Orient
<b>439881</b>	Bronchite plastique

# Les codes Orphanet des maladies pulmonaires rares (OrphaLung) (2/3)

## Pneumopathies interstitielles diffuses (PID) de l'adulte

182095 (G) <i>Pneumopathie interstitielle</i>	264745 (G) <i>Pneumopathie interstitielle secondaire spécifique de l'adulte associée à une maladie systémique</i>
<b>538</b> <b>Lymphangioliomyomatose</b>	<b>797</b> <b>Sarcoïdose</b>
<b>747</b> Protéïnose alvéolaire pulmonaire auto-immune	<b>81</b> Syndrome des antisynthétases
<b>122</b> Syndrome de Birt-Hogg-Dubé	264757 (G) <i>Pneumopathie interstitielle de l'enfance et de l'adulte</i>
<b>70578</b> Syndrome de détresse respiratoire aiguë de l'adulte	264762 (G) <i>Pneumopathie interstitielle primaire de l'enfance et de l'adulte</i>
98300 (G) <i>Pneumonie interstitielle idiopathique</i>	<b>99931</b> <b>Hémosidérose pulmonaire idiopathique</b>
<b>2032</b> <b>Fibrose pulmonaire idiopathique (FPI)</b>	264930 (G) <i>Pneumopathie interstitielle primaire de l'enfant et de l'adulte due à une anomalie de la structure alvéolaire</i>
<b>1302</b> Pneumopathie organisée cryptogénique	<b>217566</b> Détresse respiratoire chronique avec déficit du métabolisme du surfactant
<b>79126</b> Pneumopathie interstitielle aiguë	<b>440392</b> Pneumopathie interstitielle par déficit en SP-C
<b>79127</b> Bronchiolite respiratoire avec pneumopathie interstitielle	182101 (G) <i>Pneumonie à éosinophiles idiopathique</i>
<b>79128</b> Pneumopathie interstitielle lymphocytaire	<b>2902</b> Pneumopathie chronique idiopathique à éosinophiles
<b>91364</b> <b>Pneumonie interstitielle non spécifique</b>	<b>724</b> Pneumonie à éosinophiles idiopathique aiguë
<b>98852</b> Pneumonie interstitielle desquamative	264944 (G) <i>Pneumopathie interstitielle secondaire de l'enfance et de l'adulte</i>
<b>300564</b> <b>Syndrome d'emphysème-fibrose pulmonaire</b>	<b>99930</b> <b>Hémosidérose pulmonaire secondaire</b>
<b>494428</b> Fibroélastose pleuroparenchymateuse idiopathique	<b>99932</b> Syndrome de Heiner
182098 (G) <i>Pneumoconiose</i>	264949 (G) <i>Pneumopathie interstitielle secondaire de l'enfant et de l'adulte associée à une maladie systémique</i>
<b>2302</b> Intoxication à l'amiante	<b>375</b> Maladie des anticorps anti-membrane basale glomérulaire
<b>133</b> Béryllose chronique	182104 (G) <i>Pneumopathie interstitielle secondaire de l'enfant et de l'adulte associée à une maladie du tissu conjonctif</i>
<b>210136</b> Syndrome de fibrose pulmonaire-hyperplasie hépatique-hypoplasie de la moelle osseuse	<b>809</b> <b>Connectivite mixte</b>
<b>221043</b> Syndrome de poïkilodermie héréditaire	

# Les codes Orphanet des maladies pulmonaires rares (OrphaLung) (3/3)

## Pneumopathies interstitielles diffuses (PID) de l'adulte

264968 (G)	<i>Pneumopathie interstitielle secondaire de l'enfant et de l'adulte associée à une maladie métabolique</i>	727	Polyangéite microscopique
646	Maladie de Niemann-Pick type C	900	Granulomatose avec polyangéite
216972	Maladie de Niemann-Pick type C, forme périnatale sévère	264984 (G)	<i>Pneumopathie interstitielle secondaire liée à l'environnement</i>
216986	Maladie de Niemann-Pick type C, forme neurologique de l'adulte	31740 (G)	<i>Alvéolite allergique extrinsèque</i>
77259	Maladie de Gaucher type 1	99907	<b>Alvéolite allergique domestique</b>
264973 (G)	<i>Pneumopathie interstitielle secondaire de l'enfant et de l'adulte associée à une vascularite systémique</i>	99909 (G)	<i>Alvéolite allergique professionnelle</i>
91138	Vascularite cryoglobulinémique	99906	<b>Maladie du poumon du fermier</b>
93554	Cryoglobulinémie mixte type II	99908	<b>Maladie du poumon d'éleveur d'oiseaux</b>
93555	Cryoglobulinémie mixte type III	264978	Pneumopathie interstitielle médicamenteuse ou secondaire à une exposition aux radiations
156152 (G)	<i>Vascularite associée aux anticorps antineutrophiles cytoplasmiques</i>	420259	Protéinoase alvéolaire pulmonaire secondaire
183	Granulomatose éosinophilique avec polyangéite		

- **(G) Groupe de maladies** (ne peut être considéré comme un diagnostic confirmé/probable)
- **Maladie**

# Exemples de codage :

## Déficit en alpha-1-antitrypsine

+ Diagnostic #1

Statut actuel du diagnostic \*  En cours  Probable  Confirmé  Indéterminé

Type d'investigation(s) réalisée(s) \*  Biologique  Exploration fonctionnelle

Maladie rare (Orphanet)  x ▼

Description clinique  Emphysème ▼

Signes atypiques ▼

Gènes (HGNC)

- Mon diagnostic est **confirmé**.
- J'indique les investigations ayant permis le diagnostic.
- Je note « Déficit en alpha-1-antitrypsine » dans le champ maladie rare.
- J'indique les symptômes évocateurs de la maladie dans la description clinique



Le code Orphanet pour cette pathologie : 60

# Exemples de codage : Fibrose pulmonaire idiopathique (FPI)

## 1. Aux premières consultations

+ Diagnostic #1

Statut actuel du diagnostic \*    En cours    **Probable**    Confirmé    Indéterminé

Type d'investigation(s) réalisée(s) \*    × Clinique    × Imagerie    × Exploration fonctionnelle    × Biologique

Maladie rare (Orphanet)    Fibrose pulmonaire idiopathique    × ▾

Description clinique    ▾

Signes atypiques    ▾

Gènes (HGNC)    ▾

- Mon diagnostic est **probable**.
- J'indique les investigations réalisées
- Je note « fibrose pulmonaire idiopathique » dans le champ maladie rare.
- Réévaluer régulièrement et confirmer le diagnostic.

## 2. À la confirmation du diagnostic

+ Diagnostic #1

Statut actuel du diagnostic \*    En cours    Probable    **Confirmé**    Indéterminé

Type d'investigation(s) réalisée(s) \*    × Anatomopathologie    × Autre

Précisez le type    DMD

Maladie rare (Orphanet)    Fibrose pulmonaire idiopathique    × ▾

Description clinique    ▾

Signes atypiques    ▾

Gènes (HGNC)    ▾

- Mon diagnostic est **confirmé**.
- J'indique les investigations ayant permis le diagnostic (biopsie et discussion multidisciplinaire - DMD).
- Je note « fibrose pulmonaire idiopathique » dans le champ maladie rare.



Le code Orphanet pour cette pathologie : 2032

# Exemples de codage : Lymphangioliomyomatose (LAM)

## 1. Aux premières consultations

+ Diagnostic #1

Statut actuel du diagnostic \*    En cours    **Probable**    Confirmé    Indéterminé

Type d'investigation(s) réalisée(s) \*    x Clinique    x Imagerie    x Exploration fonctionnelle

Maladie rare (Orphanet)    Lymphangioliomyomatose    x v

Description clinique    v

Signes atypiques    v

Gènes (HGNC)

- Mon diagnostic est **probable**.
- J'indique les investigations réalisées
- Je note « Lymphangioliomyomatose » dans le champ maladie rare.
- Réévaluer régulièrement et confirmer le diagnostic.

## 2. À la confirmation du diagnostic

+ Diagnostic #1

Statut actuel du diagnostic \*    En cours    Probable    **Confirmé**    Indéterminé

Type d'investigation(s) réalisée(s) \*    x Imagerie    x Autre

Précisez le type    Dosage du VEGF-D

Maladie rare (Orphanet)    Lymphangioliomyomatose    x v

Description clinique    v

Signes atypiques    v

Gènes (HGNC)

- Mon diagnostic est **confirmé**.
- J'indique les investigations ayant permis le diagnostic (dosage VEGF-D et l'imagerie).
- Je note « Lymphangioliomyomatose » dans le champ maladie rare.



