Guide de codage du diagnostic

Maladies respiratoires rares

Version N°8 (06 novembre 2023)

Hôpital Bicêtre, Le Kremlin Bicêtre

BaMaRa

RespiFIL
Filière 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)

Les impasses diagnostiques

- ✓ Définition : impasse diagnostique
- ✓ Coder un patient en impasse diagnostique

Le codage des maladies respiratoires rares dans BaMaRa

- ✓ Le codage des maladies pulmonaires rares (OrphaLung)
- ✓ Le codage de l'hypertension pulmonaire (PulmoTension)
  Nouveauté : guide de saisie du registre PAHTool vers BaMaRa
- ✓ Le codage des maladies respiratoires rares (RespiRare)

Le 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
- ✓ Exemples de codage sur DPI Axigate

La foire aux questions (FAQ)

- ✓ Codage dans des cas particuliers
- ✓ Foire aux questions

RespiFIL
Filière Maladies Respiratoires Rares

1

Les bonnes pratiques de codage

Retour au sommaire

RespiFIL
Filière Maladies Respiratoires Rares

Informations au patient

BaMaRa

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.

RespiFIL
Filière Maladies Respiratoires Rares

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 la maladie 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 <u>impératif</u> 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 <u>existe</u> un code Orphanet pour la maladie :

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

Il <u>n'existe pas</u> 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 saisis dans la description clinique.

*Exemple : mettre le code groupe « **MR98300** » pour pneumopathie interstitielle diffuse (PID).*

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

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) — ☑ HPO
CIM-10 — ☑ CIM-10
Orphanet — ☑ ORPHA
London Dysmorphology DataBase (LDDB), décoché par défaut — ☐ LDDB-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

0 ans et 5 mois

Âge au diagnostic *

Anténatal | À la naissan | Postnatal | Postmortem | Non détermin

2 ans et 2 mois 24/03/2021

aujourd'hui

- 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

Retour au sommaire

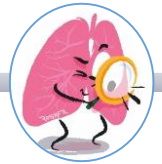
RespiFIL
Filière Maladies Respiratoires Rares

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.

Début des symptômes

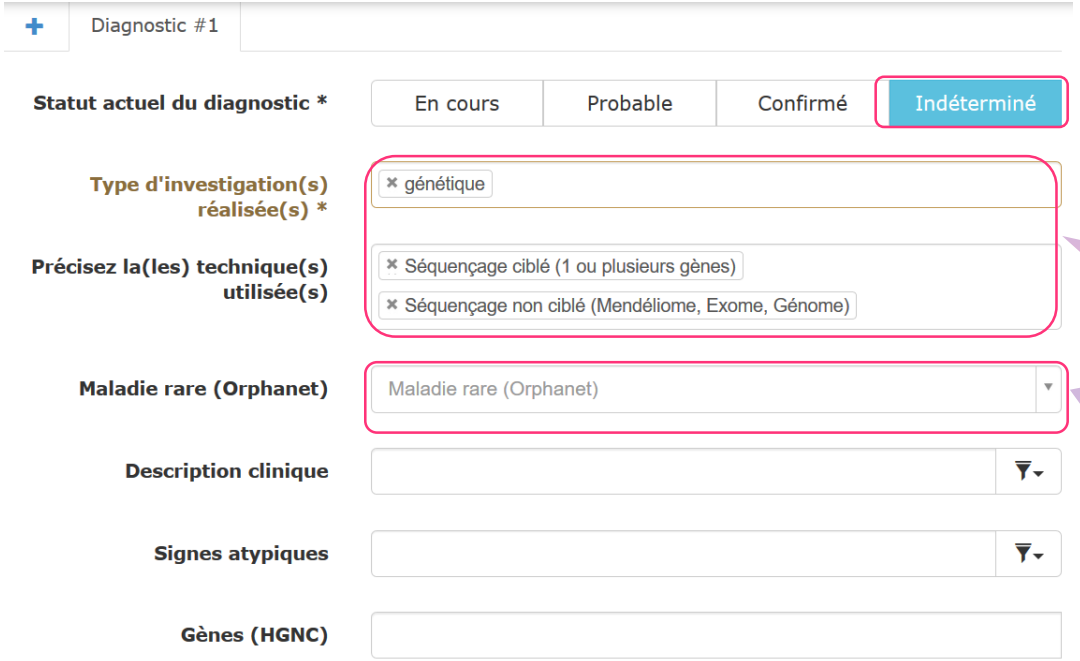


Diagnostic indéterminé

Examens réalisés :

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

Coder un patient en impasse diagnostique



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

- Je **ne saisis 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

Retour au sommaire

RespiFIL
Filière Maladies Respiratoires 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 ≥ 0,35 KUa/L	**En cours**
IgE totales ≥ 500 KUI/L	**Probable**
Scanner thoracique : impactions mucoïdes +/- mucus hyperdense et/ou bronchectasies	**Confirmé**

Réalisé par le groupe de travail sur l'action 1.7 PNMR 3 : Dr Cindy Barnig, Pr Jacques Cadranel, Pr Cécile Chenivesse

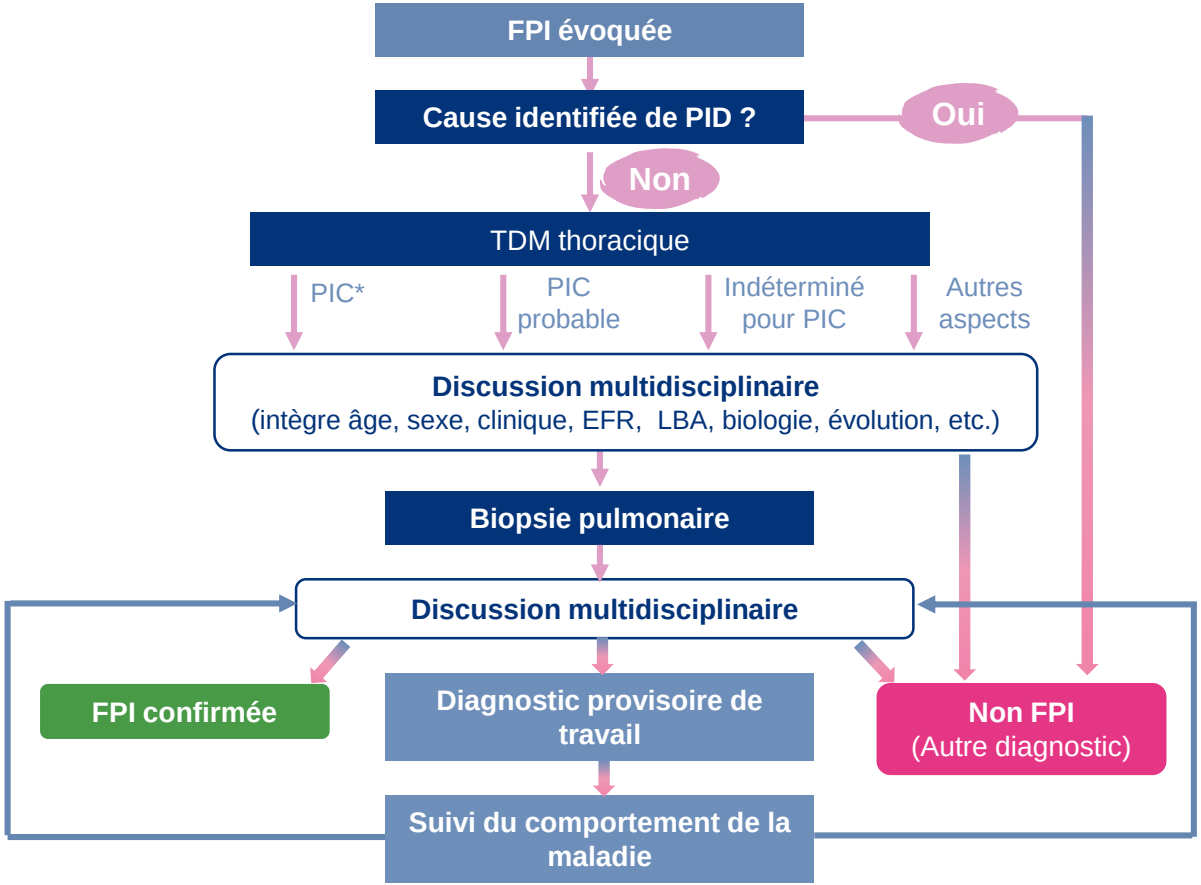
Le SUPPORT au diagnostic de l'aspergillose broncho-pulmonaire allergique (ABPA)

Suspicion radiologique : bilan de bronchectasies

Bronchectasies	En cours
↓	
IgE anti-Aspergillus fumigatus ≥ 0,35 KUa/L	Probable
↓	
IgE totales ≥ 500 KUI/L	Confirmé

Réalisé par le groupe de travail sur l'action 1.7 PNMR 3 : Dr Cindy Barnig, Pr Jacques Cadranel, Pr Cécile Chenivesse

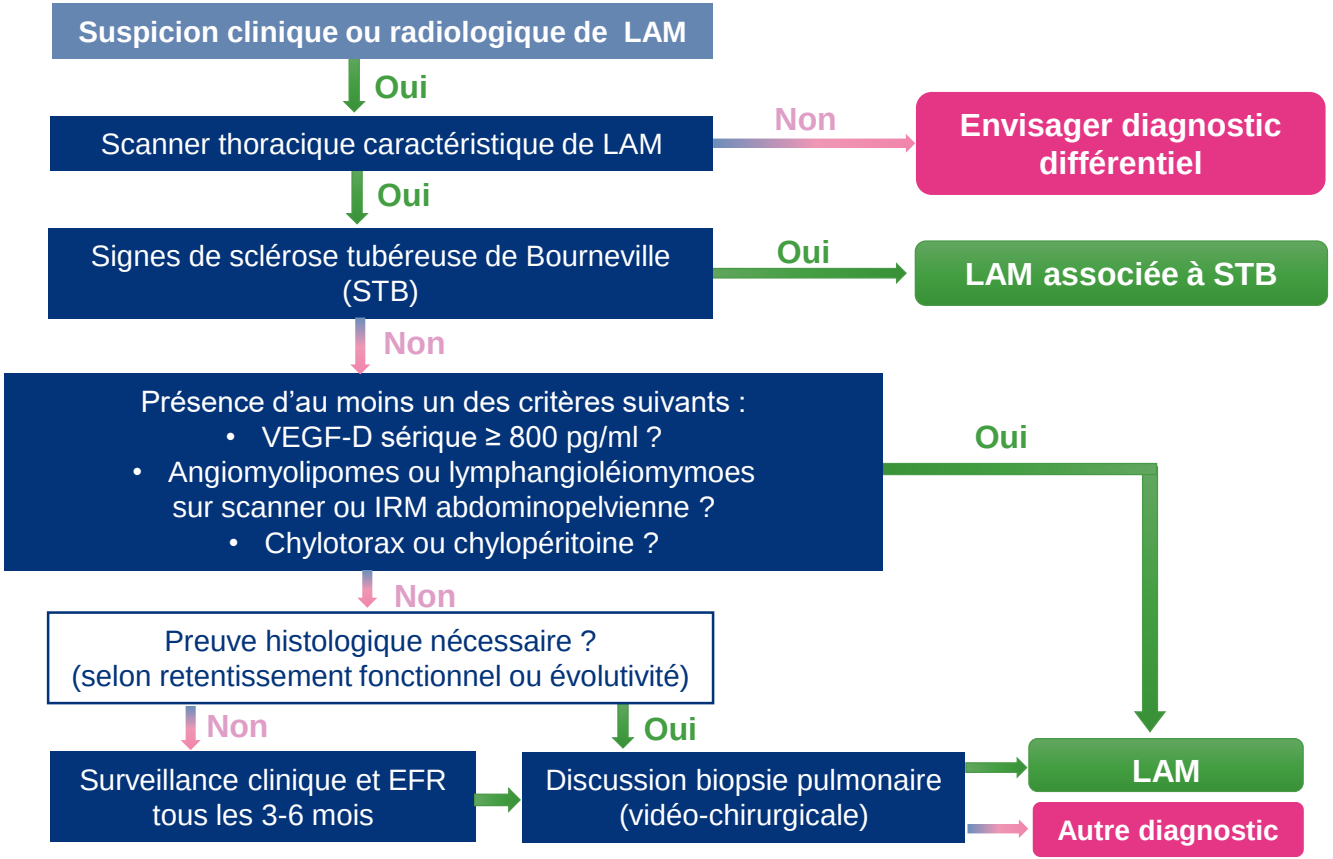
Le SUPPORT au diagnostic de la fibrose pulmonaire idiopathique (FPI)