Le code Orphanet pour cette pathologie : 538



# 4

## Le codage de l'hypertension pulmonaire



PulmoTension  
Centre de Référence de  
l'Hypertension Pulmonaire

# Les codes Orphanet de l'hypertension pulmonaire (PulmoTension)

## Hypertension pulmonaire (HTP)

71198 (G)	<i>Hypertension pulmonaire rare</i>
<b>70591</b>	<u>Hypertension pulmonaire thromboembolique chronique</u>
182090 (G)	<i>Hypertension artérielle pulmonaire</i>
<b>422</b>	<u>Hypertension artérielle pulmonaire idiopathique/familiale</u>
<b>275766</b>	Hypertension artérielle pulmonaire idiopathique
<b>275777</b>	Hypertension artérielle pulmonaire héréditaire
275786 (G)	<i>Hypertension artérielle pulmonaire médicamenteuse ou toxique</i>
275791 (G)	<i>Hypertension artérielle pulmonaire associée à une autre maladie</i>
275798 (G)	<i>Hypertension artérielle pulmonaire associée à une connectivite</i>
275803 (G)	<i>Hypertension artérielle pulmonaire associée à une maladie cardiaque congénitale</i>
<b>97214</b>	Syndrome d'Eisenmenger
275808 (G)	<i>Hypertension artérielle pulmonaire associée à une infection VIH</i>
275813 (G)	<i>Hypertension artérielle pulmonaire associée à une hypertension portale</i>
275823 (G)	<i>Hypertension artérielle pulmonaire associée à une schistosomiase</i>
275828 (G)	<i>Hypertension artérielle pulmonaire associée à une anémie hémolytique chronique</i>
275837 (G)	<i>Hypertension pulmonaire due à une maladie pulmonaire et/ou une hypoxie</i>
275844 (G)	<i>Hypertension pulmonaire d'origine multifactorielle non élucidée</i>
275853 (G)	<i>Syndrome avec une hypertension pulmonaire comme manifestation majeure</i>
<b>52047</b>	Syndrome de Braddock
<b>363694</b>	Syndrome d'hyperuricémie-hypertension artérielle pulmonaire-insuffisance rénale-alcalose
431353 (G)	<i>Maladie veino-occlusive pulmonaire et/ou hémangiomatose capillaire pulmonaire</i>
<b>31837</b>	<u>Maladie veino-occlusive pulmonaire</u>
<b>199241</b>	Hémangiomatose capillaire pulmonaire

- (G) Groupe de maladies (ne peut être considéré comme un diagnostic confirmé/probable)
- Maladie

# Exemples de codage : Hypertension pulmonaire thromboembolique chronique (HTP-TEC)

Classification des hypertensions pulmonaires 2018 : groupe 4

+ Diagnostic #1

Statut actuel du diagnostic \*  
En cours Probable **Confirmé** Indéterminé

Type d'investigation(s) réalisée(s) \*  
\* Autre

Précisez le type  
cathétérisme cardiaque droit

Maladie rare (Orphanet)  
Hypertension pulmonaire thromboembolique chronique \*

Description clinique ▼

Signes atypiques ▼

Gènes (HGNC)

- Mon diagnostic est **confirmé**.
- Je note « Autres » (en référence au cathétérisme cardiaque droit) pour les investigations réalisées.
- Je note « Hypertension pulmonaire thromboembolique chronique » dans le champ maladie rare.



Le code Orphanet pour cette pathologie : 70591

# Exemples de codage : Hypertension artérielle pulmonaire (HTAP) idiopathique/familiale

Classification des hypertensions pulmonaires 2018 : groupe 1 (sauf 1.6)

+ Diagnostic #1

Statut actuel du diagnostic \*    En cours    Probable    **Confirmé**    Indéterminé

Type d'investigation(s) réalisée(s) \*    × Autre

Précisez le type    cathétérisme cardiaque droit

Maladie rare (Orphanet)    Hypertension artérielle pulmonaire idiopathique/familiale ×

Description clinique    ▾

Signes atypiques    ▾

Gènes (HGNC)

- Mon diagnostic est **confirmé**.
- Je note « Autres » (en référence au cathétérisme cardiaque droit) pour les investigations réalisées.
- Je note « hypertension artérielle pulmonaire (HTAP) idiopathique/familiale » dans le champ maladie rare.



Le code Orphanet pour cette pathologie : 422

# Exemples de codage : Maladie veino-occlusive pulmonaire (MVOP)

Classification des hypertensions pulmonaires 2018 : groupe 1.6

+ Diagnostic #1

Statut actuel du diagnostic \*    En cours    Probable    **Confirmé**    Indéterminé

Type d'investigation(s) réalisée(s) \*    × Autre

Précisez le type    cathétérisme cardiaque droit

Maladie rare (Orphanet)    Maladie veino-occlusive pulmonaire × ▾

Description clinique    ▾

Signes atypiques    ▾

- Mon diagnostic est **confirmé**.
- Je note « Autres » (en référence au cathétérisme cardiaque droit) pour les investigations réalisées.
- Je note « Maladie veino-occlusive pulmonaire » dans le champ maladie rare.



Le code Orphanet pour cette pathologie : 31837

# Exemples de codage :

## Sarcoïdose associée à l'hypertension pulmonaire

+ Diagnostic #1

Statut actuel du diagnostic \*    En cours    Probable    **Confirmé**    Indéterminé

Type d'investigation(s) réalisée(s) \*    \* Autre

Précisez le type    cathétérisme cardiaque droit

Maladie rare (Orphanet)    Sarcoïdose    x v

Description clinique    \* Hypertension pulmonaire d'origine multifactorielle non élucidée    v

Signes atypiques    v

Gènes (HGNC)

- Mon diagnostic de sarcoïdose est **confirmé**.
- Je note les investigations réalisées permettant le diagnostic de l'hypertension pulmonaire.
- Je note le groupe de maladies « hypertension pulmonaire d'origine multifactorielle non élucidée (code Orphanet 275844) » dans la description clinique.



Si le code Orphanet existe uniquement pour le Groupe de maladies :

- je laisse le champ maladie rare (Orphanet) vide.
- je peux saisir le groupe (G) de maladie dans la description clinique.

# Exemples de codage : Hypertension artérielle pulmonaire avec ou sans code Orphanet correspondant

+ Diagnostic #1

Statut actuel du diagnostic \*  
 En cours  Probable  Confirmé  Indéterminé

Type d'investigation(s) réalisée(s) \*

Précisez le type

Maladie rare (Orphanet)

Description clinique

Signes atypiques

Gènes (HGNC)

- Mon diagnostic est **confirmé**.
- Je note « Autres » (en référence au cathétérisme droit) pour les investigations réalisées.
- Je note le groupe de maladies « hypertension artérielle pulmonaire associée à une autre maladie (**code Orphanet 275791**) » dans la description clinique.



Si le code Orphanet existe uniquement pour le Groupe de maladies :

- je laisse le champ maladie rare (Orphanet) vide.
- je peux saisir le groupe (G) de maladie dans la description clinique.

# 5

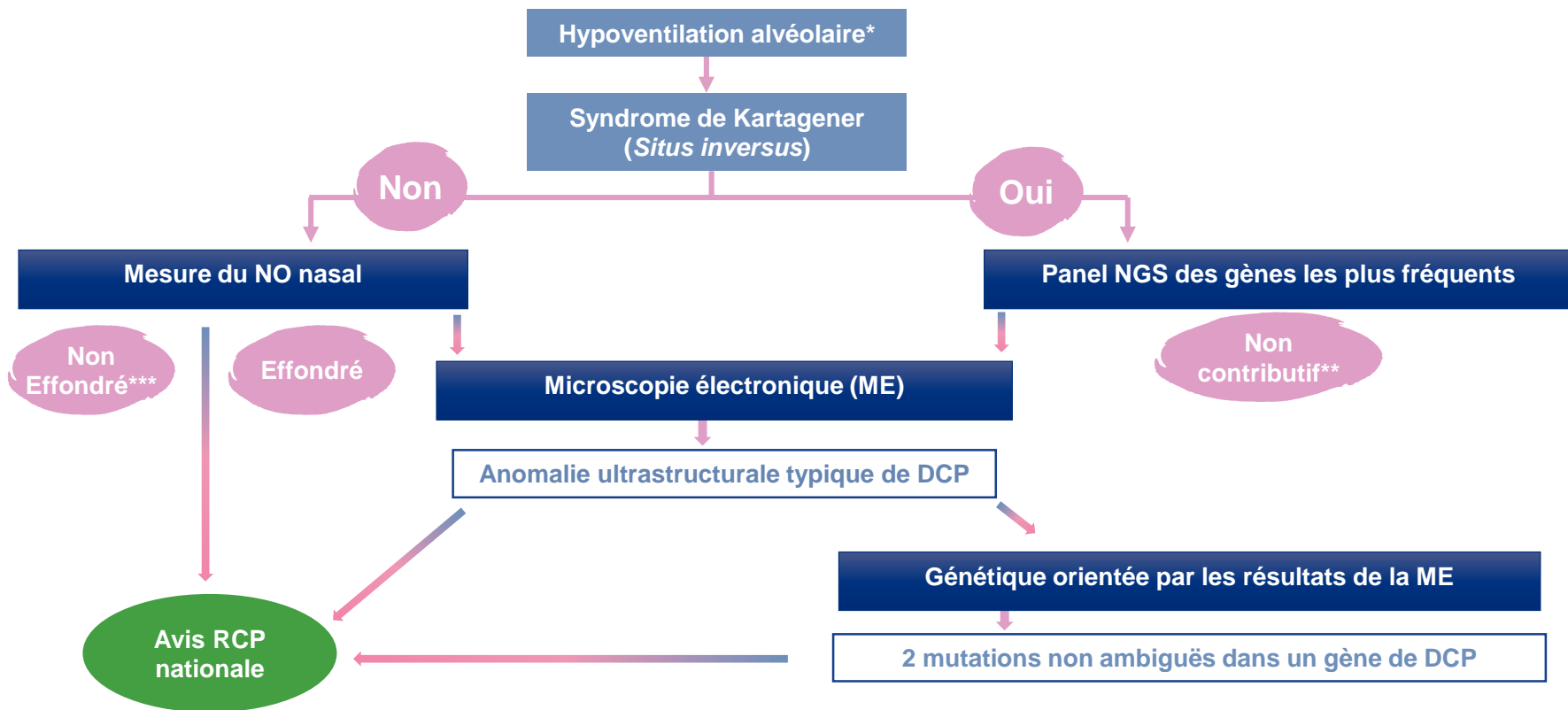
## Le codage des maladies respiratoire rares

**RespiRare**

CENTRE DE REFERENCE DES MALADIES RESPIRATOIRES RARES



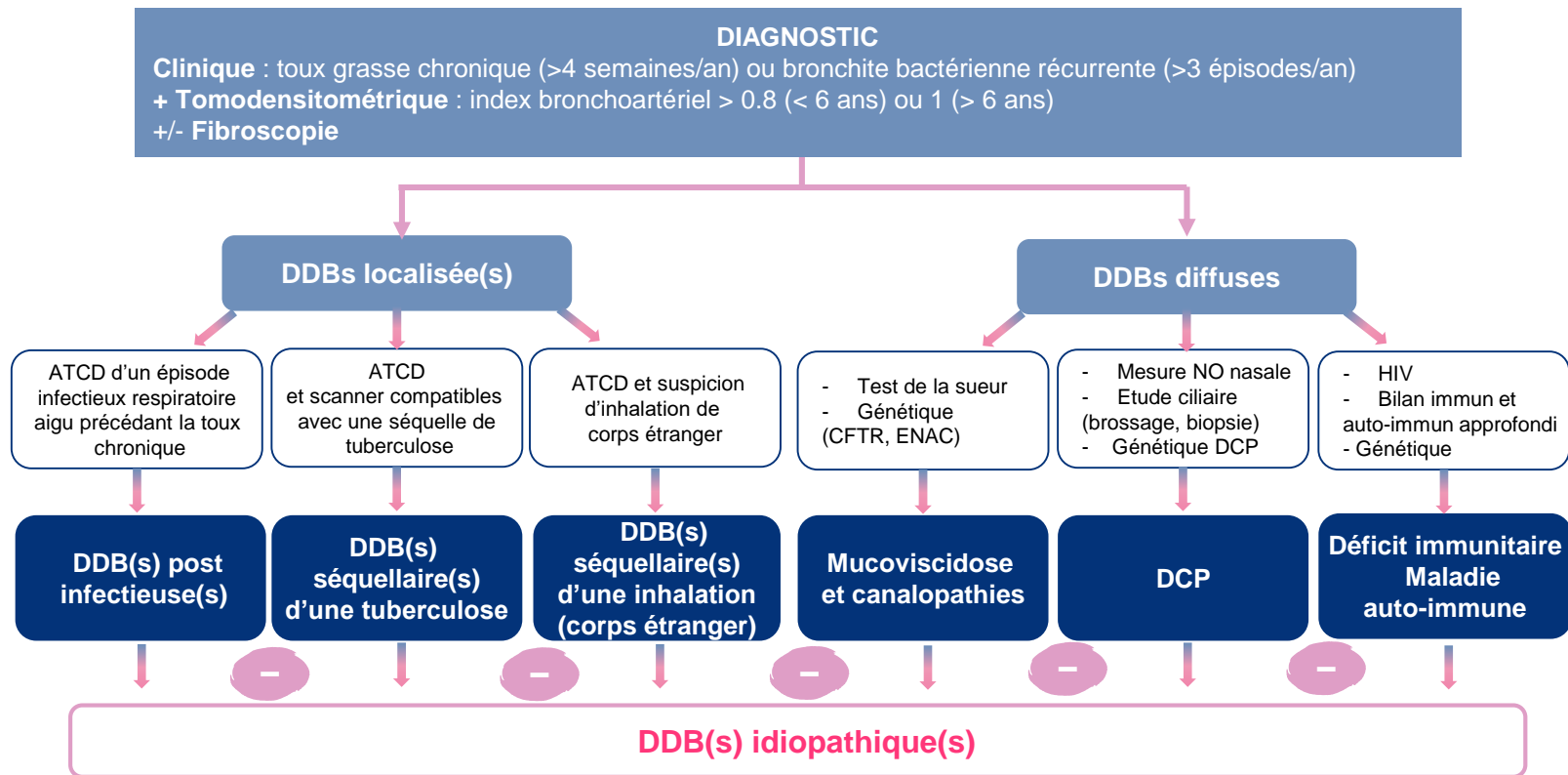
# Le **SUPPORT** au diagnostic des dyskinesies ciliaires primitives (DCP)



\* Chez l'enfant : bronchite chronique, rhinite chronique, OSM, détresse respiratoire néonatale. Chez l'adulte : DDB, sinusite chronique, OSM, trouble de la fertilité, \*\* Absence de 2 mutations clairement pathologique dans un gène de DCP, \*\*\* Contrôlé au moins 2 fois dans de bonnes conditions

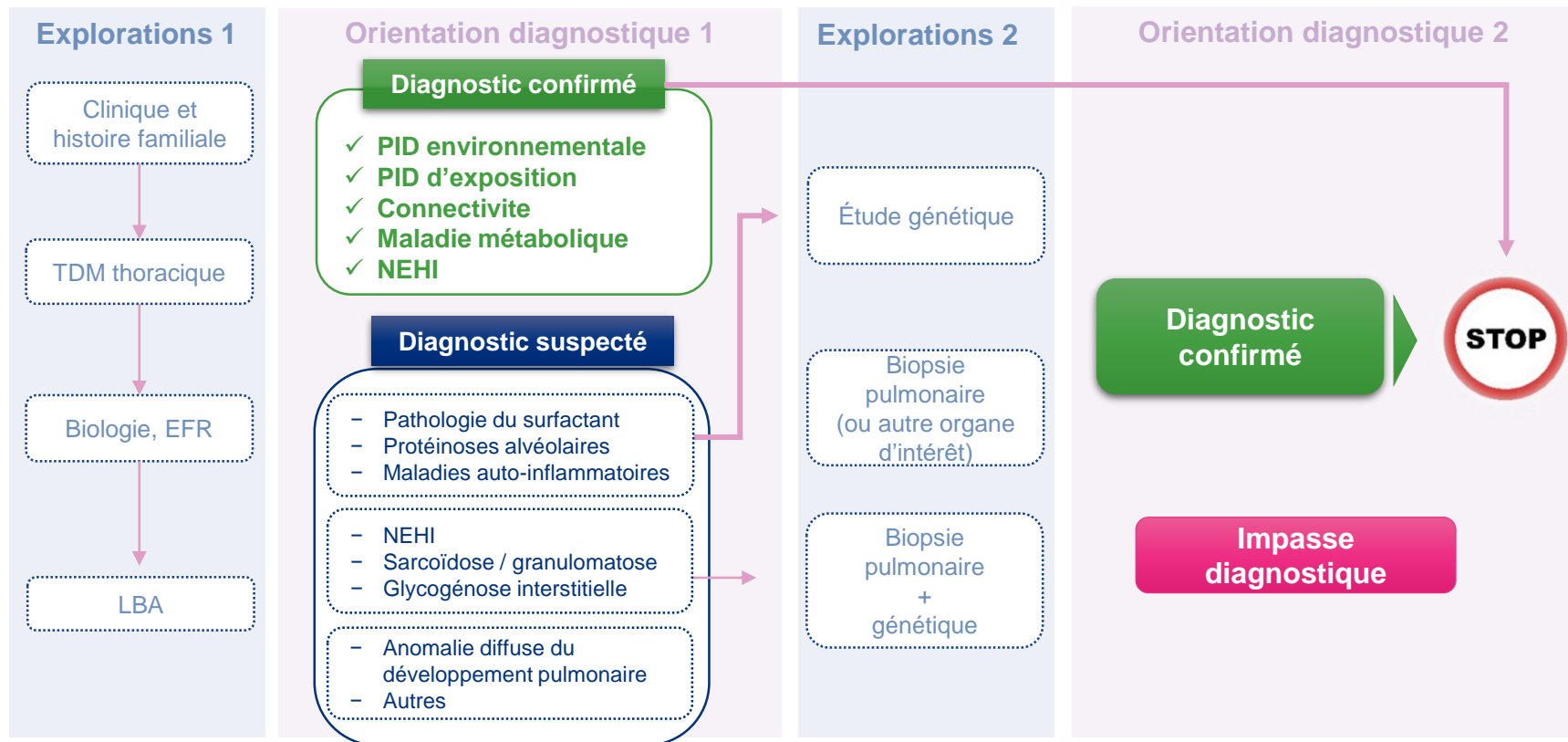
Réalisé par le groupe de travail sur l'action 1.7 PNMR 3 : Dr Guillaume Thouvenin, Pr Bernard Maitre, Pr Philippe Reix, Dr Aline Tamalet, Pr Jean François Papon, Dr Emilie Bequignon, Dr André Coste, Dr Estelle Escudier, Dr Marie Legendre au nom du groupe DCP Respirare