*PIC : Pneumopathie interstitielle commune

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

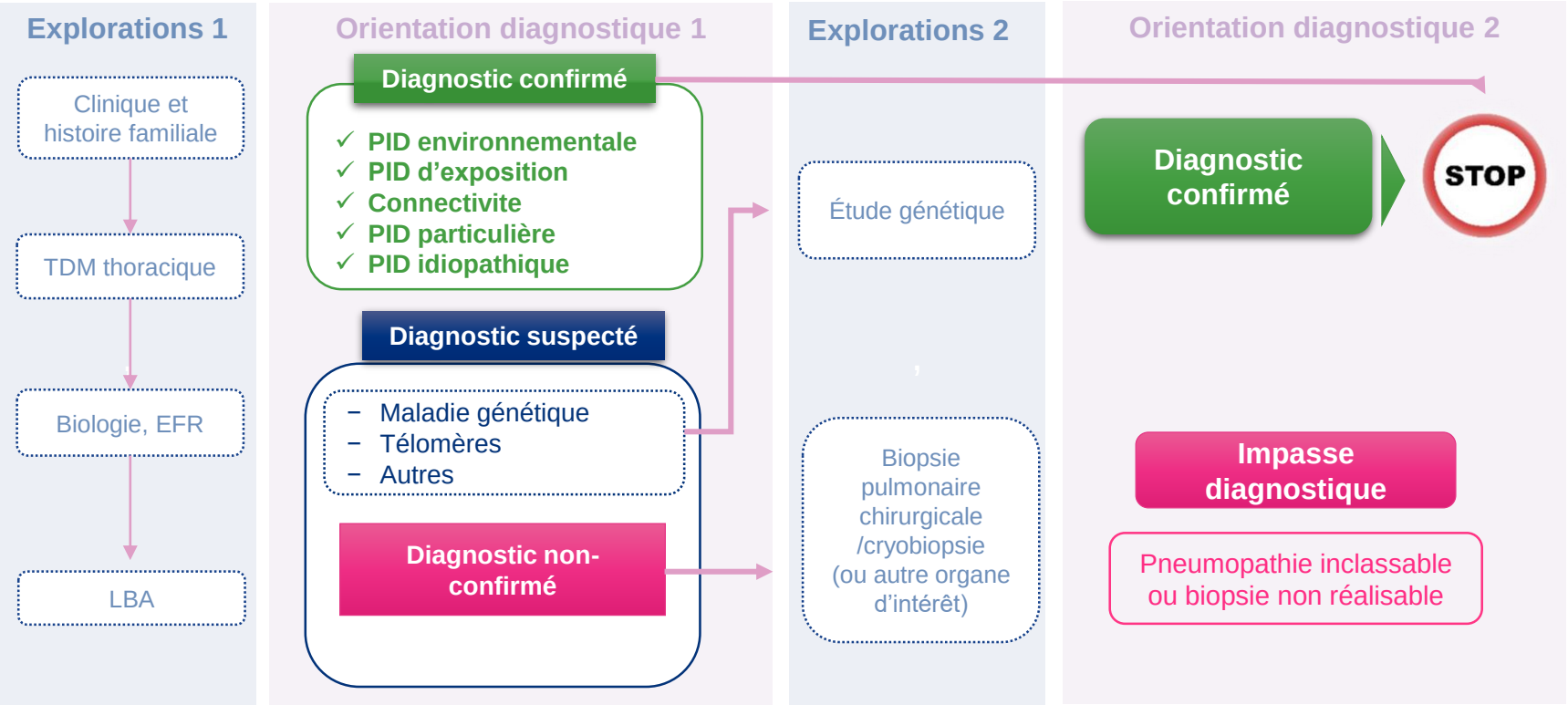
Le SUPPORT au diagnostic de la lymphangioléiomyomatose (LAM)



*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



Réalisé par le groupe de travail sur l'action 1.7 PNMR 3 : Pr Raphaël Borie, Pr Vincent Cottin, Pr Jean-Christophe Dubus, Pr Ralph Epaud, Dr Nadia Nathan, Pr Philippe Reix

Les codes Orphanet des maladies pulmonaires rares (OrphaLung) (1/3)

Maladies des voies respiratoires

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

Insuffisance respiratoire

505395	Dysfonction diaphragmatique induite par la ventilation mécanique
661	Syndrome d'Ondine

Autres maladies respiratoires

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

RespiFIL Filière Maladies Respiratoires Rares

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

Pneumopathies interstitielles diffuses (PID) de l'adulte

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

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

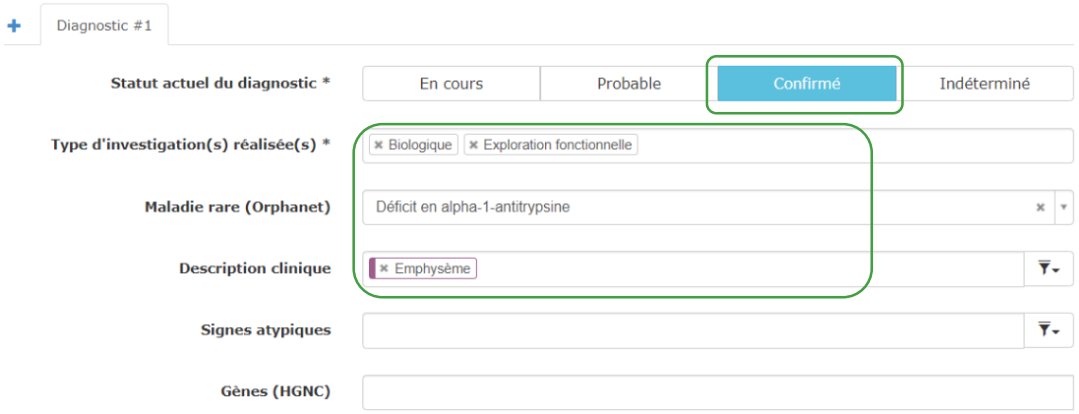
Pneumopathies interstitielles diffuses (PID) de l'adulte

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

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

Retour au sommaire

Exemples de codage :
Déficit en alpha-1-antitrypsine



- 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)

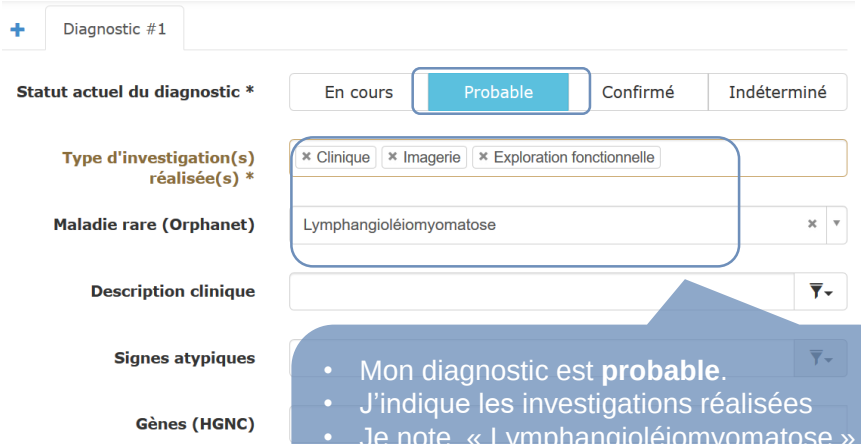
- Mon diagnostic est **confirmé**.
- J'indique les investigations ayant permis le diagnostic (biopsie et discussion multidisciplinaire - DMD).
- Je note « fibrose pulmonaire idiopathique » dans le champ maladie rare.

Le code Orphanet pour cette pathologie : 2032

RespiFIL Filière Maladies Respiratoires Rares

Exemples de codage : Lymphangioléiomyomatose (LAM)

1. Aux premières consultations



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

2. À la confirmation du diagnostic

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

RespiFIL
Filière Maladies Respiratoires Rares

Retour au sommaire

Les codes Orphanet de l'hypertension pulmonaire (PulmoTension)

Hypertension pulmonaire (HTP)

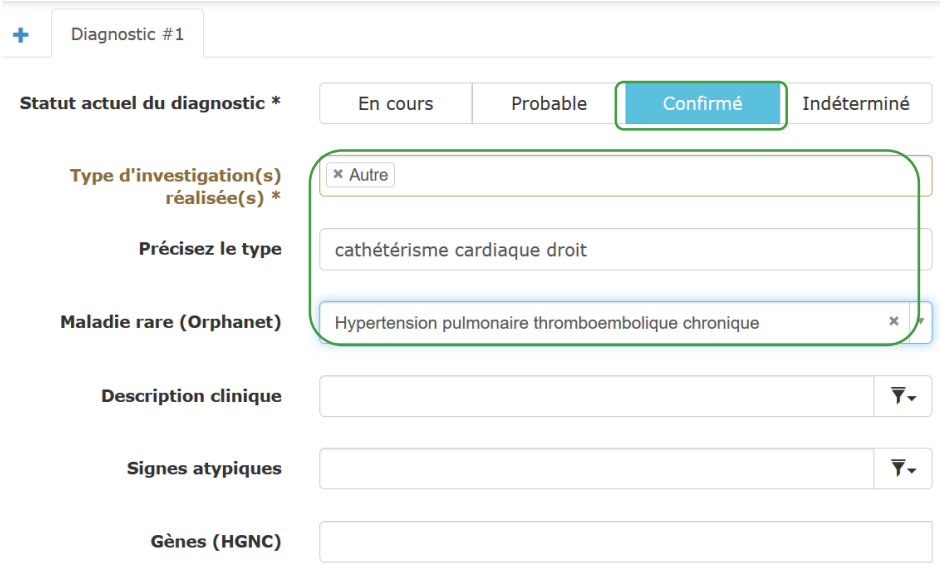
71198 (G)	*Hypertension pulmonaire rare*
70591	Hypertension pulmonaire thromboembolique chronique
182090 (G)	*Hypertension artérielle pulmonaire*
422	Hypertension artérielle pulmonaire idiopathique/familiale
275766	Hypertension artérielle pulmonaire idiopathique
275777	Hypertension artérielle pulmonaire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

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

RespiFIL
Filière Maladies Respiratoires Rares

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

Classification des hypertensions pulmonaires 2018 : groupe 4

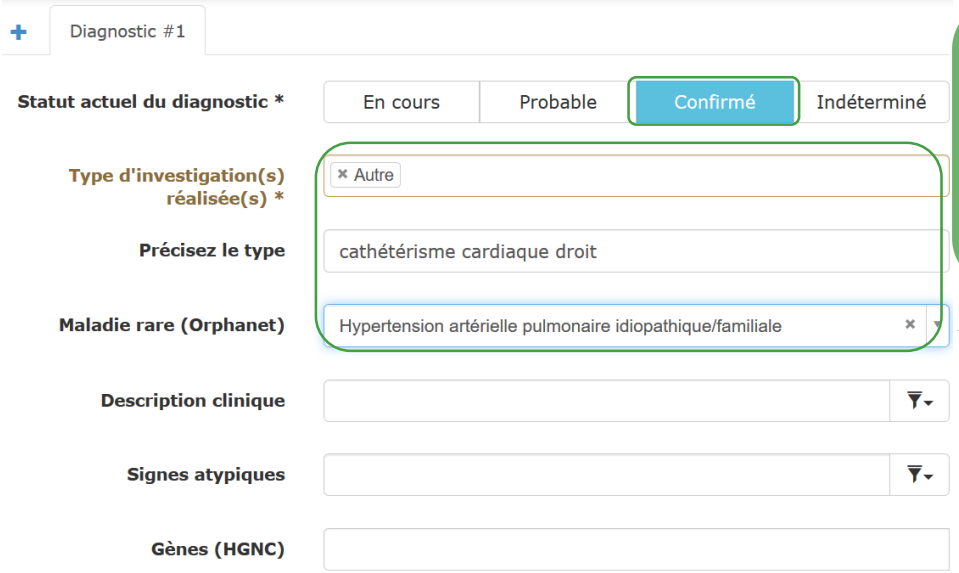


- Mon diagnostic est **confirmé**.
- Je note « Autres » (en référence au cathétérisme cardiaque droit) pour les investigations réalisées.
- Je note « Hypertension pulmonaire thromboembolique chronique » dans le champ maladie rare.

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)

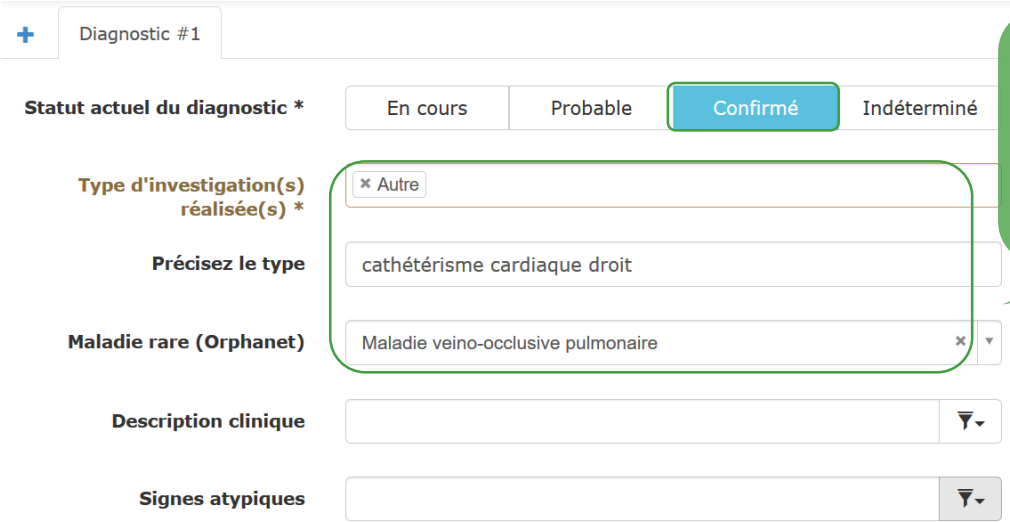


- Mon diagnostic est **confirmé**.
- Je note « Autres » (en référence au cathétérisme cardiaque droit) pour les investigations réalisées.
- Je note « hypertension artérielle pulmonaire (HTAP) idiopathique/familiale » dans le champ maladie rare.

Le code Orphanet pour cette pathologie : 422

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

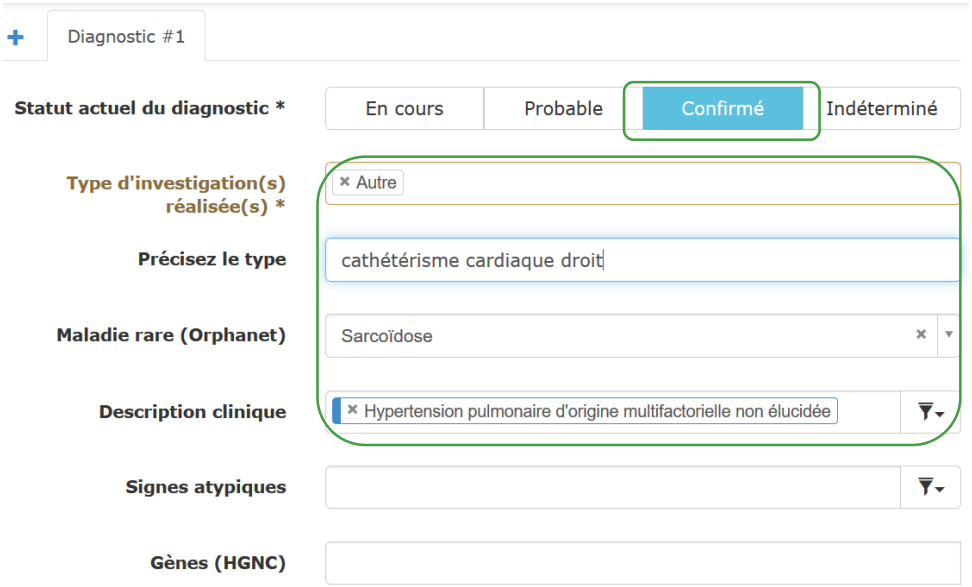
Classification des hypertensions pulmonaires 2018 : groupe 1.6



- 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

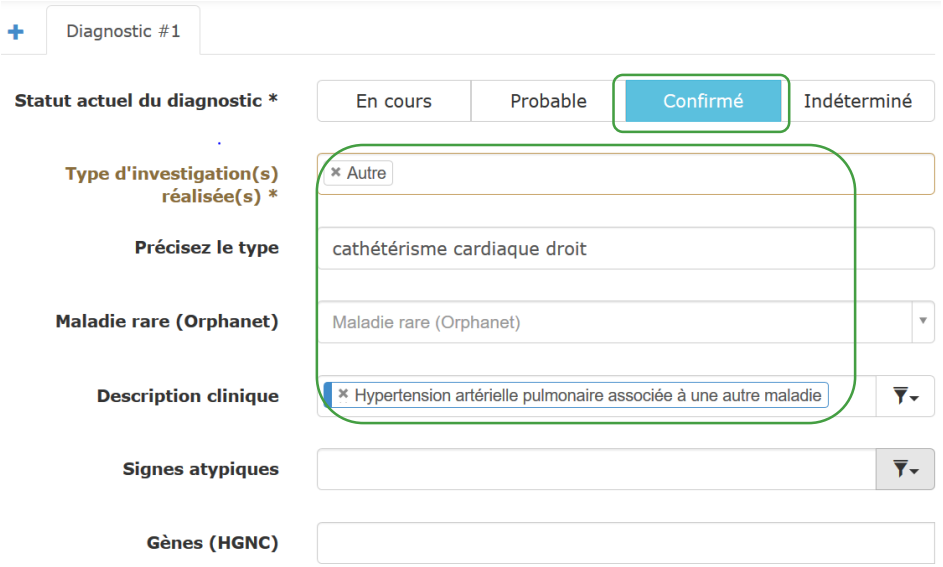
Exemples de codage :
Sarcoïdose associée à l'hypertension pulmonaire



- 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



- 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.**

Nouveauté :
guide de saisie du registre PAHTool vers BaMaRa

PAHTool

PulmoTension
Centre de Référence de l'Hypertension Pulmonaire

RespiFIL
Filière Maladies Respiratoires Rares

Retour au sommaire

Saisie des données du registre PAHTool vers BaMaRa : informations pratiques

- Le registre PAHTool englobe les **données patients HTP** appartenant au groupe **I, II,III, IV et V**

- Dans BaMaRa, il **suffit de saisir les données obligatoires** du **SDM** à partir des données patients inscrits dans le registre PAHTool

- Il est nécessaire de **compléter** la saisie des activités dans BaMaRa à partir du DPI (consultations, HDJ, hospitalisations, etc.), car seulement les bilans initiaux et quelques activités des patients sont notées dans le registre PAHTool

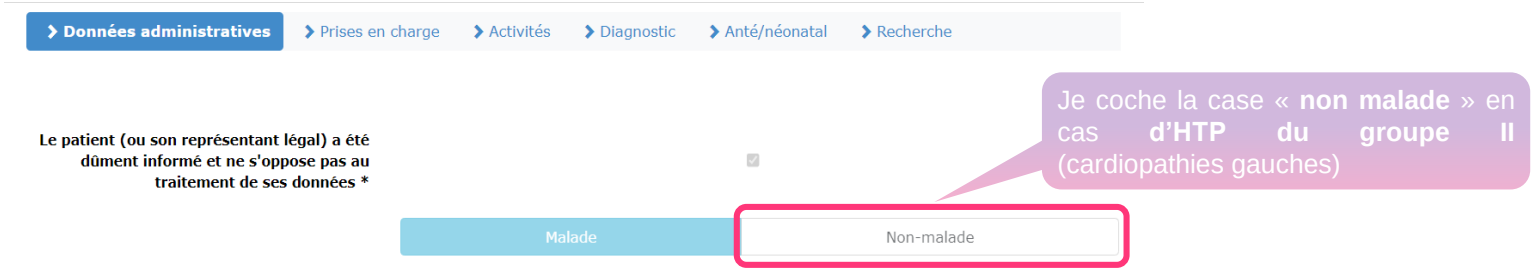
- À noter que la **date de diagnostic** (premier passage dans le centre) dans BaMaRa doit correspondre à la **date de sortie de la première activité** mentionnée dans le registre PAHTool (voir page 38)

Exception : HTP groupe II (cardiopathies gauches)

Les HTP du groupe II sont dans la plupart des cas post-capillaires. **Ainsi, les patients doivent être notés comme « non malade » dans BaMaRa,** car ce ne sont pas des maladies rares mais sont bien suivis dans les centres.

Quel intérêt ?

Inclure ces patients dans BaMaRa va permettre la mise en avant de votre avis d'expert de centre maladies rares. Cette activité entrera dans la file active de l'année en cours.



Identité du patient - Prise en charge

PAHTool

[Centre de commutation]

1. Je sélectionne le centre de rattachement du patient

BaMaRa

Données administratives | Prises en charge | Activités | Diagnostic | Anté/néonatal | Recherche

HTAP [COO] HUMBERT +

Site de rattachement du patient: HTAP [COO] HUMBERT

Hors labellisation

2. Je sélectionne le centre de rattachement du patient

PAHTool — Mise en page

Recherche

Nom

Prénom

Nom de naissance

Date de naissance dd/MM/yyyy

No. de Registre

No. de dossier

2. Je recherche mon patient par son nom/prénom ou avec le numéro de registre/dossier

Création d'un nouveau patient

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

Le patient est un fœtus * : Oui | Non

Nom de naissance * : Nom de naissance *

Nom d'usage : Nom d'usage

Prénom * : Prénom *

Date de naissance * : Date de naissance *

Sexe * : Féminin | Masculin

1. Je crée l'identité de mon patient dans BaMaRa

RespiFIL — Filière Maladies Respiratoires Rares

Diagnostic et traitements

PAHTool

Classification

4.1 - Hypertension pulmonaire thromboembolique chronique

Test de vasoréactivité (TVRA)

Négatif (08/03/2010)

Traitement

Diurétiques	Furosemide (40mg x 1) (11/01/2010) + Spironolactone (50mg x 1)(11/01/2010)
Anti-coagulants	Fluindione (20 x 1) (11/01/2010)
Traitement spécifique	Bosentan (125mg x 2) (25/11/2016) + Riociguat (2.5mg x 3) (09/04/2010)

BaMaRa

+ 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

- Mon diagnostic est **confirmé**.
- Je note les investigations ayant permis le diagnostic.
- Je note « Hypertension pulmonaire thromboembolique chronique » dans le champ maladie rare (Orphanet).

Données administratives | Prises en charge | Activités | Diagnostic | Anté/néonatal | **Recherche**

Un traitement médicamenteux spécifique à la maladie rare est en cours Oui | Non

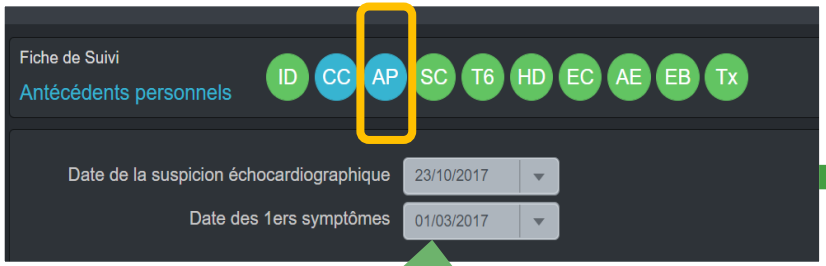
Médicament(s) orphelin(s) Adempas × Volibris ×

Je note **uniquement** les traitements spécifiques de l'HTP

respiFIL Filière Maladies Respiratoires Rares

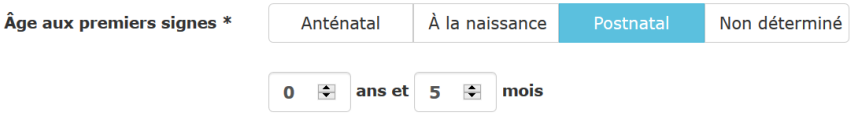
Âge aux premiers symptômes

PAHTool



En sélectionnant l'onglet **AP (antécédents personnels)**, le champ « date des premiers symptômes » apparait.
Exemple : 01/03/1017

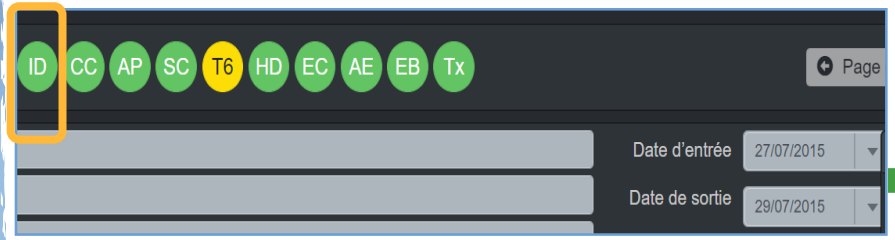
BaMaRa



- En sélectionnant « postnatal », le champ « âge » apparait. Ces données sont obligatoires pour travailler sur le **délai de l'errance diagnostique.**
- Je mentionne l'âge aux premiers signes qui correspond à la date des premiers symptômes (dans le registre PAHTool).