# Le **SUPPORT** au diagnostic des dilatations des bronches idiopathiques (DDB)

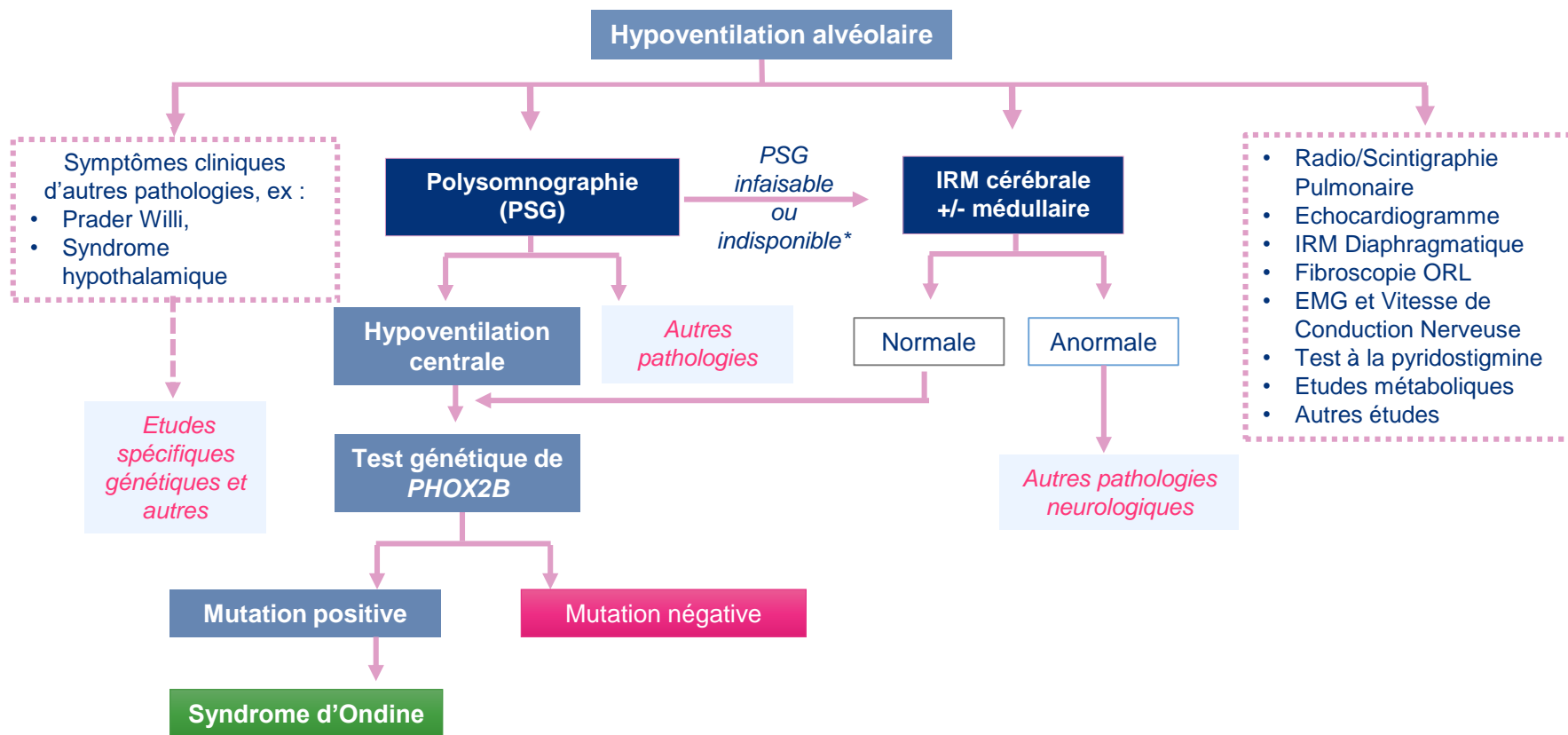


Réalisé par le groupe de travail sur l'action 1.7 PNMR 3 : Pr Jean-Christophe Dubus, Pr Ralph Epaud, Dr Véronique Houdouin, Dr Nadia Nathan, Dr Guillaume Thouvenin

# Le **SUPPORT** au diagnostic des pneumopathies interstitielles diffuses (PID) de l'enfant



# Le **SUPPORT** au diagnostic du syndrome d'Ondine (1/2)



\* Ventilodépendance ou PSG non disponible

Réalisé par le groupe de travail sur l'action 1.7 PNMR 3 : Pr Christian Straus, Dr Jessica Taytard, Dr Ha Trang

# Le **SUPPORT** au diagnostic du syndrome d'Ondine (2/2)

## En cours

Diagnostic en cours, **phase précoce d'investigation**. Aucun résultat d'examen n'est revenu pour ce diagnostic. Le niveau de confiance est nul ou très faible.

## Probable

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 :

- **Polysomnographie (PSG)** incluant la mesure de PCO<sub>2</sub> artérielle ou veineuse ou transcutanée ou de fin d'expiration
- **Etude génétique de PHOX-2B**

## 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.

# Les codes Orphanet des maladies respiratoires rares (RespiRare)

## Anomalies du développement pulmonaire

98729 (G)	<i>Anomalie congénitale des veines pulmonaires</i>
<b>99078</b>	Anomalie de Neuhauser
<b>264688</b>	Chylothorax congénital
<b>210122</b>	Dysplasie alvéolo-capillaire congénitale
431353 (G)	<i>Maladie veino-occlusive pulmonaire et/ou hémangiomatose capillaire pulmonaire</i>
<b>99083</b>	Hypoplasie des artères pulmonaires
<b>2414</b>	Lymphangiectasie pulmonaire congénitale
<b>774</b>	Télangiectasie hémorragique héréditaire (Maladie de Rendu Osler)
<b>185</b>	Syndrome du cimenterre
156252 (G)	<i>Anomalie de la trachée</i>
<b>141127</b>	Sténose trachéale congénitale
<b>95430</b>	Trachéomalacie congénitale
182111 (G)	<i>Malformation respiratoire</i>
<b>3346</b>	Agénésie de la trachée
<b>984</b>	Agénésie pulmonaire
98043 (G)	<i>Malformation du diaphragme ou de la paroi abdominale</i>
<b>1928</b>	Emphysème lobaire congénital
<b>2140</b>	Hernie diaphragmatique congénitale
<b>2257</b>	Hypoplasie pulmonaire primitive
<b>2357</b>	Kyste bronchogénique
<b>2444</b>	Malformation congénitale des voies aériennes pulmonaires (MAKP)
<b>2903</b>	Pneumothorax spontané familial
<b>3161</b>	Séquestration pulmonaire congénitale
<b>887</b>	Syndrome de VACTER

## Insuffisance respiratoire

275791(G)	<i>Hypertension artérielle pulmonaire associée à une autre maladie</i>
<b>404521</b>	Amyotrophie spinale avec détresse respiratoire de type 2
<b>98920</b>	Amyotrophie spinale avec détresse respiratoire type 1
<b>99981</b>	Apnée du prématuré
<b>70590</b>	Apnée infantile
<b>1143</b>	Arthrogrypose congénitale multiple neurogénique
<b>98896</b>	Dystrophie musculaire de Duchenne
<b>422</b>	Hypertension artérielle pulmonaire idiopathique et/ou familiale
275837 (G)	<i>Hypertension pulmonaire due à une maladie pulmonaire et/ou une hypoxie</i>
<b>70588</b>	Syndrome d'aspiration méconiale
<b>2373</b>	Laryngomalacie congénitale
<b>137577</b>	Lésion cérébrale ischémique et hypoxique néonatale
<b>268882</b>	Malformation d'Arnold Chiari type 1
<b>1136</b>	Malformation d'Arnold Chiari type 2
<b>589</b>	Myasthénie auto-immune
<b>171439</b>	Myopathie némaline de l'enfant
<b>718</b>	Syndrome de Pierre Robin isolé
<b>293987</b>	Syndrome d'obésité infantile d'installation rapide - dysfonctionnement hypothalamique - hypoventilation - dysautonomie
<b>505395</b>	Dysfonction diaphragmatique induite par la ventilation mécanique
<b>661</b>	Syndrome d'Ondine
<b>870</b>	Trisomie 21

# Les codes Orphanet des maladies respiratoires rares (RespiRare)

## Maladies des voies respiratoires

<b>1164</b>	Aspergillose broncho-pulmonaire allergique
<b>60033</b>	Bronchiectasie (dilatation des bronches) idiopathique
<b>1303</b>	Bronchiolite oblitérante avec trouble ventilatoire obstructif
<b>79127</b>	Bronchiolite respiratoire avec pneumopathie interstitielle
<b>244</b>	Dyskinésie ciliaire primitive
<b>70589</b>	Dysplasie bronchopulmonaire
<b>60</b>	Déficit en alpha-1-antitrypsine
<b>586</b>	Mucoviscidose
<b>101063</b>	Situs inversus total

## Pneumopathies interstitielles diffuses-PID de l'enfant

<b>31740 (G)</b>	<i>Alvéolites allergiques extrinsèques</i>
<b>99907</b>	Alvéolite allergique domestique
<b>217566</b>	Détresse respiratoire chronique avec déficit du métabolisme du surfactant
<b>182095 (G)</b>	<i>Pneumopathie interstitielle</i>
<b>264709 (G)</b>	<i>PID spécifique de l'enfance associée à une vascularite systémique</i>
<b>761</b>	Vascularite à immunoglobulines A
<b>98300 (G)</b>	<i>Pneumonie interstitielle idiopathique</i>
<b>809</b>	Connectivite mixte
<b>93672</b>	Dermatomyosite juvénile
<b>2032</b>	Fibrose pulmonaire idiopathique (FPI)
<b>217557</b>	Glycogénose interstitielle pulmonaire
<b>900</b>	Granulomatose avec polyangéite

## Pneumopathies interstitielles diffuses-PID de l'enfant

<b>90060</b>	Hémorragies alvéolaires diffuse
<b>99931</b>	Hémosidérose pulmonaire idiopathique
<b>79430</b>	Syndrome de Hermansky-Pudlak
<b>389 (G)</b>	<i>Histiocytose Langheransienne</i>
<b>217560</b>	Hyperplasie des cellules neuroendocrines du nourrisson
<b>93552</b>	Lupus érythémateux disséminé de l'enfant
<b>355</b>	Maladie de Gaucher
<b>77293</b>	Maladie de Niemann-Pick B
<b>646</b>	Maladie de Niemann-Pick C
<b>60025</b>	Microolithiase pulmonaire alvéolaire
<b>2902</b>	Pneumopathie chronique idiopathique à éosinophiles
<b>440402</b>	Pneumopathie interstitielle par déficit en ABCA3
<b>217563</b>	Détresse respiratoire aiguë néonatale par déficit en SP-B
<b>440392</b>	Pneumopathie interstitielle diffuse par déficit en SP-C
<b>264978</b>	Pneumopathie interstitielle médicamenteuse ou secondaire à une exposition aux radiations
<b>404580 (G)</b>	<i>Arthrite juvénile idiopathique polyarticulaire</i>
<b>440427</b>	Protéinose alvéolaire pulmonaire sévère par déficit en MARS à début précoce
<b>747</b>	Protéinose alvéolaire pulmonaire auto-immune
<b>264675</b>	Protéinose alvéolaire pulmonaire héréditaire
<b>420259</b>	Protéinose alvéolaire pulmonaire secondaire
<b>797</b>	Sarcoïdose
<b>90291</b>	Sclérodémie systémique

# Exemples de codage : Alvéolite allergique domestique

+ Diagnostic #1

Statut actuel du diagnostic \*  
En cours Probable **Confirmé** Indéterminé

Type d'investigation(s) réalisée(s) \*  
\* Clinique \* Biologique \* Imagerie \* Exploration fonctionnelle  
\* Anatomopathologie

Maladie rare (Orphanet)  
Alvéolite allergique domestique \* ▾

Description clinique ▾

Signes atypiques ▾

Gènes (HGNC)

- Mon diagnostic est **confirmé**.
- J'indique les explorations ayant permis le diagnostic.
- Je note « alvéolite allergique domestique » dans le champ maladie rare



Le code Orphanet pour cette pathologie : 99907



# Exemples de codage :

## Détresse respiratoire aiguë du nouveau-né par déficit en protéine B du surfactant

### 1. Aux premières consultations

+ Diagnostic #1

Statut actuel du diagnostic \*    En cours    **Probable**    Confirmé    Indéterminé

Type d'investigation(s) réalisée(s) \*    \* Clinique    \* Biologique    \* Imagerie

Maladie rare (Orphanet)    Détresse respiratoire aiguë néonatale par déficit en SP-B    x    v

Description clinique    v

- Mon diagnostic est **probable**.
- J'indique les investigations réalisées.
- Je note « Détresse respiratoire aiguë du nouveau-né par déficit en protéine B du surfactant » dans le champ maladie rare.
- Réévaluer régulièrement et confirmer le diagnostic.