Âge au diagnostic

PAHTool



En sélectionnant la première activité du patient dans le centre, **sous l'onglet ID**, la date de sortie apparait.
Exemple : 29/07/2015

BaMaRa

- En sélectionnant « postnatal », le champ « âge » apparait. Il est obligatoire.
- Je mentionne l'âge au diagnostic qui correspond à la **date de sortie** d'hospitalisationau bilan initial.

Saisie des activités

PAHTool

Visites | TM6 | Cathétérisme cardiaque | Echographie cardiaque

Visites

		Autres examens						Examens biologiques						
Date	TM6	KTD	ETT	GDS	EFX	EFR	CT	V/Q	Hb	BNP	Creat	HVB/C	Im/Th	Tx
22/09/2022	✓	✗	•••	•••	•••	•••	•••	•••	•••	•••	•••	•••	•••	•••
30/06/2022	✓	✗	✗	✗	✗	✗	✗	✗	✓	✓	✓	✗	✗	✓
07/04/2022	✓	✓	✗	✗	✗	✗	✗	✗	✓	✓	✓	✗	✗	✓
13/10/2021	✓	✓	✗	✗	✗	✗	✗	✗	✓	✓	✓	✗	✗	✓
07/07/2021	✓	✗	✗	✗	✗	✓	✗	✗	✓	✓	✓	✗	✗	✓
05/01/2021	✓	✗	✓	✗	✗	✗	✗	✗	✓	✓	✓	✗	✗	✓

Bilan Initial
••• En cours de validation
Fiche de Suivi
✓ Fait
Screening
✗ Non fait
! Impossible à faire du fait de la gravité du patient

Nombre d'enregistrements trouvés:13 - Page: 1 sur 3 « ‹ › »

BaMaRa

+ Nouvelle activité #1

Date de l'activité * | aujourd'hui

Centre pour lequel l'activité est déclarée *

Lieu de l'activité: HU PARIS SUD SITE KREMLIN BICETRE APHP - 94275 LE KREMLIN BICETRE CEDEX

Contexte *: Contexte de l'activité

Objectif(s) *

Profession(s) de(s) intervenant(s) *

Intervenant(s)

Je saisis les activités depuis le registre et je complète avec le DPI

RespiFIL Filière Maladies Respiratoires Rares

Mise à jour des critères d'inclusion dans le registre PAHTool (1/10/22)

Mise à jour du 01/10/2022

REGISTRE NATIONAL DE l'HYPERTENSION PULMONAIRE

Définition des critères d'inclusion

- Guidelines ESC / ERS, 2022 –

Nouvelles recommandations

Tout patient diagnostiqué, ayant été informé et répondant aux critères d'inclusion

doit être renseigné dans le Registre national de l'Hypertension Pulmonaire

Hypertension pulmonaire des groupes 1, 2, 3, 4 et 5

Cathétérisme cardiaque droit au repos lors du bilan initial :

Groupes 1, 4 et 5	**PAPm > 20 mmHg, PAPO ≤ 15 mmHg et RVP > 2 UW**
Groupe 2 (CPcPH)	**PAPm > 20 mmHg, PAPO > 15 mm Hg et RVP > 2 UW**
Groupe 3	**PAPm > 20 mmHg et RVP > 5 UW**
HTP à l'effort	**Pente mPAP/Qc (donc RPT) > 3 UW**

Adultes et Enfants.

Critères de non inclusion

Cathétérisme cardiaque droit au repos lors du bilan initial

Groupes 1, 4 et 5	**PAPm > 20 mmHg, PAPO ≤ 15 mmHg et RVP ≤ 2 UW**
Groupe 2	**PAPm > 20 mmHg, PAPO > 15 mm Hg et RVP ≤ 2 UW**
Groupe 3	**PAPm > 20 mmHg et RVP ≤ 5 UW**

Hypertension pulmonaire du nouveau-né

RespiFIL Filière Maladies Respiratoires Rares

5

Le codage des maladies respiratoire rares

RespiRare

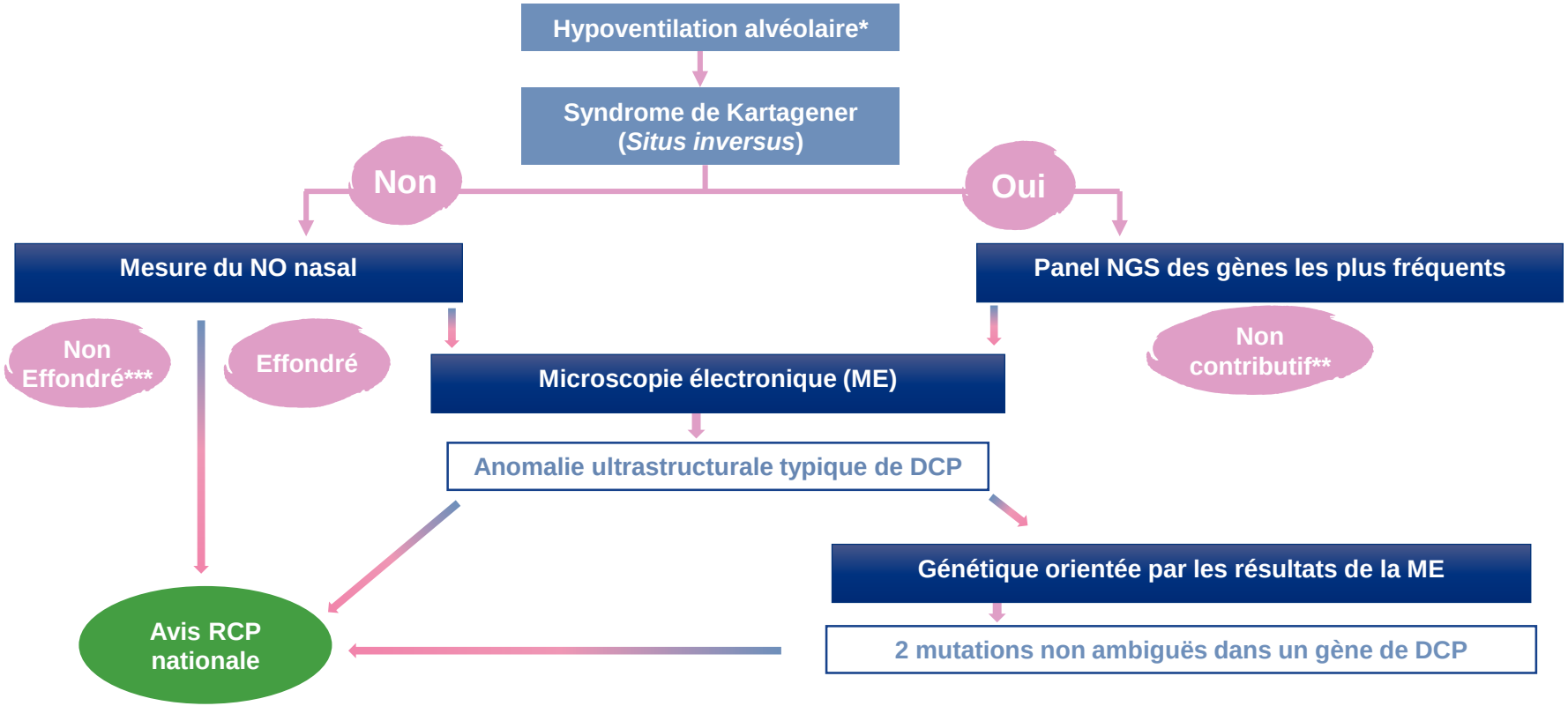
CENTRE DE REFERENCE DES MALADIES RESPIRATOIRES RARES

Retour au sommaire

RespiFIL

Filière Maladies Respiratoires Rares

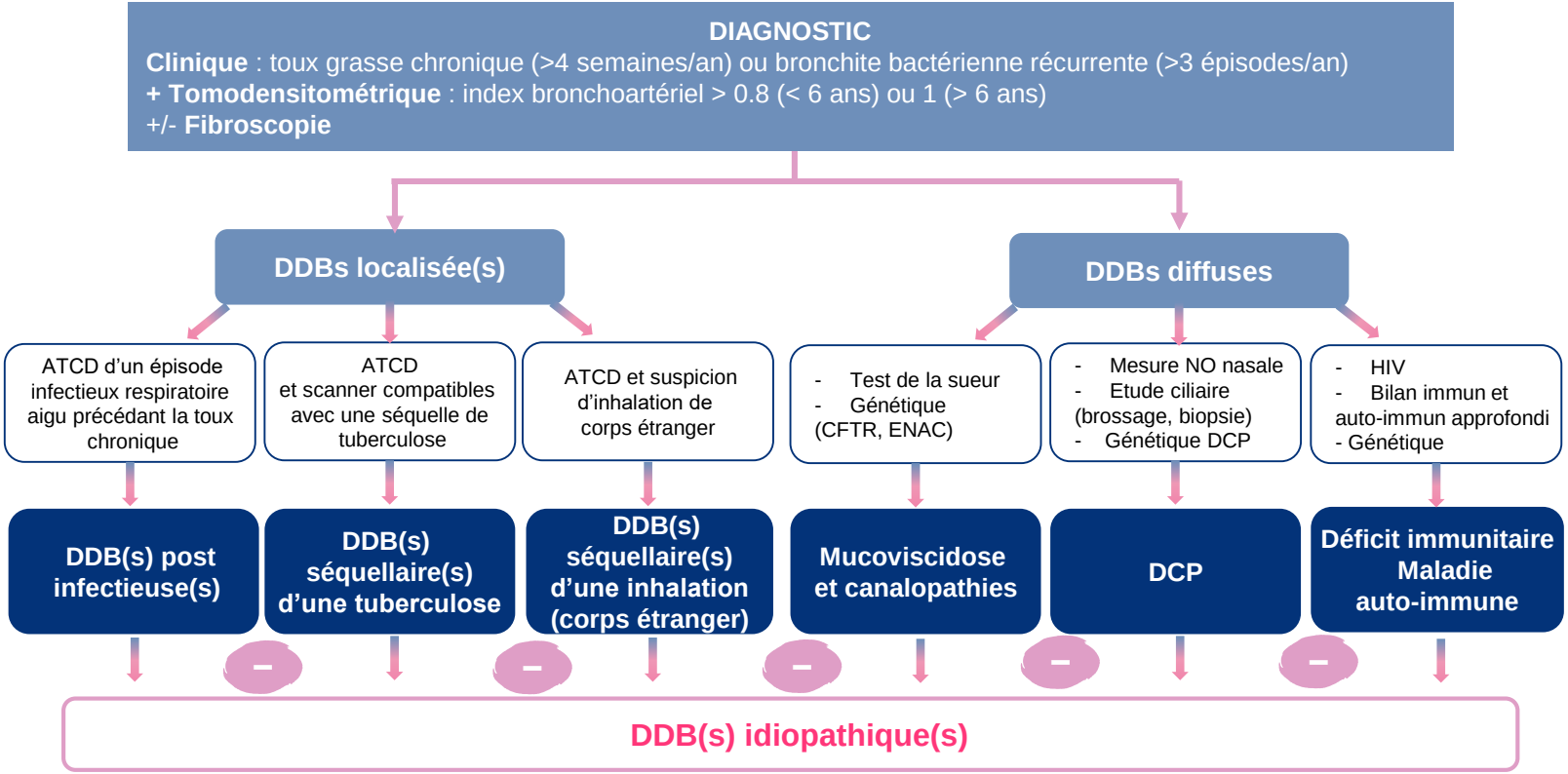
Le SUPPORT au diagnostic des dyskinésies ciliaires primitives (DCP)