Le code Orphanet pour cette pathologie : 217563

### 2. À la confirmation du diagnostic par la génétique

+ Diagnostic #1

Statut actuel du diagnostic \*    En cours    Probable    **Confirmé**    Indéterminé

Type d'investigation(s) réalisée(s) \*    \* génétique

Précisez la(les) technique(s) utilisée(s)    \* Séquençage ciblé (1 ou plusieurs gènes)    \* Séquençage non ciblé (Mendéliome, Exome, Génome)

Maladie rare (Orphanet)    Détresse respiratoire aiguë néonatale par déficit en protéine B du surfactant    x    v

Description clinique    v

Signes atypiques    v

Gènes (HGNC)    \* SFTPB

- Mon diagnostic est **confirmé**.
- J'indique les explorations ayant permis le diagnostic.
- Je note « le diagnostic » dans le champ maladie rare
- J'identifie le gène SFTPB et/ou les informations génétiques complémentaires.



# Exemples de codage : Hyperplasie des cellules neuroendocrines du nourrisson (NEHI)

## 1. Aux premières consultations

+ Diagnostic #1

Statut actuel du diagnostic \*    En cours    **Probable**    Confirmé    Indéterminé

Type d'investigation(s) réalisée(s) \*    \* Clinique    \* Imagerie

Maladie rare (Orphanet)    Hyperplasie des cellules neuroendocrines du nourrisson    x    ▾

Description clinique    ▾

Signes atypiques    ▾

Gènes (HGNC)    ▾

- Mon diagnostic est **probable**.
- J'indique les investigations réalisées.
- Je note «Hyperplasie des cellules neuroendocrines du nourrisson (NEHI) » dans le champ maladie rare.
- Réévaluer régulièrement et confirmer le diagnostic.

## 2. À la confirmation du diagnostic en anatomopathologie

+ Diagnostic #1

Statut actuel du diagnostic \*    En cours    Probable    **Confirmé**    Indéterminé

Type d'investigation(s) réalisée(s) \*    \* Anatomopathologie

Maladie rare (Orphanet)    Hyperplasie des cellules neuroendocrines du nourrisson    x    ▾

Description clinique    ▾

Signes atypiques    ▾

Gènes (HGNC)    ▾

- Mon diagnostic est **confirmé**.
- J'indique l'exploration ayant permis le diagnostic.
- Je note « hyperplasie des cellules neuroendocrines du nourrisson » dans le champ maladie rare.



Le code Orphanet pour cette pathologie : 217560

6

## Codage dans le DPI Orbis

# Les spécificités des Dossiers Patients Informatisés (DPI)



- Informations administratives pré-saisies
- S'intègre dans les outils du quotidien, pas de double saisie

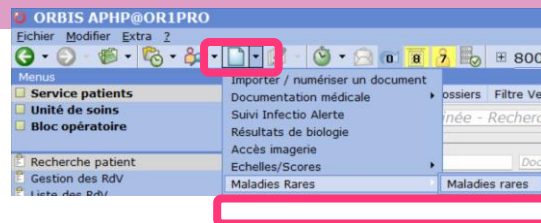


- Ergonomie différente selon DPI
- Intitulés des items peuvent **différer** de ceux de BaMaRa  
*Exemples : type de diagnostic, appréciation du diagnostic*



- **Saisie complète indispensable** : pour une **migration complète** de la fiche maladie rare dans BaMaRa, les **champs obligatoires doivent être saisis**

## 1 Je crée la fiche maladies rares



## 2 Je complète la fiche de renseignement

Fiche de renseignements

Prise en charge

Date création fiche : 13/04/2022 Utilisateur ayant créé la fiche : Sabrina BOUATIA

CRMR(s) de rattachement Centre de référence de l'hypertension pulmonaire

Patient

## 3 Je crée une prise en charge (activité)

Menu

Service patients

Unité de soins

Bloc opératoire

Recherche patient

Gestion des RdV

Liste des RdV

Lettre de convocation

Plateforme RCP

Statistiques RCP HC

Maladie rare : Centre de référence des maladies pulmonaires rares (de l'adulte) [Dossier de pneumologie]\*

Supprimer suivi

Fiche de renseignement

Prise en charge

Créer un nouveau suivi d'activité

Date / He. Suivi

Saisi par

# Guide de codage ORBIS - Fiche Maladies Rares (2/7)

## La fiche de renseignements – 1<sup>er</sup> onglet

Fiche de renseignements **Prise en charge**

Date création fiche : 13/04/2022 Utilisateur ayant créé la fiche : [ ]

CRMR(s) de rattachement Centre de référence de l'hypertension pulmonaire

Patient

Premier contact :  Oui  Non Médecin référent du patient au sein de l'APHP\* : [ ]

Date du premier contact : [ ] Autre médecin référent du patient : [ ]

Le patient a été orienté [ ]

Sexe de naissance : [ ] Lieu d'habitation\* : ST MAUR DES FOSSES 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\* :  Non-Opposition  Opposition

[Import du document d'informations](#)

CRMR principal du patient pour le diagnostic

Le propositus (Premier patient enregistré dans un centre MR pour une même famille) est obligatoire s'il ne s'agit pas du patient

L'information du patient pour une réutilisation des données est obligatoire.

"Non-opposition" permet le stockage de la fiche dans BaMaRa donc l'activité est comptabilisée pour PIRAMIG mais les données du patient ne seront pas déversées dans la BNDMR pour des analyses ultérieures.

# Guide de codage ORBIS - Fiche Maladies Rares (3/7)

## La fiche de renseignements – 1<sup>er</sup> onglet

Informations sur le diagnostic de la maladie rare

Statut du diagnostic*	Date	Type diagnostic	Appréciation du diagnostic à l'entrée du centre*
	01/01/2022	Confirmé	

Diagnostic\*  
[Code MR Orphanet\\*](#) :   
[Code CIM 10 de MR](#) :

Autres diagnostics  
Signes et symptômes (description clinique)

Age aux premiers signes :       Age au diagnostic\* :       Date : 01/01/2022 A l'âge de 60 an(s) et/ou 6 mois

Type d'investigation(s) réalisée :

Sujet apparemment sain :  Oui  Non

Présence de malformation anté :

Appréciation du diagnostic à l'entrée du centre\* :  
Absent  
Approprié  
Non approprié

Le mode de confirmation du diagnostic est obligatoire si et seulement si le statut du diagnostic le plus récent est confirmé

- Mon diagnostic est **confirmé**.
- Je note « le **code de la pathologie ou sous-type de pathologie** » dans le champ **code diagnostic** (Orphanet MR).  
*Exemple : hypertension artérielle idiopathique/familiale (MR422)*  
**Un code groupe renseigné en tant que diagnostic sera refusé par la BNDMR !**

- L'appréciation du diagnostic permet d'évaluer la **pertinence du diagnostic** du patient à son arrivée dans votre centre maladies rares :
- n'y avait-il aucune hypothèse diagnostique (« absent »), ou bien l'hypothèse diagnostique était-elle
- « appropriée » ou « non-appropriée ».



- S'il n'existe pas de diagnostic Orphanet MR Pathologie ou MR sous-type, il faut laisser « **vide** » le **champ diagnostic et le statut du diagnostic doit être renseigné comme « Indéterminé** ». Pensez à renseigner le code CIM-10 s'il est disponible.
- **Les codes MR groupes sont à renseigner dans les champs « signes et symptômes ».**

\*Toutes les informations sont obligatoires et communiquées vers BaMaRa

# Guide de codage ORBIS - Fiche Maladies Rares (4/7)

## La fiche de renseignements – 1<sup>er</sup> onglet

- Si le diagnostic est « probable », renseignez la maladie suspectée (nomenclature Orphanet) dans le champ « code ORPHANET ».
- Si le diagnostic est « indéterminé », laissez le champ « code ORPHANET » vide.

### Informations sur le diagnostic de la maladie rare

Statut du diagnostic\* :

Date	Type diagnostic
01/01/2022	Indéterminé

Appréciation du diagnostic à l'entrée du centre\* : Absent

Diagnostic\*

Code MR Orphanet\* :

Code CIM 10 de MR :

Autres diagnostics

Signes et symptômes (description clinique)

MR275837

Age aux premiers signes\* Non déterminé

Age au diagnostic\* : Non déterminé

- En sélectionnant « post natal » le champ « âge » apparaît. Il est obligatoire.
- Un âge approximatif est préférable à une absence de remplissage.
- Le choix de l'item « non déterminé » est réservé aux porteurs sains pour l'âge aux premiers signes, et aux patients en cours de diagnostic pour l'âge au diagnostic.



- Ces informations sont obligatoires pour travailler sur l'errance diagnostique.



# Guide de codage ORBIS - Fiche Maladies Rares (5/7)

## La fiche de renseignements – 1<sup>er</sup> onglet

- Le choix « non malade » doit être indiqué lorsque le **diagnostic de maladie rare est écarté** : votre patient est ni atteint de maladie respiratoire rare, ni porteur sain d'une maladie respiratoire rare

☰ Informations sur le diagnostic de la maladie rare

Statut du diagnostic\* :

Date	Type diagnostic
23/12/2021	Non-malade

Appréciation du diagnostic à l'entrée du centre\* : Absent

Diagnostic\*

[Code MR Orphanet\\*](#) :

[Code CIM 10 de MR](#) :

Autres diagnostics :

Signes et symptômes (description clinique) :

# Guide de codage ORBIS - Fiche Maladies Rares (6/7)

## La fiche de renseignements – 1<sup>er</sup> onglet

La réponse (oui ou non) à la question s'il y a un traitement spécifique à la maladie rare en cours est obligatoire.