** 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)

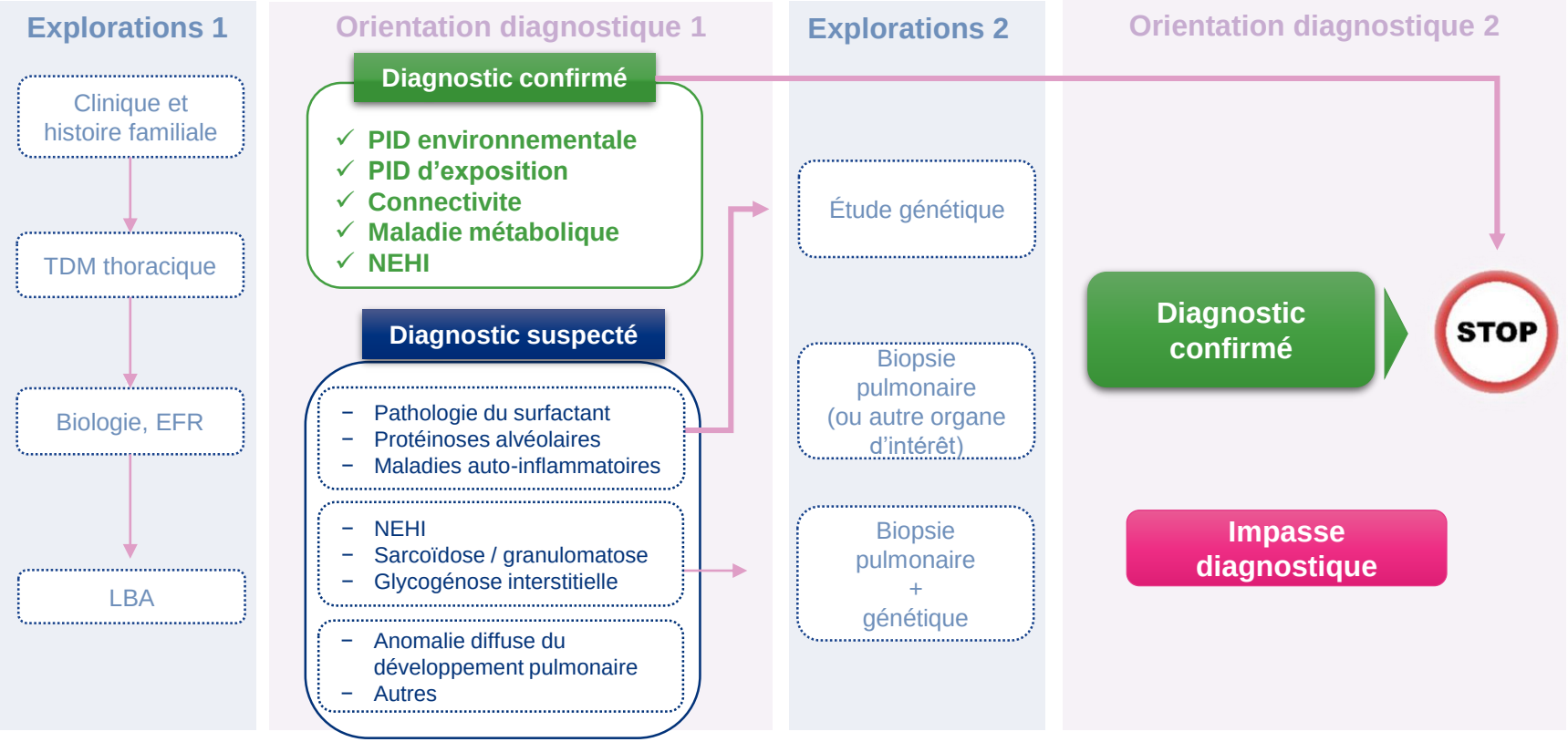


Réalisé par le groupe de travail sur l'action 1.7 PNMR 3 : Pr Jean-Christophe Dubus, Pr Ralph Epaud, Dr Véronique Houdouin, Dr Nadia Nathan, Dr Guillaume Thouvenin

Chang A,. Lancet 2018;392:866-79.

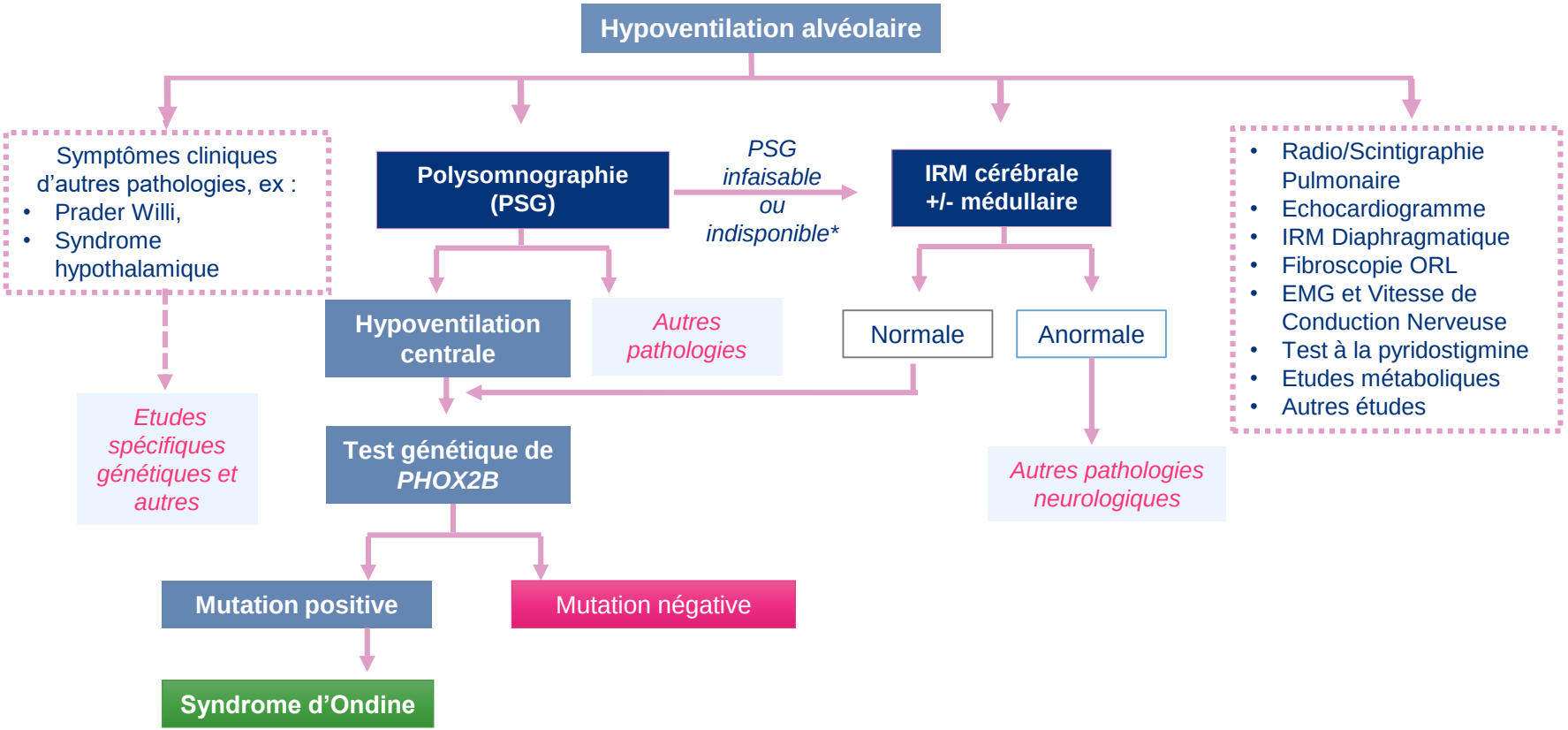
RespiFIL Filière Maladies Respiratoires Rares

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



Réalisé par le groupe de travail sur l'action 1.7 PNMR 3 : Pr Raphaël Borie, Pr Vincent Cottin, Pr Jean-Christophe Dubus, Pr Ralph Epaud, Dr Nadia Nathan, Pr Philippe Reix

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 PCO2 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.

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

Les codes Orphanet des maladies respiratoires rares (RespiRare)

Anomalies du développement pulmonaire

97957 (G)	*Malformation respiratoire ou thoracique*
99078	Anomalie de Neuhauser
264688	Chylothorax congénital
210122	Dysplasie alvéolo-capillaire congénitale
431353 (G)	*Maladie veino-occlusive pulmonaire et/ou hémangiomatose capillaire pulmonaire*
99083	Hypoplasie des artères pulmonaires
2414	Lymphangiectasie pulmonaire congénitale
774	Télangiectasie hémorragique héréditaire (Maladie de Rendu Osler)
185	Syndrome du cimeterre
156252 (G)	*Anomalie de la trachée*
141127	Sténose trachéale congénitale
95430	Trachéomalacie congénitale
182111 (G)	*Malformation respiratoire*
3346	Agénésie de la trachée
984	Agénésie pulmonaire
98043 (G)	*Malformation du diaphragme ou de la paroi abdominale*
1928	Emphysème lobaire congénital
2140	Hernie diaphragmatique congénitale
2257	Hypoplasie pulmonaire primitive
2357	Kyste bronchogénique
2444	Malformation congénitale des voies aériennes pulmonaires (MAKP)
2903	Pneumothorax spontané familial
3161	Séquestration pulmonaire congénitale
887	Syndrome de VACTER

Nouveaux codes Orpha

Anomalies du développement pulmonaire

649014 (G)	*Malformation bronchique*
2357	Kyste bronchogénique
648992	Bridging bronchus non syndromique
649010	Atrésie bronchique congénitale non-syndromique
649029	Isomérisme bronchique gauche isol

RespiFIL Filière Maladies Respiratoires Rares

Les codes Orphanet des maladies respiratoires rares (RespiRare)

Insuffisance respiratoire

275791(G)	*Hypertension artérielle pulmonaire associée à une autre maladie*
404521	Amyotrophie spinale avec détresse respiratoire de type 2
98920	Amyotrophie spinale avec détresse respiratoire type 1
99981	Apnée du prématuré
70590	Apnée infantile
1143	Arthrogrypose congénitale multiple neurogénique
98896	Dystrophie musculaire de Duchenne
422	Hypertension artérielle pulmonaire idiopathique et/ou familiale
275837 (G)	*Hypertension pulmonaire due à une maladie pulmonaire et/ou une hypoxie*
70588	Syndrome d'aspiration méconiale

Insuffisance respiratoire

137577	Lésion cérébrale ischémique et hypoxique néonatale
268882	Malformation d'Arnold Chiari type 1
1136	Malformation d'Arnold Chiari type 2
589	Myasthénie auto-immune
171439	Myopathie némaline de l'enfant
718	Syndrome de Pierre Robin isolé
293987	Syndrome d'obésité infantile d'installation rapide - dysfonctionnement hypothalamique - hypoventilation - dysautonomie
505395	Dysfonction diaphragmatique induite par la ventilation mécanique
661	Syndrome d'Ondine
870	Trisomie 21

RespiFIL Filière Maladies Respiratoires Rares

Les codes Orphanet des maladies respiratoires rares (RespiRare)

Maladies des voies respiratoires

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

Pneumopathies interstitielles diffuses-PID de l'enfant

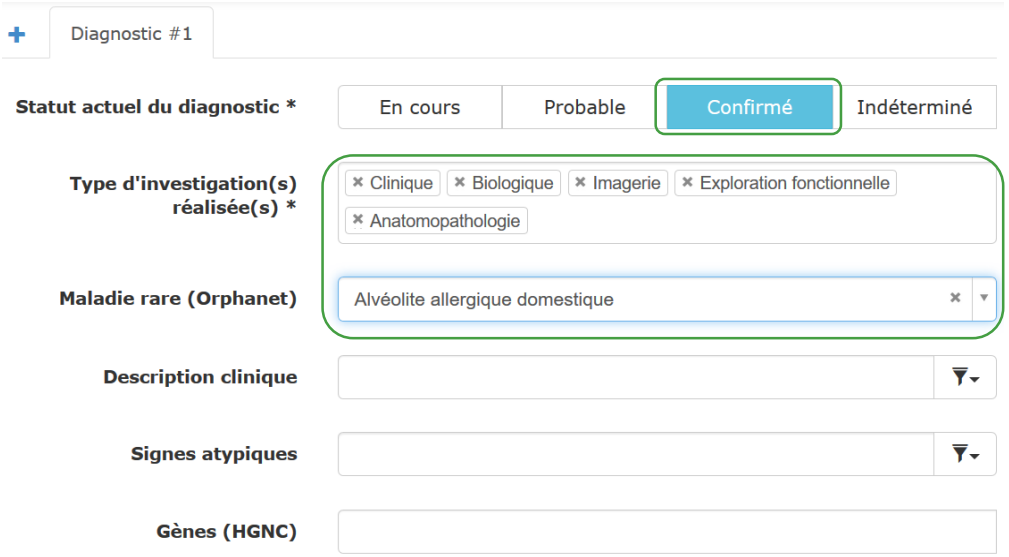
31740 (G)	*Alvéolites allergiques extrinsèques*
99907	Alvéolite allergique domestique
217566	Détresse respiratoire chronique avec déficit du métabolisme du surfactant
182095 (G)	*Pneumopathie interstitielle*
264709 (G)	*PID spécifique de l'enfance associée à une vascularite systémique*
761	Vascularite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

Pneumopathies interstitielles diffuses-PID de l'enfant

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

RespiFIL Filière Maladies Respiratoires Rares

Exemples de codage :
Alvéolite allergique domestique



- 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

Description clinique

- 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

Description clinique

Signes atypiques

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.

RespiFIL Filère Maladies Respiratoires Rares

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
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
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

RespiFIL Filière Maladies Respiratoires Rares

6

Codage dans le DPI Orbis

Retour au sommaire

RespiFIL
Filière Maladies Respiratoires Rares

Les spécificités des Dossiers Patients Informatisés (DPI)

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

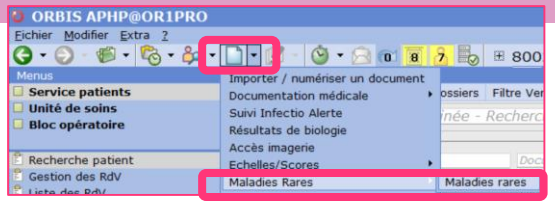
- Ergonomie différente selon **DPI**
- Intitulés des items peuvent **différer** de ceux de BaMaRa

Exemples : type de diagnostic, appréciation du diagnostic

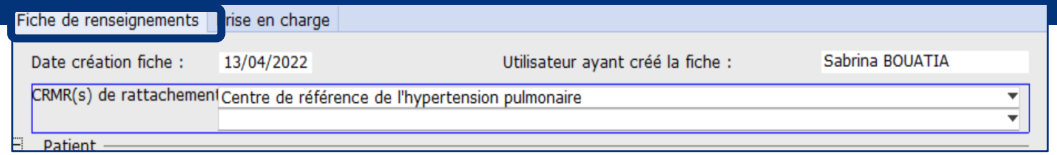
- **Saisie complète indispensable** : pour une **migration complète** de la fiche maladie rare dans BaMaRa, les **champs obligatoires doivent être saisis**

DPI Orbis (1/7)

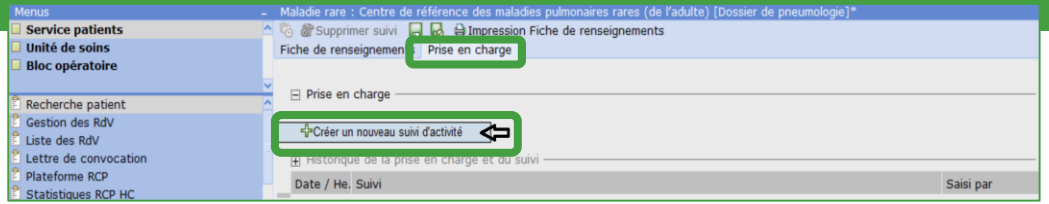
1 Je crée la fiche maladies rares



2 Je complète la fiche de renseignement



3 Je crée une prise en charge (activité)



Retour au sommaire

DPI Orbis (2/7)

La fiche de renseignements – 1er 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 par :

Date de naissance :

Prise en charge à 100% (ALD) : ○ Oui ○ Non

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

Centre maladies rares principal du patient pour le diagnostic

Le propositus (Premier patient enregistré dans un centre MR pour une même famille) est obligatoire

Je peux cocher « non-opposition » si j'affiche la note d'infos BaMaRa dans la salle d'attente, et si j'ai remis au format papier la fiche d'infos BNDMR

Toutes les informations sont obligatoires et communiquées vers BaMaRa

RespiFIL Filière Maladies Respiratoires Rares

DPI Orbis (3/7)

La fiche de renseignements – 1er onglet

- 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 !

Informations sur le diagnostic de la maladie rare

Statut du diagnostic* : Date 01/01/2022 | Type diagnostic Confirmé

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

Diagnostic*

Code MR Orphanet* : Hypertension artérielle pulmonaire idiopathique/familiale (MR422)

Code CIM 10 de MR :

Autres diagnostics

Signes et symptômes (description clinique)

Age aux premiers signes : Non déterminé

Age au diagnostic* : Age

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

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

- 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*

RespiFIL Filière Maladies Respiratoires Rares

DPI Orbis (4/7)

La fiche de renseignements – 1er onglet

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

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

**Toutes les informations sont obligatoires et communiquées vers BaMaRa*

DPI Orbis (5/7)

La fiche de renseignements – 1er 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)

*Toutes les informations sont communiquées vers BaMaRa

DPI Orbis (6/7)

La fiche de renseignements – 1er 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) :

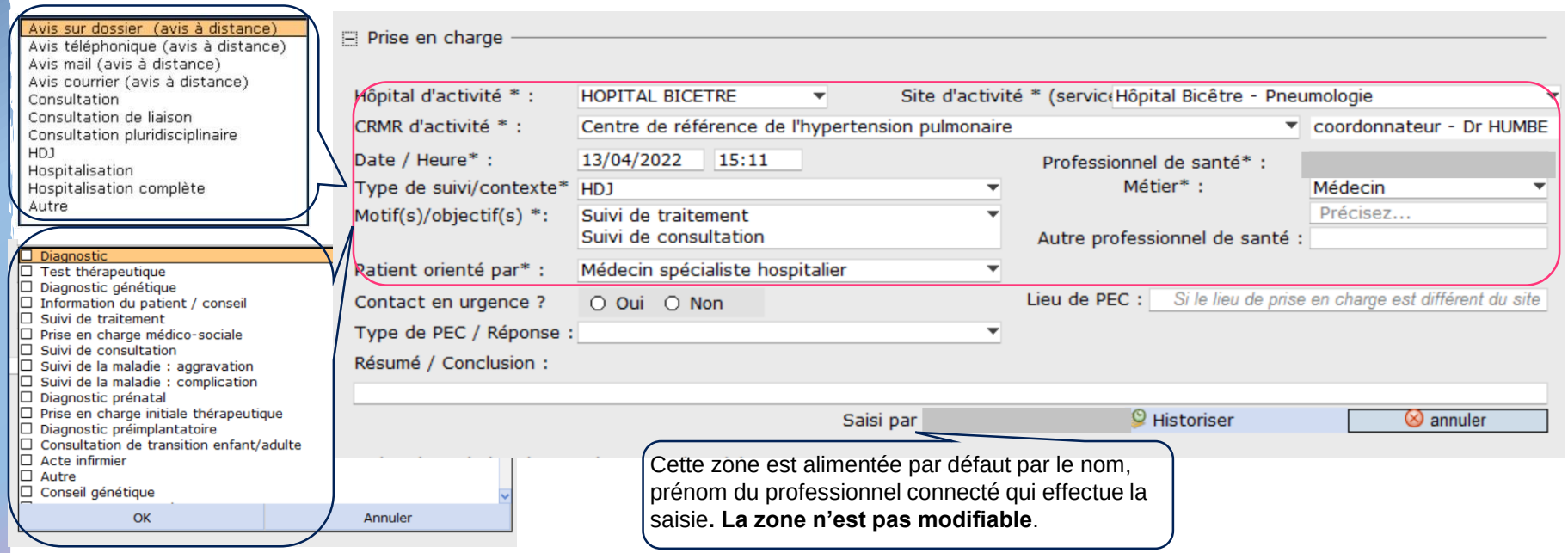
Si un traitement spécifique est en cours, le ou les médicaments administrés sont obligatoires.

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.

**Toutes les informations sont communiquées vers BaMaRa*

DPI Orbis (7/7)

Prise en Charge - 2ème onglet



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 1er suivi), pour les autres suivis qui seront à saisir, **vous accèderez 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

Retour au sommaire

RespiFIL
Filière Maladies Respiratoires Rares

DPI DX – Care (1/3)

Diagnostic

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

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
- [x] Postnatal
- [ ] Postmortem
- [ ] Non déterminé

âge aux 1ers signes (années) 0
âge aux 1ers signes (mois)

Appréciation du diagnostic à l'entrée
- [x] Approprié
- [ ] Non approprié
- [ ] Absent

Age au diagnostic
- [ ] Anténatal
- [ ] A la naissance
- [x] Postnatal
- [ ] Postmortem
- [ ] Non déterminé

âge au diagnostic (années) 0
âge au diagnostic (mois)

Statut actuel du diagnostic
- [x] Confirmé
- [ ] Probable
- [ ] En cours
- [ ] Indéterminé

Code diagnostic (ORPHANET)
217560 Hyperplasie des cellules neu...

Diagnostic non prévu dans la liste

Description Clinique (HPO, CIM10, ORPHA).
ORPHANET : Groupe de maladies

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 ».

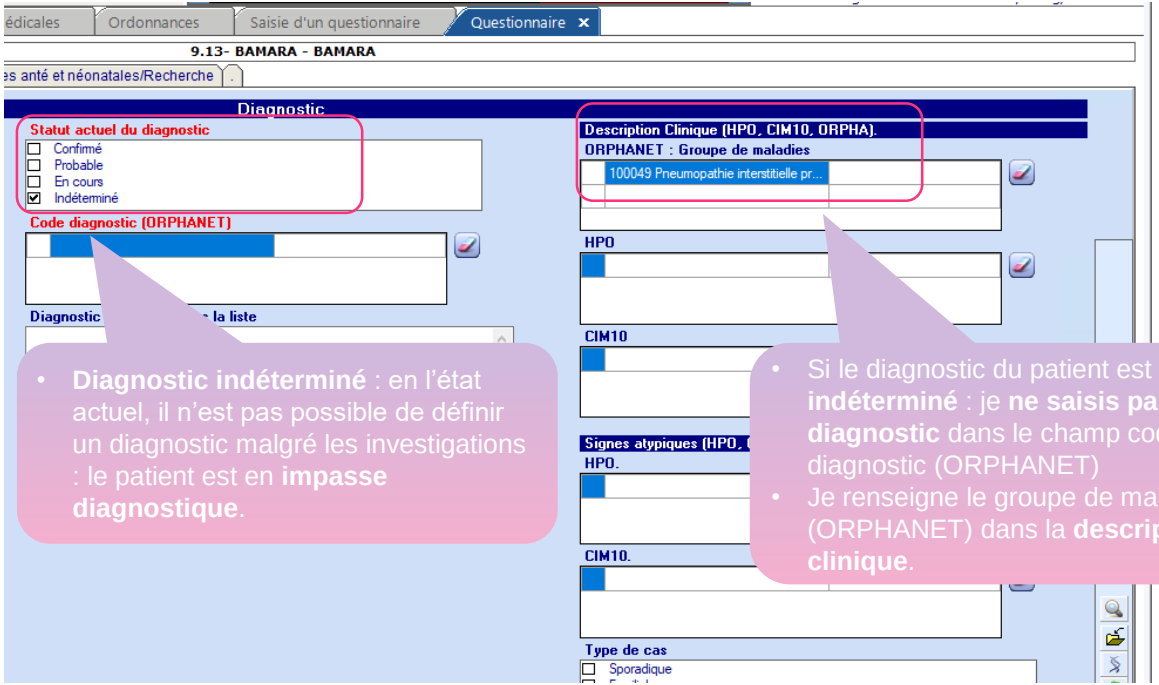
- En choisissant **postnatal,** un champ obligatoire pour entrer l'âge du patient apparait. Ces données sont obligatoires pour travailler sur le **délai de l'errance diagnostique.**

**Toutes les informations sont obligatoires et communiquées vers BaMaRa*

RespiFIL Filière Maladies Respiratoires Rares

DPI DX – Care (2/3)

Diagnostic



- **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**.