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

Médicaments orphelins\* :  Volibris EMEA/H/C/000839 ambrisentan

Contre indications :

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

Si un traitement spécifique est en cours, le ou les médicaments administrés sont obligatoires.



Si le **traitement n'est pas dans la liste**, il faut le signaler à l'équipe de la BNDMR, mais dans ce cas il ne faut pas cocher la réponse « oui » afin que la fiche soit quand acceptée par Orbis.

# Guide de codage ORBIS - Fiche Maladies Rares (7/7)

## Prise en Charge - 2<sup>ème</sup> onglet

- Avis sur dossier (avis à distance)
- Avis téléphonique (avis à distance)
- Avis mail (avis à distance)
- Avis courrier (avis à distance)
- Consultation
- Consultation de liaison
- Consultation pluridisciplinaire
- HDJ
- Hospitalisation
- Hospitalisation complète
- Autre

- Diagnostic
- Test thérapeutique
- Diagnostic génétique
- Information du patient / conseil
- Suivi de traitement
- Prise en charge médico-sociale
- Suivi de consultation
- Suivi de la maladie : aggravation
- Suivi de la maladie : complication
- Diagnostic prénatal
- Prise en charge initiale thérapeutique
- Diagnostic préimplantatoire
- Consultation de transition enfant/adulte
- Acte infirmier
- Autre
- Conseil génétique

Prise en charge

Hôpital d'activité \* : HOPITAL BICETRE Site d'activité \* (service) Hôpital Bicêtre - Pneumologie

CRMR d'activité \* : Centre de référence de l'hypertension pulmonaire coordonnateur - Dr HUMBE

Date / Heure \* : 13/04/2022 15:11 Professionnel de santé \* : Médecin

Type de suivi/contexte \* : HDJ Métier \* : Précisez...

Motif(s)/objectif(s) \* : Suivi de traitement Autre professionnel de santé :

Suivi de consultation

Patient orienté par \* : Médecin spécialiste hospitalier

Contact en urgence ?  Oui  Non Lieu de PEC : Si le lieu de prise en charge est différent du site

Type de PEC / Réponse :

Résumé / Conclusion :

Saisi par Historiser annuler

Cette zone est alimentée par défaut par le nom, prénom du professionnel connecté qui effectue la saisie. **La zone n'est pas modifiable.**



- Pour qu'une fiche soit acceptée pour un site MR, un médecin doit obligatoirement **avoir réalisé au moins une activité** pour le patient (au moins un médecin identifié par Site MR).
- Lorsque la fiche a été créée et enregistrée (fiche de renseignement et 1<sup>er</sup> suivi), pour les autres suivis qui seront à saisir, **vous accéderez directement sur cet onglet de suivi à l'ouverture de la fiche MR.**

\*Toutes les informations sont obligatoires et communiquées vers BaMaRa

7

## Codage dans le DPI DX-Care

## Diagnostic

PEDIATRIE(séjour courant) Résultats Pancarte Prescriptions Médicales Ordonnances Saisie d'un questionnaire Questionnaire x

9.13- BAMARA - BAMARA

MLD RARES BAMARA Diagnostic Confirmation du diagnostic/Traitement Données anté et néonatales/Recherche

### Diagnostic

**Age aux premiers signes de la maladie**

Anténatal  
 A la naissance  
 Postnatal  
 Postmortem  
 Non déterminé

âge aux 1ers signes (années) 0 123

âge aux 1ers signes (mois) 123

**Appréciation du diagnostic à l'entrée**

Approprié  
 Non approprié  
 Absent

**Age au diagnostic**

Anténatal  
 A la naissance  
 Postnatal  
 Postmortem  
 Non déterminé

âge au diagnostic (années) 0

âge au diagnostic (mois)

**Statut actuel du diagnostic**

Confirmé  
 Probable  
 En cours  
 Indéterminé

**Code diagnostic (ORPHANET)**

217560 Hyperplasie des cellules neu...

**Description Clinique (HPO, CIM10, ORPHA)**

ORPHANET : Groupe de maladies

**Diagnostic non prévu dans la liste**

**Signes atypiques (HPO, CIM10)**

HPO.

CIM10.

**Type de cas**

Sporadique  
 Familial

A compléter pour le diagnostic « probable » et « confirmé » en utilisant des codes de pathologies ou sous-types de pathologies.

L'appréciation du diagnostic permet d'évaluer la pertinence du diagnostic du patient à son arrivée dans votre centre maladies rares :  
• n'y avait-il aucune hypothèse diagnostique (« absent »), ou bien l'hypothèse diagnostique était-elle « appropriée » ou « non-appropriée ».

En choisissant post-natal, un champ obligatoire pour entrer l'âge du patient apparait. Ces données sont obligatoires pour travailler sur le délai d'errance diagnostique.

# DPI DX - CARE (2/3)

## Diagnostic

édicales Ordonnances Saisie d'un questionnaire Questionnaire x

9.13- BAMARA - BAMARA

és anté et néonatales/Recherche

### Diagnostic

**Statut actuel du diagnostic**

Confirmé  
 Probable  
 En cours  
 Indéterminé

**Code diagnostic (ORPHANET)**

Diagnostic la liste

**Description Clinique (HPO, CIM10, ORPHA)**

ORPHANET : Groupe de maladies

100049 Pneumopathie interstitielle pr...

HPO

CIM10

Signes atypiques (HPO, HPO.

CIM10.

Type de cas

Sporadique

- **Diagnostic indéterminé** : en l'état actuel, il n'est pas possible de définir un diagnostic malgré les investigations : le patient est en **impasse diagnostique**.

- Si le diagnostic du patient est **indéterminé** : je **ne saisis pas de diagnostic** dans le champ code diagnostic (ORPHANET)
- Je renseigne le groupe de maladie (ORPHANET) dans la **description clinique**.

# DPI DX - CARE (3/3)

## Activité

Données administratives | Prise en charge | Diagnostic | **Activité** | Anté et néonatal | Recherche

Activité		Intervenant(s)	
Date de l'activité		Nom(s) intervenant(s)	
<input type="text"/>		<input type="text"/>	
Site MRI pour lequel l'activité est déclarée			
<input type="text"/>			
Commune pour laquelle l'activité est déclarée			
<input type="text"/>			
Pays pour lequel l'activité est déclarée			
FRANCE			
Contexte de l'activité			
<input type="checkbox"/> --- Autre contexte			
<input type="checkbox"/> Avis d'expertise sur un dossier			
<input type="checkbox"/> Avis en salle			
<input type="checkbox"/> Avis sur dossier en consultation			
<input checked="" type="checkbox"/> Consultation			
<input type="checkbox"/> Consultation pluridisciplinaire			
<input type="checkbox"/> Hôpital de jour			
<input type="checkbox"/> Hospitalisation traditionnelle			
<input type="checkbox"/> RCP			
<input type="checkbox"/> Téléconsultation			
Objectifs de l'activité			
<input type="checkbox"/> Acte médical			
<input type="checkbox"/> Conseil génétique			
<input type="checkbox"/> Consultation de transition enfant/adulte			
<input type="checkbox"/> Diagnostic			
<input type="checkbox"/> Diagnostic prénatal			
<input type="checkbox"/> Diagnostic préimplantatoire			
<input type="checkbox"/> Education thérapeutique			
<input type="checkbox"/> Mise en place de la prise en charge			
<input type="checkbox"/> Prise en charge en urgence			
<input type="checkbox"/> Protocole de recherche			
<input checked="" type="checkbox"/> Suivi			

\*Toutes les informations sont obligatoires et communiquées vers BaMaRa

# 8

## Codage dans le DPI Esily



# Easily - Collemara (1/6)

ColleMARA -

Préciser la fonction de l'intervenant

Objectif(s)\*  Contexte\*

Centre pour lequel l'activité est réalisée\* **i**  
HOSPICES CIVILS DE LYON - Maladies Pulmonaires Rares (De l'adulte) (ORPHA-LUNG) - Vincent COTTIN

**Parcours**

N°1, Centre de rattachement : HOSPICES CIVILS DE LYON - Maladies Pulmonaires Rares (De l'adulte) (ORPHA-LUNG) - Vincent COTTIN

**Données patient**

**Diagnostic**

Statut actuel du diagnostic\*  confirmé  probable  en cours  non déterminé

Type d'investigation(s) réalisée(s)\*

Maladie rare (Orphanet)

Description clinique

Signes atypiques

**Informations génétiques complémentaires (optionnel)**  absent  approprié  non approprié

**Age aux premiers symptômes**

Préciser\*  anténatal  néonatal (< 1 mois)  postnatal  non déterminé

**Age au diagnostic**

Préciser\*  anténatal  néonatal (< 1 mois)  postnatal  post mortem  non déterminé

**Forme**

sporadique  familiale

**Mode de transmission**

Commentaire libre sur le diagnostic

Cliquer ici pour saisir un texte

Traitement  oui  non

1 Je précise le centre de rattachement et la date d'inclusion

2 Je précise si le patient est atteint d'une maladie rare

3 Je renseigne le diagnostic de la maladie rare

4 Je précise le diagnostic à l'entrée du centre

5 Je complète l'âge aux premiers symptômes et l'âge du diagnostic


# Easily - Collemara (2/6)

## Date d'inclusion, hors label

ColleMARA - [ ] [X]

Préciser la fonction de l'intervenant


Objectif(s)\* [ ] Contexte\* [ ]


Centre pour lequel l'activité est réalisée\* 

HOSPICES CIVILS DE LYON - Maladies Pulmonaires Rares (De l'adulte) (ORPHA-LUNG) - Vincent COTTIN [X]

**Parcours**

▶ N°1, Centre de rattachement : HOSPICES CIVILS DE LYON - Maladies Pulmonaires Rares (De l'adulte) (ORPHA-LUNG) - Vincent COTTIN [X]

Date inclusion dans le centre\* 22/12/2020 

Nom du medecin référent\* [ ] 

Patient adressé lors 1ère visite par\* pédiatre [ ] hôpital [ ]

La prise en charge est effectuée sur le site en dehors de la labellisation maladie rare\*  oui  non

• Date d'inclusion dans le centre : date de la 1<sup>ère</sup> venue du patient depuis la labellisation

**Si la maladie relève bien du label, cocher « non »**  
**Pour indiquer une prise en charge hors label, cocher « oui »**



Choix du hors label : Le patient est venu dans le cadre de l'activité maladie rare, mais la pathologie ne relève pas de ma labellisation

\*Toutes les informations sont obligatoires et communiquées vers BaMaRa

# Easily - Collemara (3/6)

## Malade, non malade

Données patient

Patient atteint de Maladie Rare

Le patient est atteint d'une (ou plusieurs) maladie(s) rare(s)\*  oui  non

**Cocher « oui » si le patient est atteint d'une maladie rare.**

**En cas de « non », il n'est pas obligatoire de rentrer un diagnostic dans Collemara**

**Attention :** si le patient est déjà pris en charge pour une maladie rare dans un autre centre, il faut laisser cocher « oui ».