**Toutes les informations sont obligatoires et communiquées vers BaMaRa*

DPI DX – Care (3/3)

Activité

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

Activité

Date de l'activité

Site MR pour lequel l'activité est déclarée

Commune pour laquelle l'activité est déclarée

Pays pour lequel l'activité est déclarée

FRANCE

Contexte de l'activité

- ☐ Autre contexte
- ☐ Avis d'expertise sur un dossier
- ☐ Avis en salle
- ☐ Avis sur dossier en consultation
- ☑ Consultation
- ☐ Consultation pluridisciplinaire
- ☐ Hôpitalde jour
- ☐ Hospitalisation traditionnelle
- ☐ RCP
- ☐ Téléconsultation

Objectifs de l'activité

- ☐ Acte médical
- ☐ Conseil génétique
- ☐ Consultation de transition enfant/adulte
- ☐ Diagnostic
- ☐ Diagnostic prénatal
- ☐ Diagnostique préimplantatoire
- ☐ Education thérapeutique
- ☐ Mise en place de la prise en charge
- ☐ Prise en charge en urgence
- ☐ Protocole de recherche
- ☑ Suivi

Intervenant(s)

Nom(s) intervenant(s)

*Toutes les informations sont obligatoires et communiquées vers BaMaRa

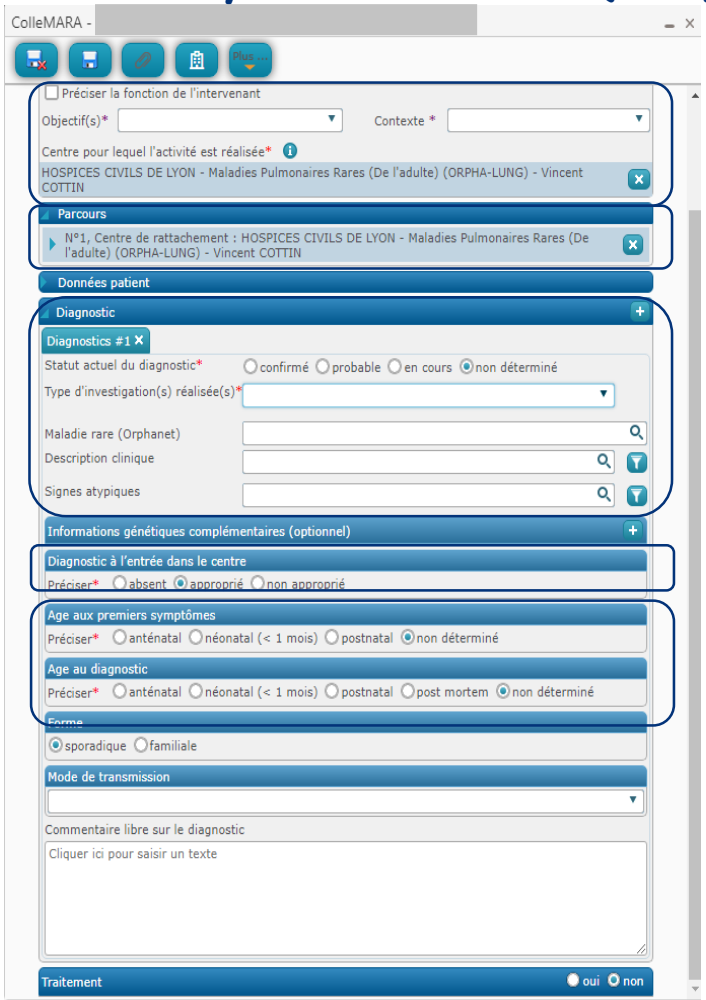
8

Codage dans le DPI Easily

Retour au sommaire

RespiFIL
Filière Maladies Respiratoires Rares

DPI Easily – ColleMARA (1/6)



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 au diagnostic

DPI Easily – ColleMARA (2/6)

Date d'inclusion, hors label

ColleMARA -

Plus ...

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

Parcours

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

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 1ère venue** du patient

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*

DPI Easily – ColleMARA (3/6)

Malade, non malade

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

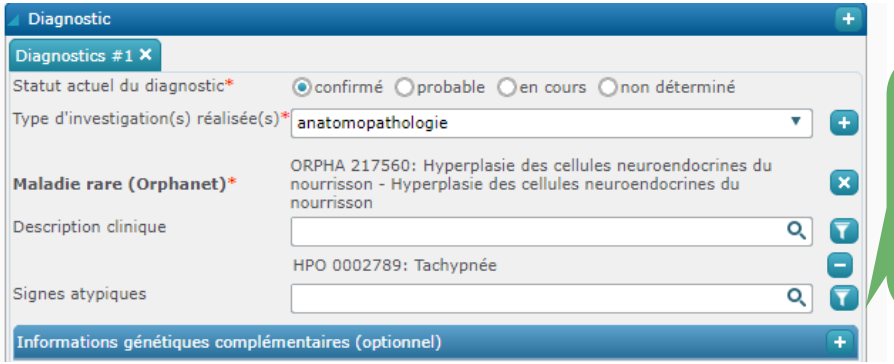
En cas de « non », il n'est pas obligatoire de rentrer un diagnostic dans ColleMARA

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

DPI Easily – ColleMARA (4/6)

Diagnostic



- Mon diagnostic est **confirmé**.
- Je note les investigations ayant permis le diagnostic ainsi que « le **code de la pathologie ou sous-type de pathologie** » dans le champ **code diagnostic** (Orphanet MR).

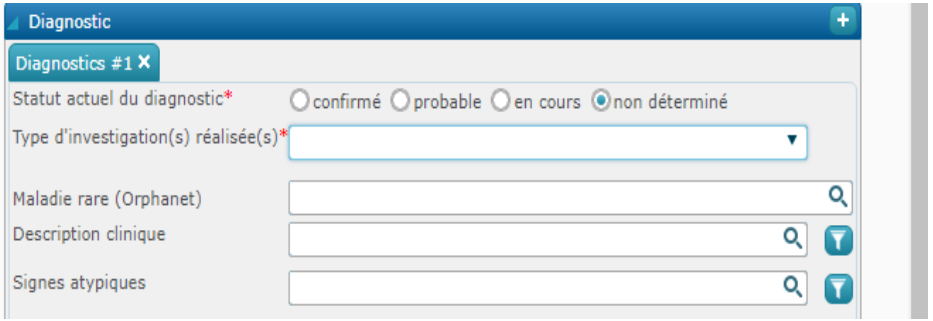
Exemple : Hyperplasie des cellules neuroendocrines du nourrisson (ORPHA 217560)

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.

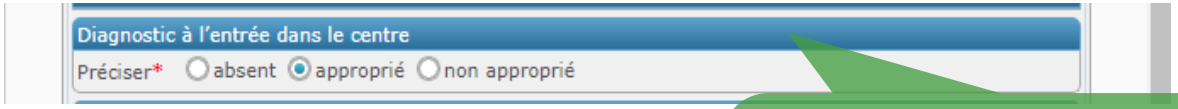
*Exemple : mettre le code groupe « **MR98300** » pour pneumopathie interstitielle diffuse (PID).*

- J'indique les **investigations réalisées** jusqu'à présent.



DPI Easily – ColleMARA (5/6)

Appréciation du diagnostic



- 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'infirme ce diagnostic.

DPI Easily – ColleMARA (6/6)

Âge au premiers symptômes, âge au diagnostic

- En sélectionnant « postnatal » le champ « âge » apparait. Il est obligatoire pour travailler sur le **délai de l'errance diagnostique.**
- 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

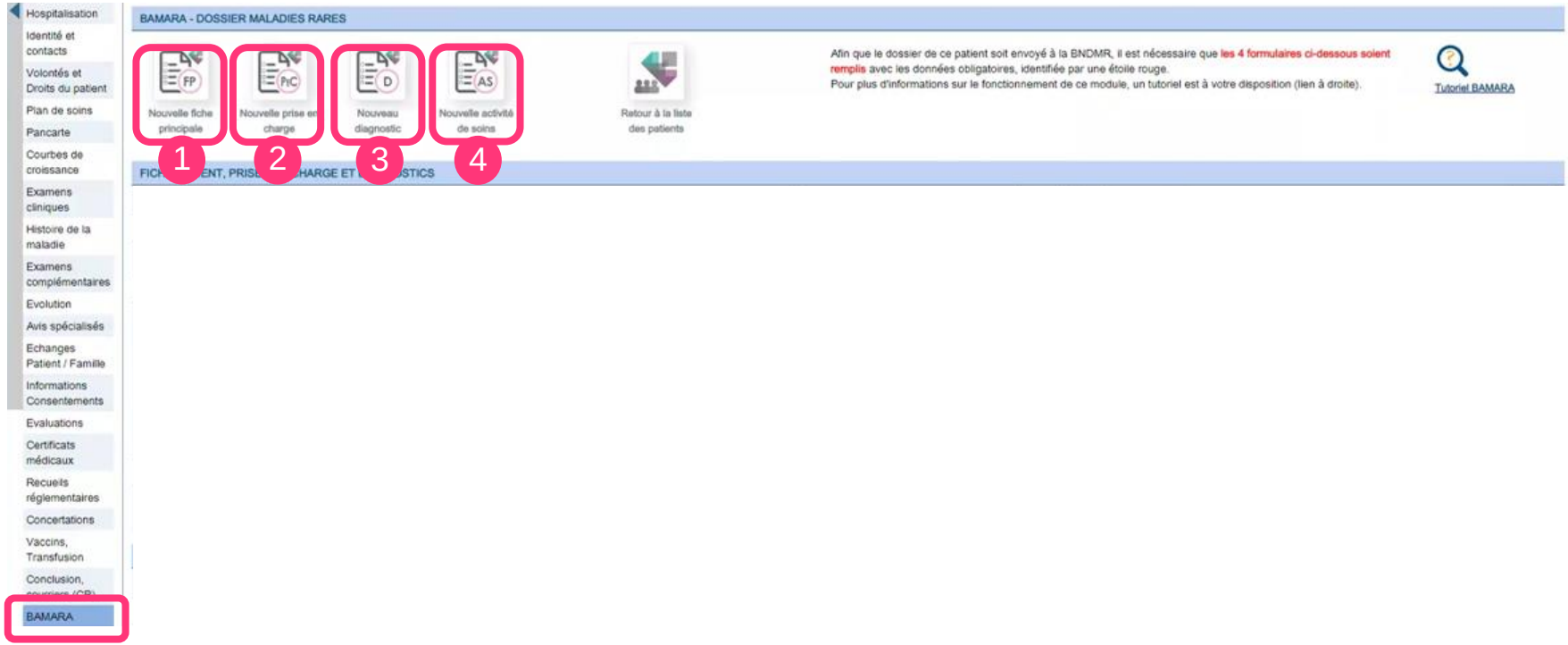
Codage dans le DPI Axigate

Retour au sommaire

RespiFIL
Filière Maladies Respiratoires Rares

DPI Axigate (1/6)

Je crée la fiche BAMARA et je remplis les <u>4 formulaires</u> (ci-dessous) avec les données obligatoires



DPI Axigate (2/6)

1. Nouvelle fiche principale

☑ Le patient (ou responsable légal) a été dûment informé et ne s'oppose pas au traitement de ses données.