 Le choix « non malade » doit être indiqué lorsque le diagnostic de maladie rare est écarté : votre patient est ni atteint d'une maladie respiratoire rare du périmètre RespiFIL, ni porteur sain d'une pathologie rare

# Easily - Collemara (4/6)

## Diagnostic

Diagnostic

Diagnostics #1 X

Statut actuel du diagnostic\*  confirmé  probable  en cours  non déterminé

Type d'investigation(s) réalisée(s)\* anatomopathologie

Maladie rare (Orphanet)\* ORPHA 217560: Hyperplasie des cellules neuroendocrines du nourrisson - Hyperplasie des cellules neuroendocrines du nourrisson

Description clinique

Signes atypiques HPO 0002789: Tachypnée

Informations génétiques complémentaires (optionnel)

- Mon diagnostic est **confirmé**.
- Je note les investigations permettant le diagnostic ainsi que « le **code de la pathologie ou sous-type de pathologie** » dans le champ **code diagnostic** (Orphanet MR).  
*Exemple : Hyperplasie des cellules neuroendocrines du nourrisson (ORPHA 217560)*  
**Un code groupe renseigné en tant que diagnostic sera refusé par la BNDMR !**

- Si le diagnostic est « **indéterminé** », laisser le champ « **code ORPHANET** » vide.
- S'il existe un code Orphanet du **groupe de la maladie**, je le saisis dans la description clinique.  
*Exemple : mettre le code groupe « MR98300 » pour pneumopathie interstitielle diffuse (PID).*
- J'indique les **investigations réalisées** jusqu'à présent.

Diagnostic

Diagnostics #1 X

Statut actuel du diagnostic\*  confirmé  probable  en cours  non déterminé

Type d'investigation(s) réalisée(s)\*

Maladie rare (Orphanet)

Description clinique

Signes atypiques

# Easily - Collemara (5/6)

## Appréciation du diagnostic

Diagnostic à l'entrée dans le centre  
Préciser\*  absent  approprié  non approprié

- L'appréciation du diagnostic permet d'évaluer la **pertinence du diagnostic** du patient à son arrivée dans votre centre maladies rares :
- n'y avait-il aucune hypothèse diagnostique (« absent »),
- ou bien l'hypothèse diagnostique était-elle « appropriée » ou « non-appropriée ».

### Définition de chacun des items

#### Absent

Le patient est adressé pour suspicion de maladie rare, sans précision.

#### Approprié

Le patient est adressé pour la suspicion d'une maladie rare, et je confirme que c'est bien ce diagnostic.

#### Non-approprié

Le patient est adressé pour la suspicion d'une maladie rare, et j'infirmes ce diagnostic.

## Easily - Collemara (6/6)

### Âge au premiers symptômes, âge au diagnostic

**Age aux premiers symptômes**  
Préciser\*  anténatal  néonatal (< 1 mois)  postnatal  non déterminé  
A l'âge de \* 3 ans 0 mois

**Age au diagnostic**  
Préciser\*  anténatal  néonatal (< 1 mois)  postnatal  post mortem  non déterminé  
A l'âge de \* 4 ans 0 mois

- En sélectionnant « post natal » le champ « âge » apparaît. Il est obligatoire.
- Un âge approximatif est préférable à une absence de remplissage.
- Le choix de l'item « non déterminé » est réservé aux porteurs sains pour l'âge aux premiers signes, et aux patients en cours de diagnostic pour l'âge au diagnostic.



- Ces informations sont obligatoires pour travailler sur le délai de l'errance diagnostique.
- L'errance diagnostique correspond à la période entre la date d'apparition des premiers symptômes et la date de diagnostic.

# 9

## Codage dans des cas particuliers

## Codage dans des cas particuliers (1/3)

Activité	À coder ?	Si oui, comment ?	Commentaire
Actes médicaux non spécifiques aux maladies rares (ex : dialyse, saignée, perfusion, etc.)	NON		
Actes médicaux réalisés au bloc opératoire	NON		L'acte n'est pas à coder car il intervient dans le cadre d'une hospitalisation qui, elle, fait déjà l'objet d'un codage
Enquête familiale	OUI	1 fiche par patient / 1 activité de consultation par patient	Y compris quand les membres de la famille sont vus durant la même consultation <b>Attention</b> : pour chacun des membres présents il s'agira d'une consultation, pour les autres il s'agira d'un « avis sur dossier en consultation »
Consultation téléphonique programmée avec un patient entraînant un compte-rendu mais sans visioconférence	OUI	Contexte : Téléconsultation	La définition de téléconsultation est alignée avec la définition courante
Réponse à appel d'un patient ou conseil téléphonique à un patient hors cadre d'un RDV et sans trace écrite dans le dossier médical	NON		
Consultation dont l'objectif est relatif à la définition des stratégies à adopter pour la prise en charge du patient (programme préventif ou thérapeutique), en présence du patient	OUI	Contexte : consultation Objectif : mise en place de la prise en charge	

Source : Guide de codage Activités Maladies rares - BNDMR



## Codage dans des cas particuliers (2/3)

Activité	À coder ?	Si oui, comment ?	Commentaire
Appels des professionnels vers les prestataires de service par exemple pour l'installation d'appareils au domicile du patient	NON		Le temps de contact avec les prestataires pour du matériel à domicile ou le temps de conseils téléphoniques aux patients à distance hors téléconsultation ne doivent pas être comptabilisés comme activité du centre
Remplissage d'un dossier MDPH	NON		Le remplissage n'est pas à coder car il découle d'une hospitalisation (HDJ/HC) ou d'une consultation qui, elle, fait déjà l'objet d'un codage
Examen d'imagerie	NON		L'examen n'est pas à coder car il intervient dans le cadre d'une hospitalisation (HDJ/HC) ou en vue d'une consultation qui, elle, fait déjà l'objet d'un codage
Exploration fonctionnelle	NON		L'examen n'est pas à coder car il intervient dans le cadre d'une hospitalisation (HDJ/HC) ou en vue d'une consultation qui, elle, fait déjà l'objet d'un codage
Actes infirmiers indépendamment d'une consultation	NON		
Kinésithérapeute sollicité.e par un.e collègue d'autres services hospitaliers	NON		
Diététicien.ne sollicité.e par les prestataires de service à domicile pour tous les réglages de sondes, gastrostomie etc.	NON		

Source : Guide de codage Activités Maladies rares - BNDMR



## Codage dans des cas particuliers (3/3)

Activité	À coder ?	Si oui, comment ?	Commentaire
Participation d'un.e ARC à une consultation, dans le cadre d'une intervention sur un essai clinique	NON		
Actes réalisés en laboratoire	NON		
Actes infirmiers lors d'une consultation en présence d'un médecin	OUI	Contexte : Consultation pluridisciplinaire	1 seule activité est codée, et les différents intervenants sont renseignés
Consultation infirmière sans présence médicale dans le cadre de l'éducation thérapeutique	OUI	Contexte : Consultation	
Séance de kinésithérapie	OUI		
Visites à domicile des ergothérapeutes du site MR pour mettre en place les aménagements au domicile du patient	OUI	Lieu de la consultation : Autre avec précision de la ville ; Contexte : autre en précisant visite à domicile ; Objectifs : mise en place de la prise en charge	
Consultation avec un.e psychologue ou un.e diététicienne	OUI		

Source : [Guide de codage Activités Maladies rares - BNDMR](#)

# 10

## Foire aux questions (FAQ)

# Foire aux questions



**Il n'existe pas de code Orphanet de maladie correspondant au diagnostic confirmé de mon patient, comment faire pour le coder correctement ?**

- Si aucune maladie ou aucun sous-type ne correspond à votre patient, il faut laisser le champ « maladie rare (Orphanet) » vide. En revanche, il est fortement recommandé d'ajouter le code groupe de la maladie dans la description clinique.
- Il faudra **signaler la maladie manquante à la filière**, qui se chargera de rassembler les demandes et de contacter Orphanet ou la BNDMR.



**Lorsqu'un patient présente plusieurs malformations ou signes cliniques. Dois-je créer plusieurs diagnostics ?**

- Dans le cas où la maladie respiratoire rare est dans le cadre d'un syndrome, il faut indiquer le syndrome en tant que diagnostic, et mettre dans la description clinique, les signes respiratoires.

**Exemple : l'hémorragie alvéolaire dans la trisomie 21.** Tous les enfants porteurs de trisomie 21 ne sont pas inclus dans RespiRare, c'est l'hémorragie alvéolaire de certains de ces patients qui justifie leur inclusion.

- Dans le cas où les deux maladies n'ont pas de lien entre elles, il faut créer 2 diagnostics.

**Exemple : patient hémophile (Filière MHEMO) présentant une fibrose pulmonaire idiopathique (FPI) (Filière RespiFIL) :**

Diagnostic 1 : Maladie rare (Orphanet) = Hémophilie

Diagnostic 2 : Maladie rare (Orphanet) = FPI



**Après avoir réalisé toutes les investigations, je ne trouve pas de diagnostic pour mon patient. Dois-je modifier le statut du diagnostic ?**

**OUI.** Il faudra mettre le diagnostic « indéterminé ». Cela permettra d'identifier les patients en impasse diagnostique.



**Doit-on différencier la sarcoïdose pédiatrique de la sarcoïdose débutant à l'âge adulte ?**

**NON.** Le code Orphanet utilisé doit être le même : 797. C'est l'âge aux premiers signes qui permettra d'identifier s'il s'agit d'un début pédiatrique.

# Foire aux questions



## Comment renseigner le cas d'un patient qui n'est finalement pas atteint d'une pathologie rare ?

Un patient adressé dans votre centre maladie rare mais qui se n'avère ne pas être atteint d'une pathologie rare a bien été pris en charge par votre centre. Vous pouvez donc **indiquer que le centre de prise en charge et les activités jusqu'à son diagnostic ont été réalisées par votre centre**. Cette activité sera bien **décomptée dans votre rapport PIRAMIG**.

En revanche, lorsque le diagnostic de maladie rare est écarté, vous devez passer le patient en « **non malade** » (non atteint d'une pathologie rare prise en charge dans votre centre). Pour cela, **modifiez la fiche du patient, dans la partie « données administratives »**, et sélectionnez « **non malade** ».



## Comment saisir un parent porteur sain ?

Un **porteur sain doit être codé comme « malade »**, puis dans la partie relative au diagnostic, pour l'**item « Sujet apparemment sain » cocher « oui » (sur Orbis)**.

Si la consultation est pour un enfant, attention à ne pas créer artificiellement une activité supplémentaire pour le parent. Il faut donc créer la fiche du parent sans activité.



## Comment saisir les bilans familiaux pour des personnes non atteintes ?

Les patients vus pour un bilan familial, donc pour une **suspicion de maladies rares, peuvent bien être saisis dans BaMaRa puisque cela fait partie de l'activité de votre centre** maladies rares. Si la personne est **non atteinte après investigation**, vous devez passer son dossier en « **non malade** ». Les activités réalisées pour ce patient compteront pour PIRAMIG.



## Je vois une femme enceinte en consultation pour une suspicion de pathologie fœtale. Faut-il créer une fiche pour la femme enceinte, pour son fœtus, ou pour les deux ?

Si la mère **n'est pas elle-même malade ou porteuse saine d'une mutation pathogène**, il faut créer une fiche pour le fœtus **uniquement**, et non pour la mère.

# Foire aux questions

 **Le patient a été vu dans le centre maladies rares par plusieurs professionnels le même jour, comment dois-je saisir ces activités ?**

Pour valoriser au mieux l'activité de votre service, il faut distinguer une venue du patient dans le centre maladies rares en consultation, en hospitalisation traditionnelle ou en hospitalisation de jour (HDJ). Dans le **cas des hospitalisations**, puisqu'il s'agit de forfaits, il ne doit être saisi qu'une seule activité pour tout le séjour. Cependant, vous avez la possibilité d'indiquer quels types de personnels ont été impliqués dans la prise en charge du patient et le nom des intervenants. Dans le **cas des HDJ**, de même, **une seule activité doit être saisie par jour**, en indiquant les personnels qui ont participé à la prise en charge du patient.

En revanche, à partir du moment où le **patient a plusieurs rendez-vous différents**, en dehors d'une hospitalisation, et même s'ils ont lieu le même jour, vous pouvez **saisir plusieurs activités**. Par exemple, si un patient est venu en consultation avec un médecin du centre, puis a été vu plus tard par l'assistante sociale, il s'agit de 2 activités différentes.

 **Doit-on saisir les avis envoyés par mails ainsi que les avis téléphoniques donnés à d'autres professionnels ?**

**OUI**. Si vous souhaitez valoriser cette activité, qui est par ailleurs un item demandé dans les rapports PIRAMIG.

 **Comment coder les activités des paramédicaux qui voient les patients justes avant ou juste après une consultation médicale ?**

Si le patient est vu en dehors d'une consultation pluridisciplinaire ou d'une hospitalisation de jour, alors chaque intervenant peut coder une activité distincte pour le patient.

 **Un patient d'un site MR est hospitalisé dans un autre établissement de santé et le staff appelle le site MR pour avis : comment le site MR peut-il valoriser son activité ?**

L'activité peut être codée en « avis personnel d'expertise sur un dossier ».

# Foire aux questions



## Mon patient est atteint d'une pathologie rare qui n'entre pas dans le centre de ma labellisation, que faire ?

Afin d'objectiver le fait que votre service pourrait prétendre à une future labellisation pour un centre de référence pour lequel il n'est pas labellisé à ce jour, vous avez la possibilité de saisir dans BaMaRa des activités pour des patients atteints de pathologies qui ne font pas partie de votre labellisation.

Pour cela, sélectionnez dans le **centre de prise en charge la modalité « hors label »**. Ces patients n'entreront pas dans la file active du centre de référence pour lequel vous avez été labellisé, ni dans votre décompte d'activité pour ce centre (et donc ne compteront pas pour PIRAMIG).



## Quand un patient est déjà suivi par une filière et saisi dans un autre centre hospitalier, ce patient n'est pas retrouvé dans BaMaRa. Doit-il être saisi à nouveau ?

**OUI.** Il faut bien le ressaisir car chaque établissement a sa propre base BaMaRa. En revanche, il sera possible dans la BNDMR (entrepôt national, dé-identifié) de suivre le parcours de ce patient dans les 2 établissements car les données des établissements y seront fusionnées.



## La fiche est-elle rejetée si le diagnostic est confirmé mais qu'il n'y a pas de code Orphanet de disponible ?

**NON.** La fiche ne sera pas rejetée mais elle aura un statut de qualité « Action requise » une fois dans BaMaRa et sera inexploitable dans la BNDMR. Il est fortement recommandé d'ajouter au moins un **code CIM-10, HPO ou groupe ORPHA** en attendant de pouvoir faire ajouter le code Orphanet.



## Je souhaite regrouper deux patients dans une même pochette familiale, comment faire ?

Vous pouvez à tout moment choisir de regrouper au sein d'une pochette familiale plusieurs patients suivis dans le même hôpital. A partir de la fiche de l'un des patients, cliquez sur « gérer la pochette » dans le cadre dédié à gauche de la fiche. Si les patients sont pris en charge dans des hôpitaux différents, vous ne pouvez constituer la pochette familiale.



## Comment identifier des fiches qui ont été importées depuis CEMARA ou depuis le DPI ?

Ces fiches ont un identifiant d'import dans la partie « ID source » que vous trouverez dans le bloc relatif aux données d'identité du patient et en colonne C de l'export de données au format Excel disponible depuis les listes de patients.

# Foire aux questions



## Comment m'inscrire à BaMaRa ?

- Afin de pouvoir correctement saisir les données, il est important que tous les médecins des centres maladies rares disposent d'un compte personnel dans BaMaRa
- Inscription sur [https://bamara.bndmr.fr/register/creez\\_votre\\_compte\\_bamara](https://bamara.bndmr.fr/register/creez_votre_compte_bamara)
- Il est impératif d'utiliser une adresse mail professionnelle (= identifiant)
- Attention, il est interdit de partager un même compte entre plusieurs personnes
- Il faut bien définir le centre maladies rares de rattachement. Si vous travaillez dans plusieurs centres, il faut indiquer tous les centres concernés au moment de l'inscription.
- Une fois le formulaire complété, cliquez sur s'inscrire. Un email vous sera envoyé pour confirmer votre demande de création de compte
- Le gestionnaire de compte de l'hôpital validera ensuite la demande de création de compte et vous recevrez un mail confirmant l'activation du compte. Cette procédure peut prendre quelques jours (en général moins de 48h).



## Quelles sont les pathologies à coder pour RespiFIL ?

La liste de codes Orphanet sont à consulter sur ce guide de codage ou sur notre [site](#) (page [données de santé maladies rares](#))

**BaMaRa**

Collectez, suivez et analysez vos données maladies rares

CRÉEZ VOTRE COMPTE

Civilité

Prénom

Nom

Téléphone professionnel 0123456789

votre.email@professionnel.com

Mot de passe

Confirmer le mot de passe

Quelle profession occupez-vous ?

Dans quel hôpital exercez-vous ?

J'ai lu et j'accepte les conditions générales d'utilisation

**S'inscrire**

Vous avez déjà un compte ? [Connectez-vous](#)



# Vos ressources

## Outils BNDMR

- La FAQ proposée par Orbis et BNDMR
- Le guide utilisateur BaMaRa
- Le guide des variables

## Outils Orbis

- La FAQ proposée par Orbis (**version 14, juin 2021**)

## Outils RespiFIL

- La liste des codes Orphanet
- La plaquette données de santé maladies rares

## Plus d'informations :



Internet

### Site RespiFIL :

<https://respifil.fr/professionnels/donnees-de-sante-maladies-rares/>

### Site BNDMR :

<https://www.bndmr.fr/boite-a-outils/kit-utilisateur/>



Equipe  
RespiFIL

**Thelma ARCELIN**

*Chargée de mission*

(formation BaMaRa, lien BNDMR,  
codes Orphanet, questions diverses)

[thelma.arcelin@aphp.fr](mailto:thelma.arcelin@aphp.fr)

**Sabrina BOUATIA**

*Attachée de recherche clinique*

(soutien à la saisie, monitoring  
des données)

[sabrina.bouatia@aphp.fr](mailto:sabrina.bouatia@aphp.fr)

**Meryem SARI HASSOUN**

*Chargée de mission*

(errance et impasse  
diagnostiques)

[meryem.sarihassoun@aphp.fr](mailto:meryem.sarihassoun@aphp.fr)

Retrouvez l'actualité  
de la filière sur  
[respifil.fr](https://www.respifil.fr)

Et sur nos réseaux sociaux