Je peux cocher « non-opposition » si j'affiche la note d'infos BaMaRa dans la salle d'attente, et si j'ai remis au format papier la fiche d'infos BNDMR

DONNÉES GÉNÉRALES

Le patient est : ◉ Malade ○ Non malade ★
Le patient est un foetus : ○ Oui ◉ Non ★
Le patient est décédé : ○ Oui ◉ Non ★
Le patient est le propositus : ◉ Oui ○ Non ★
Consanguinité : ○ Oui ○ Non ○ Inconnu

N° de Sécurité Sociale : 254068938724963

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

Pays de naissance : FRANCE Commune de naissance : Infos PASTEL : SENS 89090 - FRANCE - Erreur Pastel ☐
Pays de résidence : FRANCE ★ Commune de résidence : ★ Infos PASTEL : LA GARDE FREINET 83680 - FRANCE - Erreur Pastel ☐

ANTÉ ET NÉONATAL

Assistance médicale à la procréation : ○ Oui ○ Non
Présence d'anomalie(s) anténatale(s) : ○ Non ○ Unique ○ Multiple
Né à terme : ○ Oui ○ Non Précision du terme : ☐ SA
Poids à la naissance : ☐ g
Taille à la naissance : ☐ cm
Périmètre crânien à la naissance : ☐ cm
Foetopathologie : ○ Oui ○ Non

*Toutes les informations sont obligatoires et communiquées vers BaMaRa

RespiFIL Filière Maladies Respiratoires Rares

DPI Axigate (3/6)

2. Nouvelle prise en charge

BAMARA - PRISE EN CHARGE

Etat du formulaire : En cours de rédaction **Champs obligatoires restant à saisir :** 6 / 6

PRISE EN CHARGE

Centre de rattachement : ★ Hors label : ○ Oui ○ Non

Date d'inclusion dans le site MR : ★

Attention, la date d'inclusion dans le centre doit être antérieure aux dates des activités de soins.

Patient initialement adressé par : ★

- ☐ Pédiatre (ville)
- ☐ Pédiatre (hôpital)
- ☐ Autres spécialiste (ville/hôpital)
- ☐ Venu de lui-même
- ☐ Association de patients
- ☐ Généraliste
- ☐ Gynéco/obstétricien
- ☐ Généticien
- ☐ Centre de référence maladies rares (CRMR)
- ☐ Centre de compétences maladies rares (CCMR)
- ☐ Centre de protection maternelle et infantile (PMI)
- ☐ Centre de prise en charge (CAMSP, CMPP, SESSAD,...)
- ☐ Centre de diagnostic / dépistage prénatal
- ☐ Autre

Médecin référent maladie rare : ◉ Référent du centre ○ Utilisateur connecté ou saisie manuelle

Nom : ★

Prénom : ★

Numéro RPPS : ★

Centre maladies rares principal du patient pour le diagnostic

Date **d'inclusion** dans le centre : **date de la 1ère venue** du patient.
Si la maladie relève bien du label, cocher « non »

**Toutes les informations sont obligatoires et communiquées vers BaMaRa*

RespiFIL Filière Maladies Respiratoires Rares

DPI Axigate (4/6)

3. Nouveau diagnostic

BAMARA - DIAGNOSTIC

Etat du formulaire : En cours de rédaction — Champs obligatoires restant à saisir : 6 / 6

HISTORIQUE DE LA MALADIE

Age aux premiers signes : ○ Anténatal ○ À la naissance ○ Postnatal ○ Non déterminé ★

Appréciation du diagnostic à l'entrée du centre : ○ Absent ○ Non approprié ○ Approprié ★

Age au diagnostic : ○ Anténatal ○ À la naissance ○ Postnatal ○ Non déterminé ○ Postmortem ★

DIAGNOSTIC

Statut actuel du diagnostic : ○ En cours ○ Probable ◉ Confirmé ○ Indéterminé ★

Maladie rare (Orphanet) : Hypertension pulmonaire thromboembolique chronique (70591

Signes complémentaires associés :

Signes inhabituels associés :

○ Cas sporadique ○ Cas familial

Commentaire (non envoyé à BaMaRa)

CONFIRMATION DE LA MALADIE

Type d'investigations réalisées : ★

☐ Clinique ☐ Biochimique ☐ Biologique ☐ Génétique ☐ Imagerie ☐ Exploration fonctionnelle ☐ Anatomopathologie ☐ Autre

Sujet apparemment sain : ○ Oui ○ Non

TRAITEMENT

Un traitement spécifique à la MR est-il en cours ? ○ Oui ○ Non ★

L'appréciation du diagnostic permet d'évaluer la **pertinence du diagnostic** du patient à son arrivée dans votre centre maladies rares

En choisissant « **postnatal »,** un champ obligatoire pour entrer l'âge du patient apparait. Ces données sont obligatoires pour travailler sur le **délai d'errance diagnostique**

A compléter en utilisant des codes de pathologies ou sous-types de pathologies

Si mon diagnostic est **confirmé**, j'indique les investigations ayant permis le diagnostic

Si un traitement spécifique est en cours, le(s) médicament(s) administrés sont obligatoires

**Toutes les informations sont obligatoires et communiquées vers BaMaRa*

RespiFIL Filière Maladies Respiratoires Rares

DPI Axigate (5/6)

4. Nouvelle activité de soins

BAMARA - ACTIVITÉ DE SOINS

Etat du formulaire : En cours de rédaction

Champs obligatoires restant à saisir : 2 / 4 + *au minimum un participant Médecin.*

ACTIVITÉ

Centre de référence dans lequel se déroule l'activité : Hypertension Pulmonaire - [COMP] - REYNAUD-GAUBERT M. ★ *(taper un ou deux caractères pour avoir la liste des centres déclarés pour ce p*

Date de l'activité : ce jour / à une date antérieure 16/09/2022 ★

Attention, la date de l'activité doit être supérieure ou égale à la date d'inclusion du patient au centre.
Dans le cas contraire, il est nécessaire de reculer la date d'inclusion dans le formulaire de prise en charge pour éviter le rejet du dossier.

Centre maladies rares principal du patient pour le diagnostic

Contexte : ★

Objectif(s) : ★
- Diagnostic
- Mise en place de la prise en charge
- Suivi
- Conseil génétique
- Consultation de transition enfant/adulte
- Diagnostic prénatal
- Diagnostic préimplantatoire
- Prise en charge en urgence
- Acte médical
- Protocole de recherche
- Education thérapeutique

Je renseigne l'activité pour laquelle je vois le patient

Intervenants : ★ Attention !

La saisie d'au moins un participant MEDECIN et son RPPS est obligatoire. Sans RPPS, le dossier est REJETÉ par BAMARA.
NE PAS OUBLIER DE CLIQUER SUR VALIDER EN FIN DE LIGNE POUR ENREGISTRER LE PARTICIPANT

Profession	Nom	Prénom	Type d'identification	N° d'identification	
Médecin			RPPS		Valider

**Toutes les informations sont obligatoires et communiquées vers BaMaRa*

DPI Axigate (6/6)

Les <u>4 formulaires</u> (ci-dessous) sont remplis.

Hospitalisation
Identité et contacts
Volontés et Droits du patient
Plan de soins
Pancarte
Courbes de croissance
Examens cliniques
Histoire de la maladie
Examens complémentaires
Evolution
Avis spécialisés
Echanges Patient / Famille
Informations Consentements
Evaluations
Certificats médicaux
Recueils réglementaires
Concertations
Vaccins, Transfusion
Conclusion, courriers (CR)
BAMARA

BAMARA - DOSSIER MALADIES RARES

Nouvelle fiche principale | Nouvelle prise en charge | Nouveau diagnostic | Nouvelle activité de soins | Retour à la liste des patients

Afin que le dossier de ce patient soit envoyé à la BNDMR, il est nécessaire que les 4 formulaires ci-dessous soient remplis avec les données obligatoires, identifiée par une étoile rouge.
Pour plus d'informations sur le fonctionnement de ce module, un tutoriel est à votre disposition (lien à droite).

FICHE PATIENT, PRISES EN CHARGE ET DIAGNOSTICS

Date	Auteur	Résumé	Etat	Détail de l'envoi
- FICHE PRINCIPALE				
16/09/2022 14:51		Le patient est malade Le patient est le propositus	En cours d'envoie	Aucun diagnostic n'est renseigné Aucune prise en charge n'est re
DIAGNOSTIC				
16/09/2022 15:03		Age aux premiers signes : Non déterminé Appréciation du diagnostic à l'entrée du centre : Non approprié Age au diagnostic : Postnatal - 67 ans 9 mois Statut actuel du diagnostic : Confirmé Maladie rare (Orphanet) : Hypertension pulmonaire thromboembolique chronique Type d'investigations réalisées : Exploration fonctionnelle;Imagerie Un traitement spécifique à la MR est en cours - Adempas	En cours d'envoie	-
PRISE EN CHARGE				
16/09/2022 15:06		Centre de rattachement : Hypertension Pulmonaire - [COMP] - REYNAUD-GAUBERT Martine 10003427480 Patient pris en charge le 26/07/2021 Patient initialement adressé par : Autres spécialiste (ville/hôpital)	En cours d'envoie	-

ACTIVITÉS DE SOINS PAR CENTRE DE RÉFÉRENCE

Date	Auteur	Résumé	Etat	Détail de l'envoi
Hypertension Pulmonaire - [COMP] - REYNAUD-GAUBERT Martine 10003427480				
16/09/2022 15:10	RENARD Sebastien	Activité du 26/07/2021 - Consultation Objectifs : Mise en place de la prise en charge;Diagnostic	En cours d'envoie	-

▸ Historique - Formulaires enregistrés (5)

10

Codage dans des cas particuliers

Retour au sommaire

RespiFIL
Filière Maladies Respiratoires Rares

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 **Attention :** 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 entrainant 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

Retour au sommaire

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

Retour au sommaire

11

Foire aux questions (FAQ)

Retour au sommaire

RespiFIL
Filière Maladies Respiratoires Rares

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 distinguée 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 atteint 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.

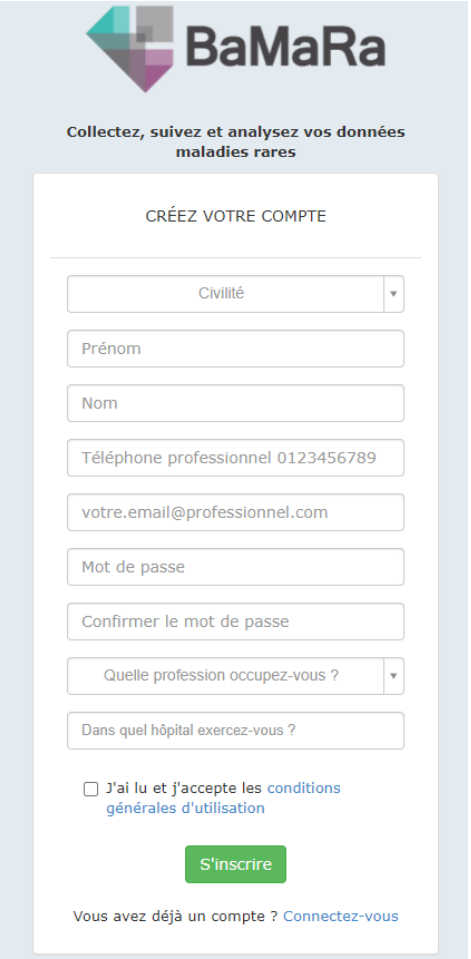
Comment identifier des fiches qui ont été importées depuis CEMARA ou depuis le DPI ?

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**
- 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)

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/

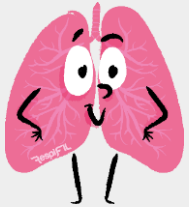
Equipe RespiFIL

Sabrina ABERBACHE
Attachée de recherche clinique
(soutien à la saisie, monitoring des données)
sabrina.aberbache@aphp.fr

Sabrina BOUATIA
Chargée de mission données de santé
(monitoring des données, codes ORPHA, BNDMR)
sabrina.bouatia@aphp.fr

Meryem SARI HASSOUN
Chargée de mission
(errance et impasse diagnostiques)
meryem.sarihassoun@aphp.fr

Retrouvez l'actualité de la filière sur

respifil.fr

Et sur nos réseaux sociaux